



# ÍNDICE

<b>1. Presentación: Un nuevo horizonte .....</b>	<b>4</b>
<b>2. 2022, un año de celebraciones .....</b>	<b>6</b>
2.1. Concesión de la medalla de Plata de la Ciudad de Gijón .....	7
2.2. VII Congreso Internacional sobre las ADEE .....	9
2.3. V Premios ALPE .....	12
2.4. Aprobación por parte del ministerio de la financiación del Vorositide .....	14
<b>3. Atención integral: la persona, el centro.....</b>	<b>15</b>
3.1. Valoraciones realizadas por nuestro equipo de especialistas y otros .....	16
3.2. Todos iguales, todos diferentes .....	17
3.3. Casa de Málaga .....	18
3.4. Jornadas de familias .....	20
3.5. Creando expertos .....	20
3.6. Valoración cualitativa del servicio de Atención Integral .....	20
<b>4. Representación de pacientes .....</b>	<b>23</b>
4.1. Presentación de Fundación Alpe para los líderes europeos de Biomarín .....	24
4.2. Reunión de representantes de pacientes QED .....	25
4.3. Asistencia a las 3ª Jornadas sobre enfermedades raras que afectan al crecimiento en Coimbra .....	26
4.4. Asistencia al Congreso de Displasias esqueléticas en Chile.....	26
4.5. Comité de representación de pacientes de Biomarín.....	27
4.6. 5ª Jornada de la Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas (UMDE), Hospital Universitario la Paz.....	27
4.7. Asistencia al 12º Congreso de Atención Temprana en Córdoba .....	28

<b>5. Asociacionismo .....</b>	<b>29</b>
5.1. Alianza Europea .....	30
5.2. ICOSEP .....	31
5.3. EURORDIS .....	31
5.4. Red Iberoamericana .....	31
5.5. Colaboración con otras asociaciones españolas.....	32
<b>6. Comunicación y activismo .....</b>	<b>33</b>
6.1. Presentación del libro “Analfabetos sentimentales”.....	34
6.2. Participación jornadas de discriminación, intolerancia y delitos de odio del Ayuntamiento de Gijón.....	34
6.3. Presentación del cuento “El techo del mundo” .....	34
6.4. Encuentros con diferentes partidos políticos .....	35
6.5. Octubre: mes de concienciación sobre las ADEE.....	38
<b>7. ¿Quiénes somos? .....</b>	<b>39</b>
7.1. Equipo Alpe .....	40
7.2. Voluntariado.....	40
7.3. Comité Científico.....	40
7.4. Patronato.....	41
<b>8. Cierre .....</b>	<b>42</b>

The background is a solid orange color with several large, irregular, lighter orange shapes scattered across it, resembling organic forms or abstract patterns. The shapes vary in size and orientation, some pointing towards the top and others towards the bottom.

1

presentación: un nuevo horizonte

Horizonte: conjunto de posibilidades o perspectivas que se ofrecen en un asunto, situación o materia. El 2022 ha sido un año que se ha cerrado con grandes cambios en nuestro horizonte: nuevas redes de trabajo a nivel local, nacional e internacional, nuevos proyectos de investigación, nuevos conocimientos, nuevos logros en relación al cumplimiento de los derechos de las personas con ADEE, nuevas opciones de tratamiento, nuevas sinergias, etc.

Podemos decir que 2022 ha sido un año caracterizado por la expansión. Si bien es cierto que desde que Fundación ALPE existe hemos estado en un proceso continuo de desarrollo, tenemos la sensación de que este año ese desarrollo se ha catapultado. Los entornos a los que pertenecemos cada vez son más amplios y diversos y nuestro potencial latente cada vez es mayor. Eso sí, sin modificar nuestro objetivo principal, que siempre es y será mejorar la calidad de vida de las personas con ADEE y sus familias.

Expandirse va de la mano de asumir nuevos retos. El abanico de frentes abiertos cada vez es más grande. A veces, nos sentimos abrumados, asustados, ante todos los proyectos que queremos sacar adelante, ante todas las cosas que queremos cambiar, mejorar y mantener. Entonces, reflexionamos sobre lo que hemos conseguido juntos y nos imaginamos cómo sería un futuro mejor. Cuando usamos la imaginación para proyectarnos positivamente hacia el futuro es cuando los obstáculos del presente comienzan a desanudarse. De esta manera conseguimos convertir el miedo inicial en motivación y nos sentimos capaces de asumir esos retos y todos los que nos vengan.

El nuevo horizonte que se presenta ante nosotros es infinito y no vamos a parar hasta conseguir que ese mundo más justo, más tolerante y diverso que nos imaginamos sea una realidad.

“Los horizontes infinitos pertenecen a aquellos que tienen imaginación infinita”.

Murta Ildon



2

2022, un año de celebraciones

## 2.1. Concesión de la medalla de Plata de la Ciudad de Gijón

La primera gran alegría vino de la mano del Ayuntamiento de nuestra ciudad. Cuando nos enteramos de que La Fundación ALPE había sido galardonada con la medalla de plata de la Ciudad de Gijón 2022 nuestro sentimiento de orgullo y felicidad fue enorme. El trabajo realizado a lo largo de más de dos décadas, convirtiendo a Gijón en una referencia internacional para las personas con ADEE, había sido reconocido.

