



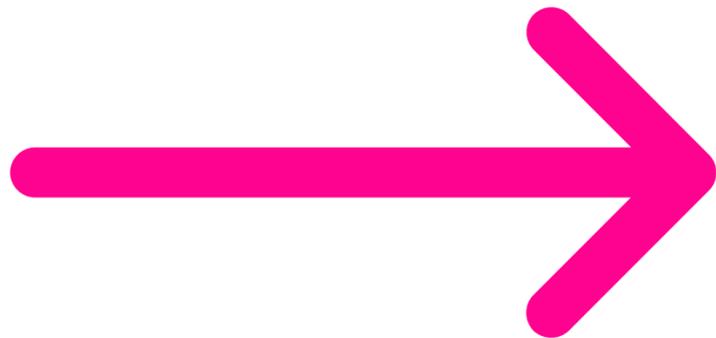
 **aefat**

RESUMEN DE ACTIVIDADES

2024



ÍNDICE



1

SERVICIO DE INFORMACIÓN, ATENCIÓN, ORIENTACIÓN Y APOYO A AFECTADOS Y FAMILIARES

2

EVENTOS SOLIDARIOS Y RECAUDACIÓN

3

INVESTIGACIÓN

4

DIFUSIÓN Y SENSIBILIZACIÓN

5

ORGANIZACIÓN DE LA ASOCIACIÓN

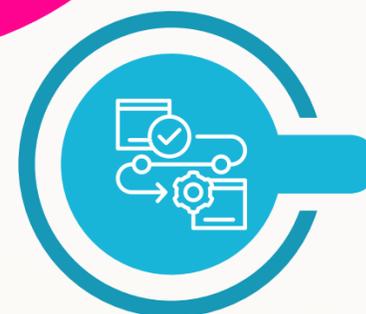


01 CHAT DE WHATSAPP

- Novedades, acciones, actividades, retos solidarios... de la asociación
- Novedades en investigación o ensayos clínicos apoyados por Aefat
- Noticias en medios sobre la enfermedad, investigación o temas médicos
- Talleres, cursos...
- Oportunidades de ayudas, convocatorias...públicas o privadas
- Voluntariado
- Temas relacionados con entidades a las que pertenecemos como Feder, Fedaes, A-T Global Alliance...
- Intercambio de productos de apoyo

02 ATENCIÓN PERSONALIZADA

- Dudas sobre ayudas, convocatorias, investigación, atención médica, ensayos...
- Cartas de apoyo y gestiones personalizadas para solicitud de certificados de discapacidad, temas de apoyo o transporte escolar, fármacos, atención médica, ingresos a centros o entidades...
- Apoyo en organización de eventos solidarios, recogida de tapones o charlas
- Envío de documentación sobre la asociación, la enfermedad, eventos...
- Redacción de discursos, testimonios y preparación de material gráfico o de difusión para eventos, charlas...
- Contacto con médicos especializados
- Reuniones periódicas o chats específicos sobre temas de interés
- Se elaboran encuestas anuales para valorar las necesidades de las familias y la satisfacción con los servicios prestados



OBJETIVOS:

- Facilitar información
 - Atender
 - Orientar
 - Apoyar
- ### A AFECTADOS Y FAMILIARES



03 SERVICIO DE APOYO PSICOLÓGICO

- Gratuito para los afectados y familias, desde 2020
- Psicóloga externa especializada
- Atención tanto individual como grupal: grupo de duelo, taller para afectados mayores, otro para afectados menores, y hermanos.

04 GUÍA DE ATENCIÓN A PACIENTES

- Aefat está trabajando desde 2021 en la creación de la primera guía de atención al paciente en español
- Para profesionales y familias
- Con información actualizada, con evidencia científica y revisada por más de cien profesionales que atienden a los afectados en España
- Los profesionales médicos pertenecen a más de diez especialidades diferentes

05 CENTROS DE ATENCIÓN MULTIDISCIPLINAR

- Aefat está ayudando a gestionar la creación de centros de atención al paciente interdisciplinares en las principales ciudades
- Objetivos: mejorar su atención, reducir visitas médicas y mejorar la experiencia y conocimiento de la enfermedad por parte de los profesionales

06 SERVICIO DE GABINETE DE PRENSA Y COMUNICACIÓN

- Comunicación con medios
- Publicación en web y redes sociales
- Comunicación externa e interna de las familias. También para aquellas que no forman parte de la asociación pero desean estar informadas.

07 INCLUSIÓN Y PARTICIPACIÓN

Aefat fomenta la inclusión y participación de los afectados en actividades de ocio, cultura, deporte y tiempo libre inclusivas y la convivencia entre familias. Algunas organizadas en 2024:

- 5 Maratones Zurich con el Equipo Zurich Aefat
- XII Festival Aitzina Folk en Vitoria-Gasteiz
- Media Maratón Adolfo Ros – Volta à Ría en Ferrol
- Terapia canina semanal en Barcelona DogKing
- Viaje a Italia, invitados por la asociación italiana ANAT (Associazione Nazionale Atassia Telangiectasia) - Family Weekend en Bolonia
- Viaje afectados pequeños a la Warner
- Aefat organiza encuentros anuales de familias en el CREER de Burgos (anulado en 2024 por situación interna del CREER, dependiente de IMSERSO)

08 PARQUE DE BICICLETAS ADAPTADAS

- Propiedad de Aefat
- Pasan de familia en familia, cedidas, para fomentar que los afectados realicen ejercicio al aire libre

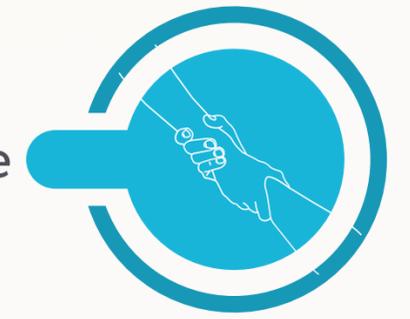
09 INFORMACIÓN

La asociación apoya que las familias tengan oportunidad del máximo conocimiento de la enfermedad, los proyectos que se financian y contacto con los investigadores o clínicos:

- Encuentro IBEC Barcelona “Avances en ataxia telangiectasia”, 8 marzo 2024 con investigadores y clínicos (apoyo de Aefat en la organización, asistencia de familias y difusión)
- Contacto con clínicos cuando necesitan un apoyo concreto (participación en ensayos clínicos, complicaciones de los afectados, dudas...)
- Aefat organiza encuentros anuales de familias en el CREER de Burgos, con participación de investigadores o clínicos (anulado en 2024 por situación interna del CREER, dependiente de IMSERSO)

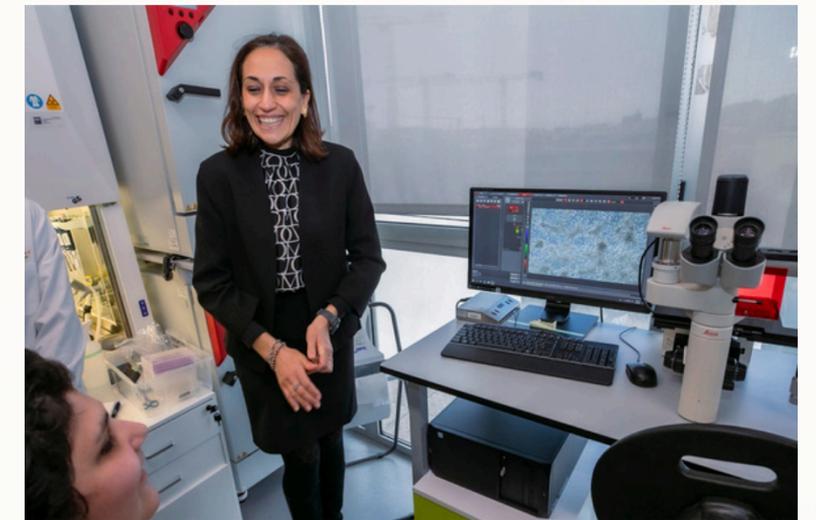


10 SOLICITUD DE CONVOCATORIAS Y AYUDAS



Aefat se presenta siempre a diferentes convocatorias y ayudas que puedan mejorar la atención al paciente o la búsqueda de una cura o tratamiento, y consiguió en 2024 las siguientes:

- La “Voz del Paciente”, proyecto de CINFA que nos concedió 2.500 euros para ayudar a financiar el servicio de apoyo psicológico online.
- Programa Impulso de Feder: 2.254 euros en productos y servicios concretos para las familias
- Mango Teaming: 6.300 euros para la investigación
- Feder Ayudas investigación: 25.000 euros para la investigación IBEC
- Fundación Inocente Inocente: 25.000 euros para la investigación IBEC
- La Caixa: 6.000 euros para una nueva silla de maratones
- Cooperativa Batz: 6.500 euros para la investigación





EVENTOS SOLIDARIOS Y RECAUDACIÓN

Organización de eventos solidarios con distintos fines: recaudar fondos para la investigación de la enfermedad, mejorar la calidad de vida de los afectados, fomentar su inclusión, fomentar la convivencia y comunicación entre familias, apoyar la sensibilización y la concienciación social, dar difusión a la enfermedad...

Apoyar en la organización de eventos o actividades solidarias organizadas por familias de Aefat, por voluntarios o colaboradores, o entidades externas.

Aefat ha **organizado eventos** para recaudar para la investigación y dar difusión a la enfermedad, y además procurar la motivación e inclusión de los afectados, la convivencia entre familias y la normalización de su situación.



Equipo Zurich Aefat: participación en 5 maratones (Sevilla, Barcelona, Madrid, Valencia y San Sebastián). Equipo creado en 2017 por Aefat, con apoyo de Zurich, MRW, hoteles y otros patrocinadores. Donación de más de 33.654 euros de la Z Zurich Foundation en 2024.

Objetivos: motivación de afectados, inclusión, convivencia de familias, sensibilización, concienciación, normalización, relación con corredores solidarios, recaudación, sensibilización social, difusión...

En 2024 este proyecto de deporte inclusivo único en España ganó dos premios (Aelmhu con 3.000 euros y XI Foro Afectivo Efectivo) y cumplió 30 maratones en ocho años. Proyecto de deporte único en España, gestionado por completo por Aefat, que ha contado con la participación de más de 30 de las 40 familias que forman Aefat.



XII Festival Solidario Aitzina Folk, en Vitoria-Gasteiz, con más de 20 conciertos, actividades y talleres. Recaudación de 34.000 euros.