A lo largo de varios meses participamos en eventos oficiales, entrevistas, encuentros y ceremonias y, aunque no todos estuvisteis presentes en estos actos, tenemos claro que nada habría sido posible sin vosotros, amigos, colaboradores, familias. ¡Gracias, gracias, gracias!

[https://www.lne.es/gijon/2022/04/28/alpe-medalla-plata-gijon-bueno-65472858.html?fbclid=IwAR0u7JILsu\\_3btODyjYP\\_uc8Kr8bNKgY-pKP7WnkvY3LnHvpuCWd8XDIIlg](https://www.lne.es/gijon/2022/04/28/alpe-medalla-plata-gijon-bueno-65472858.html?fbclid=IwAR0u7JILsu_3btODyjYP_uc8Kr8bNKgY-pKP7WnkvY3LnHvpuCWd8XDIIlg)

<https://www.elcomercio.es/gijon/medallas-plata-gijon-20220427200505-video.html?fbclid=IwAR1F-g1Az5MQe2J-73o2xoZ8FOykA0EjNGQupkVlrPcpqyRLGELpNxHmeBw>

*La Nueva España*



### Alpe, medalla de plata de Gijón: “Es bueno visibilizar la acondroplasia”

La fundación, con 22 años de vida, organiza un congreso internacional cada cuatro años



Lunes, 2 de mayo de 2022

Gijón

Los reconocimientos de la ciudad



Las medallas de plata



Estefanía González, Belén Ojeda, Susana Noval, Carmen Alonso, Carmen Barreal y Rosana García, en la sede de Alpe. | Ángel González

## Dos décadas de compañía y pelea

“Existe un tratamiento para la acondroplasia, todos los niños deben tener acceso”, destaca Carmen Alonso, presidenta de la Fundación Alpe

## 2.2.VII Congreso Internacional

Llego Octubre, nuestro mes favorito. Durante el 9, 10 y 11, las horas de sueño fueron pocas y las horas de aprendizaje, crecimiento personal y alegría muchas.

Los congresos, en especial los internacionales, sirven para realizar un ejercicio de recopilación y reflexión sobre el momento presente en relación a la investigación, educación, defensa de los derechos y la atención clínica de las ADEE. Sirven como foros donde se analizan los últimos avances científicos y clínicos, se discuten y comparten las mejores prácticas y se prevén los próximos cambios. Pero también, sirven para socializar. La socialización para los niños y adolescentes es imprescindible ya que contribuye a su buen desarrollo emocional y cognitivo y les ayuda en el proceso de creación de identidad. Y para los adultos, es igual de importante, ya que quienes mantienen unas buenas relaciones interpersonales disfrutan de una mayor salud y bienestar general.



Aquí se puede consultar el programa del VII Congreso Internacional aquí: <http://www.congresoalpe2022.com/> Como se puede observar, además de las actividades de aprendizaje, a lo largo del Congreso se realizaron talleres y actividades de ocio, para que las personas puedan encontrarse, disfrutar, compartir experiencias y crear redes de pertenencia.

## ¿Quiénes asistieron al Congreso?

### Especialistas clínicos

Como bien explica nuestro divulgador favorito y miembro del comité científico de la Fundación ALPE Morrys Kaisermann en su imprescindible blog Treating achondroplasia: “Los mejores expertos de todo el mundo se reunieron para presentar las mejores prácticas actuales en el cuidado de la salud de la acondroplasia y para discutir los principales desafíos que enfrentan a diario las personas con displasias esqueléticas, desde la discriminación social y los problemas políticos hasta acceso a una atención médica adecuada en sus países”.

De todas los especialistas que acudieron, nos gustaría mencionar al equipo del Nemours Children’s Hospital, de Delaware, Estados Unidos, uno de los principales centros de referencia en displasias esqueléticas del mundo: Michael Bober, Jeffrey Campbell, Stuart Mackenzie, Abraham Oommen, Mary Theroux y Colleen Ditro. Además de ellos, Melita Irving, Klane White, Valerie Cormier, Virginia Fano y, cómo no, los nacionales Josep de Bergua, Gorka Knörr, Pedro Deménech, Antonia Poca, Encarna Guillén, Ignacio Sanpera, Javier Alonso, Antonio e Isabel Leiva, Borja Delgado así como los profesionales que forman parte de nuestro equipo multidisciplinar de clínica Bascarán, Clínica Ibaseta y Lozano. Los miembros del comité científico de la Fundación ALPE Avner Yayon, Geneviève Baujat, Guillermo de la Cueva y Morrys Kaisermann fueron también una parte activa del evento. Para todos ellos, que, además, visitaron pacientes durante los tres días de congreso nuestro profundo agradecimiento.

### Investigadores

Representantes de los principales laboratorios que investigan sobre la acondroplasia ofrecieron actualizaciones sobre sus ensayos clínicos sobre Acondroplasia: Ascendis Pharma, QED, Pfizer y BioMarin. Además, por primera vez en nuestros congresos, hubo un panel exclusivo sobre los estudios sobre Hipocondroplasia que hay en marcha: el de QED y el que lleva a cabo Andrew Dauber en el Children’s Hospital de Washington.