Objetivos: Recaudar fondos para la investigación de la ataxia telangiectasia, dar difusión a la enfermedad, y promover la música folk y tradicional.

Conciertos y actividades 2024: KALEJIRA; XUXURLAKA / TXIKIFOLK; MASKARABA 2024; SHORELINES TRÍO; XIRRIBIT, EUSKAL BARROK ENSEMBLE-TXIKIFOLK; LÚNASA (IRLANDA); XARAMELA-CONCIERTO PARA BEBÉS-BABYFOLK; ENCUENTRO DE ESCUELAS TOPAFOLK; FILLAS DE CASANDRA; ODAIKO-TXIKIFOLK; COMIDA POPULAR+CONCIERTO DE AITZINA CEOL TALDEA; AIRE!-DOCUMENTAL; IÑAKI PALACIOS; BESAIDE; SESIÓN FOLK EN FALERINA TABERNA; HALA BEDI FOLK SESION; XIBEROA KANTUZ LORATURIK; CABRA; JON MAIA-KANTU BERRI BAT GARA.



II Festi Aefat Orduña, con recaudación de 18.000 euros, con ruta motera, conciertos, actividades...

Objetivos: Recaudar fondos para la investigación de la ataxia telangiectasia, dar difusión a la enfermedad, y promover la inclusión de sus afectados.

Actividades 2024: exhibición motera de Eneko Martínez, campeón de trial, uno de los 5 mejores en su categoría en Europa, zumba familiar, talleres, juegos, batukada, cabezudos, conciertos de Mario Malatestta, La excavadora, el tributo a AC/DC de Bon Scott Revival Show y la DJ Elena Barker.



- Venta de lotería de Navidad
- Venta de productos solidarios para stands, maratones, mercadillos, cumpleaños, bodas... También venta de productos Outlet donados por Mango.



Principales eventos apoyados en 2024 con recaudación:

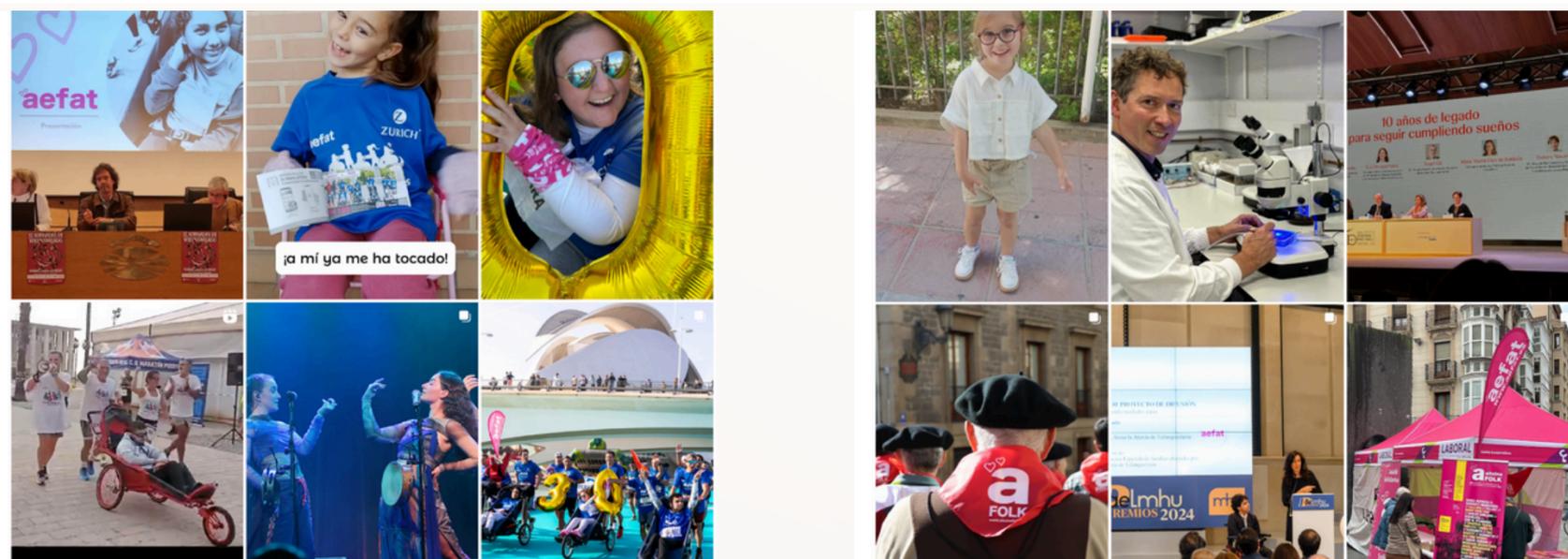
Aefat ha apoyado a las familias de Aefat, colaboradores o voluntarios que han organizado otros eventos o actividades solidarios locales o concretos en 2024 para recaudar fondos y/o sensibilizar a la sociedad.

La ayuda de Aefat se presta en apoyo organizativo, asesoramiento, trabajos gráficos como carteles o pósters, redacción de discursos, envío de información, voluntariado, difusión en medios y redes, gestiones con instituciones o patrocinadores, envío de productos solidarios...