### Psicólogos y educadores

La educación inclusiva es un área de gran peso para el desarrollo de todo el potencial de los niños, que serán adultos, que serán ciudadanos. Dirigidos a padres, que a su vez pueden hacer llegar la información a los maestros y profesores, ofrecimos talleres sobre las características del alumnado con ADEE respecto a la educación.

Por otro lado, en la Fundación concedemos gran importancia a la atención psicológica, por eso también hubo talleres dirigidos al autoconocimiento, a como hablar sobre displasias con los niños o la gestión de las expectativas.

Toda la programación del congreso estuvo permeada de esta atención al equilibrio entre cuerpo y mente, voluntad y condicionamiento, sociedad e intimidad.



### Activistas

Abogados, políticos, agentes sociales de diversos campos conforman un tejido que no debe olvidarse. En el ámbito social es donde crecen y evolucionan los tópicos, los estereotipos y es importante tenerlo en cuenta para conseguir cambios en esa mentalidad que repercutan en mejoras en la calidad de vida de las personas con ADEE.

### Representantes de pacientes

Varias reuniones de representantes de organizaciones de pacientes se llevaron a cabo durante los días del congreso. Cabe destacar el encuentro que tuvo lugar el primer donde representantes de organizaciones de 25 países pusieron en común y reflexionaron sobre la situación de las personas con ADEE como sujetos de derechos y deberes en un mundo globalizado. Esta reunión, cofinanciada por el Ministerio de Asuntos Exteriores del Gobierno de España, sentó las bases para una mayor unión que nos fortalezca a todos.

### Familias

Y como no, en el centro de este evento, están las familias. Hablamos de familias como unidad fundamental de trato, ya que es el contexto vital de niños, jóvenes y adultos. El concepto familia es amplio e incluye diferentes concepciones: familias de una sola persona o de muchos, familias incluidas unas en otras. Y en torno a las familias, la red complejísima de la vida social: sistemas, dinámicas.

Uno de los objetivos del Congreso fue que las personas, todas, salgan de él transformadas, siendo un poco otras, siendo más felices y mejores. Mirando este video creemos que ese objetivo se ha cumplido: <https://www.youtube.com/watch?v=UsBBMsOPc-w>

## 2.3.V Premios ALPE

Otro motivo de celebración durante el Congreso fueron los V premios ALPE. Los Premios ALPE se crearon en 2012 para visibilizar a las ADEE y reconocer el esfuerzo de personas o entidades que luchan de una u otra manera por la inclusión social y la mejora de la calidad de vida de los afectados. Gracias a la labor de muchos, entre los que destaca la labor de los premiados, se ofrece a la sociedad una visión ajustada a la realidad de la comunidad de personas con enanismo, alejada de estereotipos dañinos y comprometida con el progreso y la equidad en nuestro mundo. Estos fueron los premiados, elegidos por un jurado independiente.

- **PREMIO EN LA CATEGORÍA PERSONAL:** A **Josep María Alaña Negré** por Una larga trayectoria como activista por los derechos humanos y, más específicamente, por los derechos de las personas con ADEE.
- **PREMIO EN LA CATEGORÍA INSTITUCIONAL:** A la **Clínica Ibaseta** por Valoración clínico-ortodóncica del área cráneo- facial en pacientes Acondroplásicos y ADEE



- **PREMIO EN LA CATEGORÍA INVESTIGACIÓN:** A **Elvire Gouze**, por su investigación e innovación en displasias esqueléticas.
- **PREMIO EN LA CATEGORÍA ENTIDAD SOCIAL:** A la **Fundación ONCE** por Pisadas de dignidad. Erradicación de ocupaciones no dignas para personas con ADEE.

Mas información: <https://premiosalpe22.blogspot.com/>

A la ceremonia de entrega, vinieron investigadores, clínicos, agentes sociales, afectados y familias y representantes de organizaciones de personas de ADEE de todo el mundo. Después de la entrega de premios, tuvimos una cena de gala y música en directo donde pudimos

bailar, disfrutar y compartir. Sin duda, una noche mágica, de esas que se guardan con cariño en el recuerdo.

## 2.4. Aprobación por parte del ministerio de la financiación del Vorositide

Y para acabar el año, nos dan la noticia que muchos estábamos esperando. Recibimos una llamada de la Ministra de Sanidad, doña Carolina Darias, para comunicarnos personalmente la aprobación de la financiación pública del primer fármaco desarrollado para Acondroplasia (Vorosotide, cuyo nombre comercial es Voxzogo).

Tras este gran avance, nos encontramos en un momento donde las emociones están a flor de piel y donde hay mucha incertidumbre. Dentro de las familias surgen preguntas ¿Cómo puedo conseguir el fármaco? ¿Qué resultados voy a tener? ¿Este tratamiento evita la elongación? y también muchas ilusiones... ¿Estamos hablando de una cura...?