Principales eventos apoyados en 2024 con recaudación:

EVENTO	GESTORES	RECAUDACIÓN
"Ruta de los Faros", de Gonzalo Pérez, 270 km corriendo en 7 días, recaudó casi 8.000 euros para comprar dos sillas Joëlette para que los afectados puedan realizar excursiones por montaña	Corredores /Rosa Casbas	8.000
Grupo Teaming	Rosa Casbas	1.175
Evento Federación Moros y Cristianos de Oliva (Valencia)	Familia Álex	1.850
Pre Sant Jordi Solidario, venta de libros de segunda mano en Bivaq: 4.700 euros	Marta Blanc y amigas/Rosa Casbas	4.752
Carrera Solidaria Escola Nadal Sant Feliu de Llobregat (Barcelona)	Familia Ayla	1.000
Stand Maratón Sevilla Equipo Zurich Aefat	Rosa Casbas y voluntarios	900
Campeonato de Pádel (Pedro Abad, Córdoba)	Familia Andrea	2.665
Carrera del Colegio de Alpera (Albacete)	Familia Alicia	
Mairena Market Fest (Sevilla)	Familia Emma	400
Mercadillo solidario de libros IES Don Bosco Albacete	Familia Alicia	350



Retos Migranodearena corredores solidarios maratones	Corredores/Rosa Casbas	3.457
Ruta BTT Familiar Esmelle (Ferrol)	Rosa Casbas	1.030
Evento Colegio Mayor Hernando Colón (Sevilla)	Familia Ana	750
Sorteo camiseta fútbol (Sevilla)	Familia Ana	2.410
Sorteo foto artista Helena Maldonado (Sevilla)	Familia Ana	300
Maratón Pádel en Pedro Abad (Córdoba)	Familia Andrea	2.694
Concierto Aula Balear (Palma de Mallorca)	Familia Valentín/Rosa Casbas	7.050
Teatro Solidario Nany Moly (Málaga)	Familia Jorge	210
Exhibición Muay Thai (Conil, Cádiz)	Familia Emma	600
Maratón fútbol 7 Pedro Abad (Córdoba)	Familia Andrea	2.485
Sorteo Camiseta Barça Femenino (online)	Familia Ayla	1.991
Mercadillo Nou Barris (Barcelona)	Familia Marta	655
Torneo Pádel Airbus (Sevilla)	Familia Emma	660
Teatro Mislata Moulin Rouge (Valencia)	Familia Cloe	865
Fiestas Terrero Orduña. Parrillada solidaria	Familia Hodei	700
Evento VidBy con MR. España (Mallorca)	Rosa Casbas	3.000
Partido Amurrio-Orduña	Familia Hodei	500
Fiesta Radio 80 Grupo Partium (Málaga)	Familia Jorge	510
Encuentro fallero y discapacidad (Valencia)	Familia Cloe	
Donación Carrera Txiki 46 Media Maratón Vitoria-Gasteiz		500
Sorteo Camiseta del Espanyol (online)	Familia Hugo	600
Carlos Romero, recaudación de su libro "Desde mi interior" en Alpera (Albacete)	Familia Alicia	500
Premio Aelmhu	Rosa Casbas	3.000
Sorteo pieza terracota Sebastián Montes (Pedro Abad, Córdoba)	Familia Andrea	1.000
Mercadillo solidario Navidad Amurrio Sara Nájera	Sara Nájera	800
Evento Navidad Joc Solidari Junior Shalom (Mislata, Valencia)	Familia Cloe	629
Lotería de Navidad Contursa Sevilla	Familia Emma	422
Recogida de tapones en Sevilla, Álava y Albacete	Familias Ana, Emma, Alicia, Hodei, Spiderabel, Rosa, voluntarios...	1.335
Fiestas de Amurrio y Orduña, y otras actividades solidarias en la zona	Familia Hodei	
Venta de lotería de Navidad (papel toda España y online)	Varias familias, familia Cloe, Valentín, Rosa...	5.900
Donación retos Gary	Rosa Casbas	1.373
Donaciones solidarias en cumpleaños, bodas... 1.000 euros boda Canarias 200 euros Boda Cádiz	Familia Ana Familia Emma	1.200

3

INVESTIGACIÓN

- Colaboración con la comunidad científica y médica nacional e internacional, apoyo a la investigación de la Ataxia Telangiectasia y a los ensayos clínicos relacionados con la enfermedad.
- Patrocinio de eventos científicos, creación de becas e inversión en proyectos de investigación nacionales e internacionales para el estudio de la enfermedad y encontrar una cura o tratamiento. Búsqueda de información para posibles oportunidades de investigación, contacto y colaboración con investigadores, médicos y laboratorios, etc.
- La actividad consiste en financiar trabajos de investigación y fomentar contactos con investigadores, médicos y laboratorios, tanto a nivel nacional como internacional.
- Aefat es fundadora de la alianza internacional de asociaciones relacionadas con la ataxia telangiectasia, A-T Global Alliance www.cureat.org, junto a entidades como [Action for A-T](#) y [A-T Society](#) de Reino Unido, [BrAshA-T](#) de Australia y [A-T Children's Project](#) de Estados Unidos, y asociaciones de Italia, Francia, Israel y Japón. Aefat participa en reuniones periódicas con esta Alianza y mantiene contacto directo con las asociaciones no solo para colaborar en temas de investigación, sino también para favorecer contactos con investigadores y médicos, ensayos clínicos, campañas conjuntas internacionales de concienciación...
- El grupo interno de Aefat llamado "AT INICIATIVAS", con varios voluntarios de las familias y colaboración de la profesional externa de Comunicación, se encarga de estas tareas junto con la colaboración del Comité Científico-Médico (voluntarios) y la participación de la Junta en la toma de decisiones (voluntarios familiares).
- Aefat estaba en 2024 cofinanciando 11 proyectos de investigación nacionales e internacionales, en colaboración con algunas de estas asociaciones similares de otros países. En total, desde 2015 nuestra asociación suma más de 700.000 euros invertidos en 17 proyectos de investigación de la ataxia telangiectasia.

6 NUEVOS PROYECTOS COFINANCIADOS POR AEFAT INICIADOS EN 2024:

1. PROYECTO DE INVESTIGACIÓN CON LA UNIVERSIDAD DE BIRMINGHAM (REINO UNIDO) 2024-2027 ORGANOIDES / REPOSICIONAMIENTO DE FÁRMACOS

- Título: “Identificación de fármacos existentes para reutilizarlos en el tratamiento de la ataxia telangiectasia”
- Centro: Universidad de Birmingham, Reino Unido
- Investigador principal: Richard Tuxworth
- Presupuesto: 249.332,20 £ en colaboración con Action for A-T (Reino Unido, lidera el proyecto), BrAshA-T, (Australia), A-T Society (Reino Unido) y Aefat (España)
- Duración: 32 meses (noviembre 2024 - julio 2027)

2. PROYECTO DE INVESTIGACIÓN CON LA UNIVERSIDAD DE CAROLINA DEL NORTE (ESTADOS UNIDOS) 2024-2027 TERAPIA GÉNICA / NEURODEGENERACIÓN

- Título: “Desarrollo de un enfoque de terapia génica para la tratar la ataxia telangiectasia”
- Centro: Universidad de Carolina del Norte en Chapel Hill, EE. UU.
- Investigador principal: Samuel Young
- Presupuesto: 249.128 £ en colaboración con Action for A-T (Reino Unido, lidera el proyecto), BrAshA-T (Australia) y Aefat (España)
- Duración: 36 meses (septiembre 2024 - septiembre 2027)

3. PROYECTO DE INVESTIGACIÓN CON LA UNIVERSIDAD DE NOTTINGHAM (REINO UNIDO) 2024-2029 BIOMARCADORES

- Título: “Biomarkers for Babies and Young Children with Ataxia Telangiectasia (BOBCAT)”
- Centro: Universidad de Nottingham (Reino Unido)
- Investigador principal: Rob Dineen
- Presupuesto: 246.867,32 £ en colaboración con Action for A-T (Reino Unido, lidera el proyecto), BrAshA-T (Australia), A-T Society (Reino Unido) y Aefat (España)
- Duración: 60 meses (septiembre 2024 - septiembre 2029)

4. PROYECTO DE INVESTIGACIÓN CON EL LEIDEN UNIVERSITY MEDICAL CENTER (PAÍSES BAJOS) 2024-2027 RIBÓSIDO DE NICOTINAMIDA / INMUNODEFICIENCIA

- Título: “Functional impact of Nicotinamide Riboside on the (developing) immune system of patients with A-T”
- Centro: Leiden University Medical Center, Países Bajos
- Investigadora principal: Mirjam van der Burg
- Presupuesto: £ 250,000 con Action for A-T (Reino Unido, lidera el proyecto), BrAshA-T (Australia) y Aefat (España)
- Duración: 36 meses (septiembre 2024 - septiembre 2027)

5. PROYECTO DE INVESTIGACIÓN CON IBEC BARCELONA (ESPAÑA) 2024-2025 ORGANOIDES / EDICIÓN GÉNICA

- Título: “Modelling Ataxia Telangiectasia pathogenesis and therapeutics using human pluripotent stem cells and genetic engineering”
- Centro: Instituto de Bioingeniería de Cataluña (IBEC, Barcelona)
- Investigadora principal: Núria Montserrat Pulido / Carolina Tarantino desde septiembre 2024
- Presupuesto: 150.000 euros, en colaboración con Action for A-T (Reino Unido), BrAshA-T (Australia) y Aefat (España)
- Duración: 18 meses (abril 2024 - octubre 2025)

6. PROYECTO DE INVESTIGACIÓN CON OSLO UNIVERSITY HOSPITAL (NORUEGA) 2024-2025 TERAPIA GÉNICA / miATM

- Título: “Preclinical Assessment of Intrathecal rAAV9-Mediated miATM Therapy for Ataxia Telangiectasia In Mouse Models”
- Centro: Oslo University Hospital (OUH), en Noruega
- Investigadora principal: Hilde L. Nilsen, del departamento de Microbiología, Inestabilidad Genómica en Envejecimiento y Enfermedad
- Presupuesto: 150.000 euros, en colaboración con Action for A-T (Reino Unido), BrAshA-T (Australia) y Aefat (España)

5 PROYECTOS COFINANCIADOS POR AEFAT QUE CONTINÚAN EN 2024:

1. PROYECTO DE INVESTIGACIÓN CON IFOM – INSTITUTO FIRCA DE ONCOLOGÍA MOLECULAR, MILÁN (ITALIA) 2023-2026 METABOLISMO GLUCOSA