La ilusión es un proceso psicológico que nos sirve para no rendirnos, para llenarnos de aliento y empujarnos a conseguir nuestros objetivos a largo plazo. La ilusión nos conecta con los sentimientos positivos y es contagiosa, nos hace tener fe en nosotros mismos y alimenta nuestro sentimiento de ser capaces. Gracias a la ilusión hemos conseguido avances, por ello es tan importante cuidarla. Pero a veces, se puede convertir en un arma de doble filo. Si nuestras expectativas de futuro se basan solamente en ilusiones y nos desconectamos de la realidad, puede ser que nos acabemos frustrando y que esos pensamientos y emociones que en un inicio fueron positivos se acaben convirtiendo en una fuente de sufrimiento.

¿Qué podemos hacer para evitar esto? No confundir deseos con realidades. ¿Deseamos que exista una cura para las displasias esqueléticas? Por supuesto. ¿Deseamos que el Vorositide tenga buenos resultados para todas las personas que lo tomen? Desde luego... ¿Esto ya se ha conseguido? Por desgracia no. Y aún nos queda camino por andar asique toca hacer un esfuerzo por mantener los pies en la tierra. Y así con los pies en el suelo, la mente en los sueños y la ilusión como motor, conseguiremos avances como nos gustan a nosotros, con pasos cortos, pero pisadas firmes.

# 3

atención integral:  
la persona, el centro

Algo que caracteriza a Fundación ALPE es el servicio de Atención integral a las personas con ADEE y sus familias. Si queremos mejorar la calidad de vida de las personas con ADEE el cuidado global, desde múltiples perspectivas, es imprescindible: alimentación, especialidades varias, médicas y educativas, ejercicio, bienestar psicológico y social.

En 2022 se incorporó directamente al equipo de Fundación ALPE una psicóloga (servicio que antes se llevaba a cabo de manera externa), por lo que todas las valoraciones en la clínica ALPE, incluyen ahora valoración psicológica del niño y de la familia. Es decir, todos los pacientes que acuden a Gijón son valorados por: médico, fisioterapeuta, logopeda, audióloga, otorrinolaringólogo, ortodoncista, psicóloga y varias veces al año, por traumatólogo.

### 3.1. Valoraciones por nuestro equipo de especialistas y otros

Las cifras de valoraciones por el equipo de especialistas de la Fundación en la sede de Gijón muestran esta evolución a lo largo de los meses de 2022.



Como se puede observar en el mes 10 (Octubre) es cuando más visitas se realizaron, coincidiendo con el VII Congreso Internacional.

En cuanto a su procedencia:



Cuantitativamente, se han hecho 187 valoraciones presenciales. Además, se han llevado a cabo 240 terapias de fisioterapia, 240 de logopedia y 263 de psicología. Se ha mediado y prestado apoyo a 15 familias en casos problemáticos de valoración de discapacidad y se han conseguido segundas opiniones de prestigiosos especialistas en 88 casos.

También ha habido 35 valoraciones nutricionales y dietas personalizadas.

Se ha proporcionado información y seguimiento a 30 familias con recién nacidos y se ha enviado material a sus pediatras correspondientes, a las unidades de temprana y otros profesionales.

### 3.2. Todos somos iguales, todos somos diferentes

La escuela es un elemento fundamental en el desarrollo de los niños. En este espacio, además de adquirir conocimientos, es donde niños y niñas forman su identidad, aprenden a relacionarse con sus pares, y evolucionan como personas adultas. Las experiencias vividas en este contexto marcan el desarrollo de la personalidad y sus cualidades.

Cuando una escuela recibe a un niño con acondroplasia, tiene la responsabilidad de proporcionarle un ambiente adecuado, flexible, confortable...necesario para que cualquier persona se desarrolle con total plenitud. Por este motivo, debe ofrecer las mismas oportunidades educativas y, ninguna condición debe ser un motivo de limitación del desarrollo de las potencialidades del niño...todos iguales, todos diferentes!!

Con esta finalidad se han mantenido reuniones presenciales y telemáticas con 124 colegios e institutos.

Por otro lado, La Fundación ALPE, en colaboración con BioMarin, lanzó dos becas de formación académica para jóvenes estudiantes que tengan ADEE. Se pretende ayudarles a tener las mismas oportunidades que el resto de la sociedad para tener una formación y que les dé la oportunidad de desarrollarse plenamente y aspirar a empleos de calidad. Estamos seguras de que las beneficiarias sacarán el máximo partido de esta beca (enhorabuena).

### **3.3 Casa de Málaga**

Un año más, con gran esfuerzo, hemos conseguido mantener en marcha esta vivienda tan importante para que los procesos de cirugía reconstructiva y de elongación sean correctamente llevados a cabo.

Algunas familias que acuden a la Unidad de Acondroplasia del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga para realizar operaciones de corrección ósea o cirugías de elongación no pueden permitirse permanecer en Málaga, cerca del hospital, para ser vigilados de cerca por el equipo de profesionales. Así, se van a su casa demasiado pronto y comienzan allí, sin experiencia y cuando aún no han cubierto la primera fase de recuperación y rehabilitación, los cuidados. Una correcta rehabilitación es fundamental, tan importante como la propia cirugía, y de ella dependen los resultados finales. Por eso la Fundación pone a disposición de las familias la vivienda de acogida temporal sin ningún tipo de coste para ellos.