- Título: "Understanding and correcting glucose metabolism defects in A-T"
- Centros e investigadores: IFOM – Instituto FIRCA de Oncología Molecular, Milán, Italia. Profesor asociado Vincenzo Costanzo.
- Presupuesto: 125.820 libras. Proyecto liderado por Action for A-T (Reino Unido) y financiado en colaboración con A-T Society (Reino Unido), BrAshA-T (Australia) y Aefat (España)
- Duración: 36 meses (abril 2023 - abril 2026)

2. PROYECTO DE INVESTIGACIÓN CON UNIVERSIDAD DE CAMBRIDGE (REINO UNIDO) 2023-2026

ASO / BIOMARCADORES

- Título: "Trial REadiness in Ataxia Telangiectasia (TREAT-AT)"
- Centro: Universidad de Cambridge, Reino Unido
- Investigadoras principales: Rita Horvath y Anke Hensiek.
- Presupuesto: 250 000 libras. Proyecto liderado por Action for A-T (Reino Unido) y financiado en colaboración con A-T Society (Reino Unido), BrAshA-T (Australia) y Aefat (España)
- Duración: 36 meses (enero 2023 - enero 2026)

3. PROYECTO DE INVESTIGACIÓN CON EL QIMR BERGHOFER MEDICAL RESEARCH INSTITUTE (AUSTRALIA) 2022-2025 ORGANOIDES / REPOSICIONAMIENTO DE FÁRMACOS

- Título: "Digital drug prediction informed by genetic analysis of stem cell-derived mini-brains from A-T patients"
- Centro: QIMR Berghofer Medical Research Institute, Queensland, Australia
- Investigador principal: Sam Nayler
- Presupuesto: 151,690 libras. Proyecto liderado por Action for A-T (Reino Unido) y financiado en colaboración con A-T Society (Reino Unido), BrAshA-T (Australia) y Aefat (España)
- Duración: 36 meses (diciembre 2022 - diciembre 2025)

4. PROYECTO DE INVESTIGACIÓN CON EL HOSPITAL PEDIÁTRICO BAMBINO GESÙ DE ROMA (ITALIA) 2022-2024 CÉLULAS NK

- Título: "Study of natural killer cells in A-T pathogenesis and their therapeutic implications"
- Centro: Hospital Pediátrico Bambino Gesù (Italia)
- Investigadoras principales: Margherita Doria y Maria Giovanna Desimio
- Presupuesto: 91,000 libras. Proyecto liderado por Action for A-T (Reino Unido) y financiado en colaboración con A-T Society (Reino Unido), BrAshA-T (Australia) y Aefat (España)
- Duración: 24 meses (noviembre 2022 - noviembre 2024)

5. PROYECTO DE INVESTIGACIÓN CON LA UNIVERSIDAD DE NOTTINGHAM (REINO UNIDO) 2022-2024 TERAPIA GÉNICA / EDICIÓN GÉNICA

- Título: "Brain-penetrating ATM gene therapy"
- Centro:
- Investigador principal: Universidad de Nottingham (Reino Unido). Dr. James Dixon.
- Presupuesto: 147.304 libras. Proyecto liderado por Action for A-T (Reino Unido) y financiado en colaboración con A-T Society (Reino Unido), BrAshA-T (Australia) y Aefat (España)
- Duración: 24 meses (septiembre 2022 - septiembre 2024)

ENSAYOS CLÍNICOS

Apoyo de Aefat en contacto con laboratorios, clínicos, A-T Global Alliance... para conseguir que se realicen en España, dar oportunidad de participar a los afectados, si lo desean, procurar las mejores condiciones, más sedes, y acelerar procesos:

- Quince Therapeutics. EryDex. Dexametasona encapsulada. En Hospital de La Paz de Madrid y en el Vall d'Hebron de Barcelona
- Intrabio. **IB1001-203. N-acetil-L-leucina.** En Hospital de La Paz de Madrid.

OTROS TEMAS DE INVESTIGACIÓN

- Voluntarios de Aefat se encargan de realizar el pipeline y un mapa de tratamientos de la AT, en colaboración con algunos investigadores, y se publica en la web de Aefat para que investigadores y familias tengan acceso.
- Voluntarios de Aefat se encargan de seguir recogiendo los datos de las mutaciones de pacientes españoles para que estén disponibles para los investigadores (siguiendo normas legales de protección de datos).
- Proyecto investigación dientes de leche en Italia. Apoyo de Aefat en difusión para posible participación de familias y envío de muestras.
- Encuentro IBEC Barcelona marzo 2024 de afectados y familias con investigadores y médicos. Ponentes como Núria Montserrat, Marc Güell, Roberto Bilbao, Jordi Surrallés y Alejandra Darling. Apoyo de Aefat en la organización, asistencia de familias y difusión.
- Aefat ha participado en la investigación sobre calidad de atención al paciente con ataxia telangiectasia realizado por el Hospital Vall d'Hebron de Barcelona y en la publicación del póster correspondiente, presentado en el ESID 2024, congreso europeo de Inmunología.
- Se mantiene la colaboración con la plataforma mundial a través de internet impulsada desde EE.UU. "Global A-T Family Data Platform".
- Para informar de los avances científicos, se celebran webinar "Spotlight on AT" con los investigadores internacionales y miembros de la Alianza.



DIFUSIÓN Y SENSIBILIZACIÓN

- Actividades de difusión, sensibilización y concienciación.
- Dar visibilidad a la enfermedad y sus síntomas, porque si no se conoce, no se investiga y no se diagnostica.
- Dar a conocer la asociación, procurando una imagen real y cuidada sobre sus componentes, actividades y fines, con transparencia y honradez, que se transmita a las familias, a la sociedad, patrocinadores, colaboradores, voluntarios, entidades públicas y privadas, público o participantes de los eventos organizados, y posibles colaboradores para que apoyen nuestros objetivos con conocimiento de causa y teniendo toda la información clara a su alcance.
- Dar visibilidad a la enfermedad y los síntomas a través de la presencia en medios de comunicación, charlas-coloquios en colegios, presentaciones y vídeos informativos, difusión a través de redes sociales, exposiciones fotográficas y participación de los afectados en diferentes actividades.



Veinte corredores solidarios serán las "piernas" de cinco jóvenes con ataxia telangiectasia en Sevilla

Redacción Andalucía - Sevilla
15/02/2024 - 06:40h.



En sus camisetas azules lucirán el lema "Corre, frena la AT" de Aefat XAVIER D'ARQUER (AEFAT)

• VIAJES El pueblo de Álava con historia, arquitectura y gastronomía de lujo

Aefat prepara la primera Guía de Atención al Paciente con Ataxia Telangiectasia

La asociación alavesa, que agrupa a las familias con niños y jóvenes afectados por esta enfermedad rara, sigue buscando fondos para encontrar una cura o tratamiento

Carla González

24-09-24 | 11:05 | Actualizado a las 16:58



PUBLICIDAD



Llévate hasta 400€¹ solo por traer:
tu nómina

SERVICIO DE COMUNICACIÓN INTERNA Y EXTERNA

Aefat cuenta con una profesional externa que, además de otras labores, desempeña las funciones de **GABINETE DE PRENSA** o responsable de Comunicación de la entidad:

- Redacción y distribución de notas o convocatorias de prensa
- Relación con los medios de comunicación y gestión de entrevistas, cuidando que se transmita información fiable, veraz y transparente de la asociación, sus afectados y familias, las actividades que Aefat organiza, los proyectos de investigación que financia...
- Gestión activa e interacción en redes sociales, planificación y ejecución: Aefat está presente en Instagram, Facebook, TikTok, X y YouTube
- Se obtienen entre 200 y 300 publicaciones anuales en medios de comunicación locales y nacionales de distintos ámbitos (información general, deportes, salud...). En 2024 publicaron en medios como Tele 5, La Vanguardia, Europa Press, Redacción Médica, Las provincias, Diario As, Faro de Vigo, Sportlife, Runner's World...
- Otras actividades de RRPP y eventos:
 - Redacción de discursos, presentaciones, carteles, diseños, fotos...
 - Elaboración de documentos para familias, información para entrevistas, preparación de portavoces...
 - Preparación de presentaciones para retos deportivos, búsqueda de patrocinios, retos de recaudación...
 - Gestión de plataformas Migranodearena, Teaming, Stockcrowd (donación por web).
 - Relación y comunicación con entidades como Feder y Fedaes, PID Foundation, Plataforma de Organizaciones de Pacientes...
 - Idea y desarrollo de campañas de concienciación y sensibilización (también con la Alianza), email marketing...
- Acción especial en 2024: **Campaña de concienciación internacional**, con aparición de afectados en un cartel, en colaboración con la A-T Global Alliance y con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras (28 febrero). Objetivo: mostrar afectados de distintas edades y procedencias, reivindicar necesidades del colectivo a nivel mundial y mostrar unión internacional.

OTRAS ACCIONES DE COMUNICACIÓN, DIFUSIÓN Y SENSIBILIZACIÓN

Acciones 2024 con participación y/o asistencia de familiares, y apoyadas en difusión y organización por la responsable de Comunicación (gestiones con organizadores, solicitud de permisos, búsqueda de voluntarios, creación de vídeos e imágenes gráficas...):

- Acción de sensibilización IES Murillo de Sevilla, con participación de una madre y un corredor solidario. Proyección de vídeo del caso de una niña.
- Sensibilización con carteles en los puntos de recogida de tapones para reciclar, en Sevilla, Álava y Albacete.
- Sensibilización en la Universidad: una profesora de la Escuela Universitaria de Huesca fomenta cada año la realización de trabajos sobre enfermedades raras, entre ellos la ataxia telangiectasia, como trabajo de fin de la asignatura “Salud Materno-Infantil”.
- El corredor solidario y médico Javi López llevó nuestra camiseta del Equipo Zurich Aefat en su evento como portador de la antorcha olímpica con los Juegos de París
- Asistencia al X Aniversario de la BCN PID FOUNDATION (inmunodeficiencias primarias) en Barcelona, con afectados y familias, y la responsable de Comunicación. 24 octubre.
- Asistencia de una madre al evento ParticipAcción de la Plataforma de Organizaciones de Pacientes en Barcelona. 28 octubre.
- Asistencia de una madre y una afectada de Madrid, en nombre de Aefat, en la Asamblea de Feder
- Presencia de Aefat en el Acto Oficial por el día de las EERR que tuvo lugar en Sevilla con la presencia de su Majestad Doña Letizia, con asistencia de un padre con su hija afectada, Ana
- Mercadillos y stands solidarios con información de Aefat
- Asistencia de la Secretaria a la “Mesa de Trabajo entre Asociaciones de Enfermedades Minoritarias e Investigadores” celebrada en Cangas
- Gracias a la apertura de Delegaciones Aefat ha sido invitada a eventos como, por ejemplo en Ferrol, “Os nosos centenarios”, presentación del corto de Chelo Loureiro “Eu vou vomigo”, y actos con motivo del día de la Constitución Española, entre otros.
- Mr. España, Toni Company, nos ha apoyado en todos los eventos relacionados con este certamen de belleza “con compromiso” y en sus entrevistas en medios como la revista Hola.