### **3.4 Jornadas de familias**

Durante 2022 pudimos celebrar reuniones de familias en varias comunidades. Como siempre pasa en estos encuentros es imposible describir con palabras lo que se vive: abrazos, besos, risas, travesuras.. en definitiva, felicidad, por poder volver a vernos y compartir vida.

Aprovechamos estas jornadas para ofrecer algún contenido o taller por parte de profesionales invitados y también para realizar actividades para los niños. Las jornadas de familias son ya una tradición consolidada en nuestra Fundación, dado que promover la relación entre las familias y las personas con ADEE es uno de sus primeros objetivos.



### 3.5. Creando expertos

La capacitación de los pacientes y sus familias para que se conviertan en expertos en su propia condición sigue siendo un objetivo sobre el que trabajar. A través de talleres, seminarios y ventanas de ALPE, queremos ofrecer a los usuarios conocimientos sobre su condición desde un punto de vista clínico, psicológico y práctico que los ayuden en su vida diaria y que fomenten el autocuidado. Además de para mejorar su salud esto les servirá para empoderarse, dándoles un protagonismo real y un papel activo en la toma de decisiones.

ADEE Expertos ASDD Experts  
Jueves, 20 de enero, 7:45pm CET  
Thursday, January 20th, 1:45pm EST/7:45pm CET



**Dr. Frances Guardo**  
Paley Orthopedic & Spine Institute

Rehabilitación de extremidades superiores tras elongación ósea  
/Upper Extremity Limb Lengthening Rehabilitation

Traducción simultánea al español *Spanish simultaneous interpreting*  
Zoom ID: 83018152345

#ADEEexpertos #divulgacionALPE  
#formaciónADEE #ASDDexperts #ALPEtalks



### Ventanas ALPE, miércoles día 9 a las 19h

**Laura Garde,**  
dietista nutricionista nos  
hablará sobre:



**Recomendaciones dietético-nutricionales  
en acondroplasia desde el nacimiento  
hasta los 3 años.**

Zoom ID: 81275043534



### 3.6. Valoración cualitativa del servicio de Atención Integral

Cualitativamente, los informes de los especialistas indican que este programa afecta positivamente la evolución de los pacientes. En sucesivas valoraciones muestran mayor conciencia de los cuidados e hitos de evolución, en las prácticas diarias y en los resultados. Las impresiones de las familias son extraordinarias. Nuestro análisis se basa en la observación (con larga experiencia) y en la recogida de datos de nuestro equipo, y en los comentarios

espontáneos de las personas con ADEE y sus familias. Nos llegan numerosos testimonios de alivio y gratitud por el apoyo que la Fundación representa

## TESTIMONIOS

*“Cuando a tu hijo le diagnostican acondroplasia esa palabra te llega en forma de eco y ocupa todo tu cerebro, tus conversaciones y tu vida entera, piensas que esas cosas les pasan a otros, que no puede ser que te esté pasando a ti. De repente todo se nubla y se vuelve oscuro, no paras de llorar, de hacerte preguntas y de buscar información por todos los medios, desesperadamente. Ahí experimentas lo que es la desesperación de verdad de la buena. Tu entorno está que no sabe cómo ayudar porque también están pasando lo suyo.*

*En una de estas búsquedas dimos con ALPE. Yo siempre digo que fue nuestra luz. Cuando contactamos con ellos por primera vez no sabíamos ni qué palabras utilizar porque estábamos tan perdidos que no sabíamos ni de qué hablábamos. Su respuesta fué inmediata (ellos sí sabían de qué hablábamos), su engranaje se puso a funcionar con una familia más. Empezó su magia: de su chistera y con su varita nos pusieron la esperanza en nuestras manos. Empezamos a compartir nuestra vivencia, nuestro diagnóstico y vimos que no éramos los primeros ni los únicos. Que no estábamos solos. Empezamos a hablar con familias que ya llevaban camino andado, con su psicóloga que nos recogió con una pala del suelo, secó nuestras lágrimas, nos puso en pie y nos preparó para recibir a nuestro hijo.*

*Luego llegó el congreso, al que íbamos muertos de miedo: teníamos claro que íbamos a ver nuestro futuro en esas familias, el futuro de Lucca en esos niños y adultos, que comparten con él la acondroplasia. Pues bien, lo que nos encontramos fue un futuro brillante: niños sonrientes y felices, profesionales que sí saben de lo que están hablando, que hablan con claridad y con un inmenso cariño, estudios esperanzadores, datos realistas y familias que rápidamente nos abrieron los brazos y corazón. Fueron tres días de alegría, de sonrisas, de intercambio de números de teléfono, de abrazos. En fin, de oxígeno.*

*No voy a encontrar jamás las palabras para agradecer a ALPE todo esto y más, que seguramente me dejó en el tintero. Ahora somos parte de esta gran familia y, aunque el camino que hemos andado no se lo deseo a nadie, estas cosas ocurren, sí. Pero cuando encuentras una familia como esta, todo es más fácil.”*