PREMIOS Y RECONOCIMIENTOS 2024

Aefat ha recibido premios y reconocimientos en 2024 por nuestra labor y por nuestras actividades, que apoyan el éxito del trabajo realizado y nos dan credibilidad y prestigio ante la sociedad, colaboradores, investigadores, clínicos, voluntarios, instituciones...:

- **Málaga:** Gala solidaria organizada por Sur y Fundación "La Caixa", con homenaje a Jorge, un afectado, y discurso de su madre para sensibilizar acerca de la AT. 29 enero.
- **Ferrol:** Charla de sensibilización ofrecida por la Secretaria de Aefat en la Universidad de A Coruña, para concienciar sobre la importancia de orientar el voluntariado hacia el acompañamiento en el ocio y tiempo libre para ayudar a los jóvenes con discapacidad como los afectados con ataxia telangiectasia a fomentar su crecimiento personal y grupal, y facilitar su inclusión en la sociedad y mejorar su calidad de vida, favoreciendo que los chicos puedan relacionarse con otros jóvenes de su edad. 10 diciembre.
- **Valencia:** Encuentro fallero y discapacidad. 29 de septiembre
- **PREMIO AELMHU** al "Mejor proyecto de difusión y sensibilización sobre enfermedades raras" por su proyecto de deporte inclusivo en maratones, el "Equipo Zurich Aefat", que cumplió 8 años y 30 maratones. 3.000 euros. Madrid. Noviembre.
- **PREMIO X FORO PREMIOS AFECTIVO** organizado por Johnson & Johnson en colaboración con Cátedras en Red. Accésit en la categoría de Sensibilización para el Equipo Zurich Aefat. Madrid. Noviembre.
- **PREMIO DHL** interno. 250 euros proyecto Equipo Zurich Aefat. Tía de Hugo.



ORGANIZACIÓN DE AEFAT

La sede de la asociación está en Vitoria (Álava), pero debido a la dispersión geográfica de los afectados, los servicios de apoyo constante a las familias se prestan a través de teléfono, correo electrónico, videollamadas, multiconferencias, o WhatsApp y a través de otros servicios de mensajería instantánea.

Tanto la **Junta** como el grupo de **trabajo interno AT Iniciativas** (investigación) se reúnen periódicamente y mantienen contacto a través de un chat de whatsapp para tomar decisiones y comentar los principales temas.

Aefat cuenta también con un **Comité Médico-Científico** que se reúne, a través de internet, para tratar los temas correspondientes a sus funciones.

Los miembros de la **Alianza Internacional** de la que Aefat es fundadora (A-T Global Alliance www.cureAT.org) también se reúnen periódicamente para comentar los avances científicos y colaborar en distintas iniciativas.

En el 2024 se abrieron **Delegaciones** en Terrassa (Barcelona), Mistala (Valencia), Ferrol (A Coruña), Madrid, Sevilla, Arroyo de la Encomienda (Valladolid), Magalluf (Palma de Mallorca) y Alpera (Albacete) para ampliar la presencia de la Asociación en esos territorios, sensibilizar, divulgar y ayudar a los afectados, así como procurar nuevos proyectos que ayuden a cumplir los fines de la Asociación.

Además, Aefat cuenta con alrededor de 350 **voluntarios** en toda España.



Aefat tenía en 2024 subcontratados **servicios externos mensuales** de:

- Una persona para labores de **Comunicación** (gabinete de prensa, web, redes sociales, búsqueda de información de interés, discursos, vídeos, carteles, campañas y proyectos de difusión, email marketing...). En difusión en medios de comunicación, se obtienen entre 200-300 publicaciones anuales en medios de comunicación locales, nacionales de prensa escrita, radio, television o internet.

Y gestión de **Equipo de Maratones** (logística de alojamiento, organización y búsqueda de corredores, gestiones con patrocinadores y organizadores, actividades de ocio, alquiler de autobuses, seguros, asistencia 5 fines de semana...)

Que **además** realiza: solicitud y justificación de ayudas, convocatorias y premios; gestión de eventos y retos; organización de encuentros CREER; compra y envío de material; búsqueda de patrocinios; gestión de plataformas de donaciones y recaudación; inicio y coordinación de Guía de Atención al Paciente; gestiones de Consultas Multidisciplinares, atención a familias, proyectos de sensibilización y recaudación de fondos, relaciones institucionales...

- Una **psicóloga** que organiza el Servicio de Psicología descrito (taller de duelo, taller de mayores, taller de menores, taller de hermanos) y atención individual para pacientes y familiares.
- **Gestoría...**