*“Estimada y querida familia de ALPE, Después de una intensa semana en la fundación, con tanta ansiedad, emoción, felicidad, y miles de otros sentimientos variados, enmarcados en la sinfonía de llantos, risas y gritos de José y su abrir y cerrar de puertas. Era difícil tener un momento para agradecer y hacerles saber todo lo que significa y significó esa semana, ese tiempo y el haber encontrado a ALPE. Así que ahora, más tranquilos y después de haber leído casi todo el libro -muy interesante, emotivo y atrapante- nos surge la necesidad de agradecer! En Alpe no solo encontramos contención, profesionalismo y conocimiento sobre*

la condición de José, con unos verdaderos profesionales con conocimiento sino una familia. Y eso se debe a por el amor que recibimos, un abrazo, una sonrisa, la preocupación y el cariño de manera constante. Y lo que más rescato de este viaje fue encontrar un grupo humano que se caracterizó por hacer bien al otro y ayudarlo, motivo simplemente por el amor. Ahora tenemos más inquietudes y se despertaron muchas cosas que aún estaban dormidas. Las ganas de poder imitar un poco al menos esa actitud desinteresada y amable y ayudar desde nuestro lugar en todo lo que podamos. Una vez más GRACIAS, gracias por su magnífica obra, por su amor desinteresado y por todo lo que hacen por los que nos acercamos a la fundación. Por miles de años más, por qué gente como ustedes se necesitan por montones en este mundo. Espero que nos veamos muy pronto y sepan que pueden contar con nosotros en todo lo que necesiten.

Un gran abrazo, gracias, gracias y gracias “

“¿Que significa ALPE, en nuestras vidas? La respuesta q me nace es, familia, es recogimiento, paz, tranquilidad, es el lugar de refugio para todas las familias en todas las etapas. Es familia, porque aquí nos cuidamos unos a otros, conocemos personas de muy diversos lugares, y todos nos entendemos con solo mirarnos. Por eso es paz, tranquilidad, porque aquí nadie ve lo de fuera, el envoltorio, somos nombres propios, y sobre todo nos sentimos arropados en todas las situaciones, en los primeros días, desde el diagnóstico y antes incluso de conocer a nuestro bebé, el acogimiento, y el sentimiento de pertenencia se siente, desde la primera visita con nuestra hija, allá por 2009, cuando ella aún tenía 2 meses de vida, hasta este último congreso, octubre 2022, siempre, siempre ALPE nuestra primera opción si hay miedo, si hay dudas, si hay alegrías x compartir.... Siempre, y digo siempre, ell@s ESTAN presentes.... X eso lo digo con mayúsculas, ALPE siempre son mi familia, mi refugio y me siento, nos sentimos todas las familias tan arropadas y agradecidas...”

The background is a solid orange color with several large, irregular, lighter orange shapes scattered across it, resembling organic or abstract patterns. The shapes vary in size and orientation, some pointing upwards and others downwards.

4

representación de pacientes

Para Fundación ALPE, la representación de pacientes es una de las actividades principales. Somos conscientes de que somos una vía de comunicación entre Instituciones Sanitarias, profesionales, investigadores, compañías farmacéuticas y personas con ADEE y sus familias y por eso queremos estar presentes en todos los lugares donde se discutan temas relacionados con las ADEE para promover una gestión sanitaria centrada en el paciente.

#### **4.1. Presentación de Fundación Alpe para los líderes europeos de Biomarin**

Nos desplazamos hasta Marbella, a una reunión con las figuras principales de BioMarin en Europa, para darles a conocer la Fundación ALPE y poder compartir con ellos los principales retos a los que las personas con ADEE se encuentran en su día a día.



## 4.2. Reunión de representantes de pacientes QED

También tuvimos la oportunidad de reunirnos con QED y otras organizaciones de pacientes en París. Allí, pudimos poner en común diferentes aspectos a tener en cuenta en la investigación farmacéutica.

Aprovechando que estábamos en la ciudad, visitamos el hospital de niños Necker y el Instituto Imagine para charlar con los equipos médicos y de investigación sobre la actualidad de las ADEE.



### 4.3. Asistencia a las 3ª Jornadas sobre enfermedades raras que afectan al crecimiento en Coimbra

En Junio, nos desplazamos hasta Coimbra para acudir a las terceras jornadas sobre enfermedades raras que afectan al crecimiento. Este evento creado por el equipo multidisciplinar de “Rare Bone Disease” del Centro Hospitalar y Universitario de Coimbra (CHUC) y asociación “Saúde Infantil” de Coimbra (ASIC) buscaba entrenar a profesionales de la salud que trabajan con estas condiciones. En esa jornada, pudimos compartir con todos los asistentes las experiencias habituales de los pacientes en relación a los sistemas y profesionales de salud.

### 4.4. Asistencia al 15º Congreso de la Sociedad Internacional de Displasias esqueléticas

Una de las citas más importantes del mundo para las displasias esqueléticas, la más importante desde un punto de vista clínico, tuvo lugar en Santiago de Chile del 24 al 27 de agosto: el 15 Congreso de la Sociedad Internacional de Displasias Esqueléticas. Por supuesto, teníamos que estar allí para representar a los pacientes. A nosotros. A vosotros. Para que nuestra voz sea oída en los foros donde, con más frecuencia de lo que nos gustaría, se queda en un segundo plano.



#### 4.5. Comité asesor de representación de pacientes de Biomarin

Este año, se formó el comité de representación de pacientes de BioMarin. El objetivo de este equipo de trabajo es aprender y compartir experiencias y conocimientos que permitan mejorar la calidad de vida de las personas con ADEE. La reunión presencial tuvo lugar en el marco del VII Congreso Internacional.



#### 4.6. 5ª Jornada de la Unidad Multidisciplinaria de Displasias Esqueléticas (UMDE), Hospital Universitario la Paz

En esta jornada, dirigida y abierta a todos los especialistas interesados en las displasias esqueléticas, se presentó el trabajo realizado en la UMDE, se charló sobre el manejo clínico y nosotros realizamos una exposición sobre la importancia del apoyo social a los afectados y sus familias.

#### **4.7. Asistencia al 12° Congreso de Atención Temprana en Córdoba**

También asistimos al XII Congreso Nacional Interdisciplinar de Atención Temprana y Desarrollo Infantil celebrado en Córdoba, a final de año. Desde el nacimiento hasta los 3 años de edad, se da el momento de máximo desarrollo neuronal en el ser humano. En este marco temporal es donde se desarrollan y maduran capacidades como el lenguaje, las funciones motoras y las cognitivas. Por eso, la atención temprana es tan importante, ya que ayuda a prevenir y mejorar posibles déficits en el desarrollo de nuestros niños. Además de para conocer cómo está el panorama actual acerca de la Atención Temprana, también quisimos compartir con esos profesionales las necesidades específicas de los niños con ADEE.

The background is a solid orange color with several large, irregular, lighter orange shapes scattered across it, resembling organic forms or abstract patterns. The shapes vary in size and orientation, some pointing upwards, some downwards, and some horizontally. The overall effect is a textured, layered appearance.

5

asociacionismo

De todos es conocido que la unión hace la fuerza, por eso, hemos invertido muchos tiempo y esfuerzo en mantener y crear alianzas con otras organizaciones.

## 5.1. Alianza Europea

Las siete organizaciones que componen la SD Alliance, la alianza que dio lugar al Consensus Paper, se citaron presencialmente en el marco del VII Congreso Internacional, para poner en común los avances conseguidos y planificar los siguientes pasos.

Además, el 26 de octubre de 2022, dimos otro pequeño gran paso en la lucha por los derechos de las personas con ADEE al presentar la Alianza Europea de Displasias Esqueléticas, SDAlliance, en Bruselas. Allí hablamos ante europarlamentarios y representantes del Foro Europeo de la Discapacidad para presentar nuestro análisis y recomendaciones sobre la situación de las personas con ADEE de Europa. No dejéis de visitar la recién estrenada página web de la Alianza: <https://skeletaldysplasias.org> que iremos llenando de vida en los próximos meses. Explorad, utilizad, participad.

De izquierda a derecha, los representantes de Finlandia, España, Reino Unido, Bulgaria, Eslovaquia y Holanda.



## 5.2. ICOSEP

Nuestra colaboración con ICOSEP se empezó a forjar hace algunos años. Este año de nuevo, participamos en su congreso anual y apoyamos su campaña de sensibilización sobre los problemas de crecimiento en niños. Porque no todas las condiciones que conllevan talla baja son displasias esqueléticas, es importante un diagnóstico a tiempo.

## 5.3. EURORDIS

Seguimos trabajando con EURORDIS, la red europea de enfermedades raras, quién nos han apoyado a lo largo de 2022 en diferentes proyectos, entre ellos el proyecto de la Alianza Europea.

## 5.4. Red Iberoamericana

La red de trabajo latinoamericana comienza a dar sus frutos. Durante 2022 se planificó un curso específico sobre ADEE dirigido a profesionales de salud e impartido por la Dra. Fano. A final de año, los interesados tuvieron la primera sesión de formación que continua durante todo el 2023.



Por otro lado, de nuevo aprovechando el VII Congreso Internacional, las organizaciones del proyecto ADEE Latinoamérica mantuvieron una sesión de trabajo, la primera presencial, donde se llegó a importantes acuerdos y se definieron prioridades y próximos pasos en la búsqueda de la mejora de la calidad de vida de las personas con ADEE en Latinoamérica.



### **5.5. Colaboración con otras asociaciones españolas**

A nivel español, colaboramos con diferentes organizaciones como es FEDER, CERMI. Este año, como ejemplo de trabajo colaborativo entre asociaciones españolas destaca el proyecto “Pisadas de Dignidad” de Fundación ONCE, proyecto dirigido a la inclusión laboral de personas con ADEE en riesgo de exclusión social y para que aquellos que quieran puedan encontrar una alternativa de proyecto de vida sociolaboral, alejada de la utilización de los propios estereotipos de la discapacidad como medio de “ganarse la vida”.

The background is a solid orange color with several large, irregular, lighter orange shapes scattered across it, resembling organic or abstract forms. The shapes vary in size and orientation, some pointing upwards, some downwards, and some horizontally. The overall effect is a textured, layered look.

# 6

comunicación y activismo

Aunque en los últimos años se escucha mucho la palabra inclusión, realmente, la idea de incluir a las personas con discapacidad en todos los aspectos de la vida cotidiana es diariamente desafiada por las actitudes negativas y los estereotipos de la sociedad que busca la perfección. La discriminación se mantiene latente en la vida de las personas con ADEE en los ámbitos familiar, escolar, laboral y social, existiendo dificultades para participar plenamente en la sociedad. Por eso, para cambiar esta situación, la divulgación y el activismo político y social sigue siendo tan necesario.

### **6.1. Participación en las Jornadas Discriminación, intolerancia y delitos de odio, del Ayuntamiento de Gijón**

A través de una ponencia y un curso orientados a funcionarios que atienden directamente a los ciudadanos, aportamos nuestra visión sobre lo que supone vivir con enanismo. Por desgracia, demasiado a menudo nos encontramos con que las ADEE son discapacidades del todo malentendidas y vemos como algunas fuentes de discriminación surgen de la falta de conocimiento sobre realidades diversas. En estas jornadas pudimos compartir la experiencia de las personas con enanismo y las situaciones de discriminación que enfrenta a diario.

### **6.2. Presentación del libro Analfabetos sentimentales**

Un libro como Analfabetos sentimentales sigue vivo durante muchos años. Varias presentaciones, en Salamanca, en Navarra tuvieron lugar a lo largo de 2022.  
¡Larga vida a Analfabetos sentimentales;

### **6.3. Presentación del cuento del techo del mundo**

En 2022, se presentó el libro financiado y publicado por Biomarin “El techo del mundo” en el que estuvimos trabajando a lo largo de 2021. La finalidad de este cuento de hadas lleno de color e ilustraciones evocadoras es ser una herramienta más para hablar, con nuestros niños y también en las escuelas, sobre las diferencias y la diversidad. Es importante tocar temas como la solidaridad, la tolerancia, el respeto, etc. con los niños ya que no son innatos sino que se aprenden.

“El techo del mundo” se presentó en un evento online organizado y conducido por ALPE con la participación de María Luisa Garde Etayo, doctora en Historia y escritora, y un representante de BioMarin.



#### 6.4. Visitas de diferentes partidos políticos

La Fundación Alpe siempre ha sido consciente de la importancia de hacer llegar a quienes nos representan y toman decisiones nuestras necesidades y prioridades.

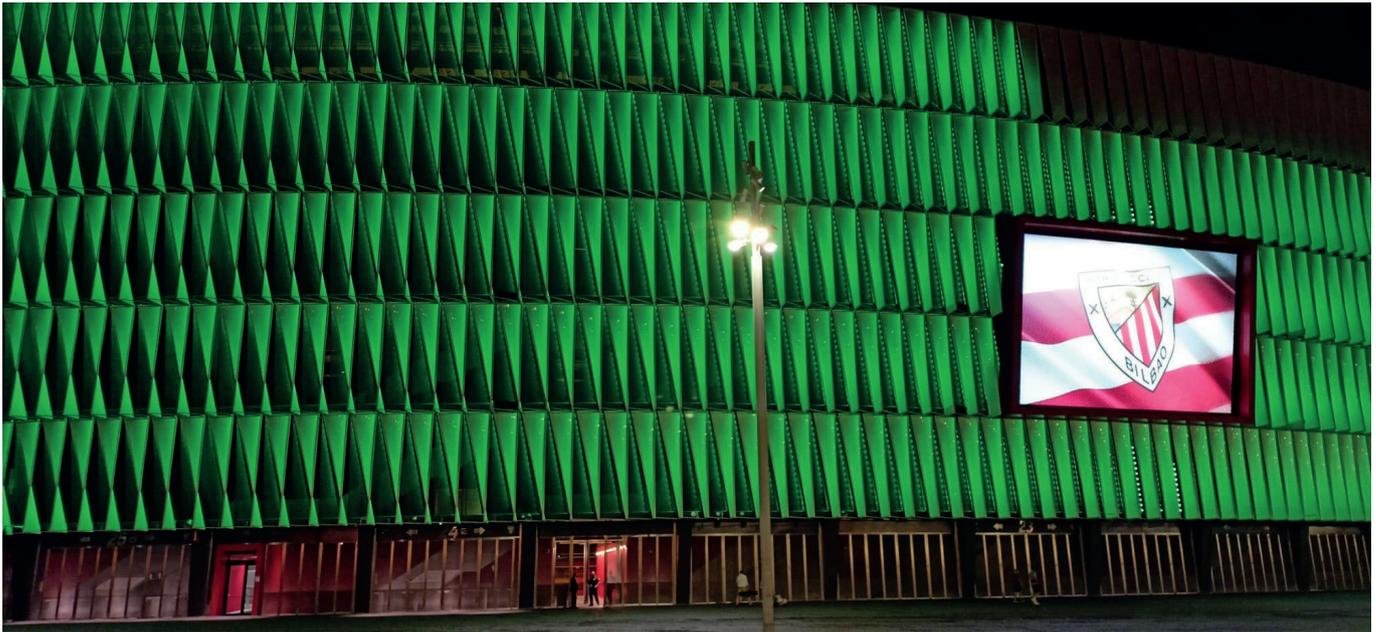
Por eso este año nos reunimos con representantes de todos los partidos políticos de peso, para transmitirles la realidad de la situación de las personas con ADEE. Asimismo, nos reunimos con miembros importantes del ejecutivo, como el Presidente de nuestra Comunidad, Adrián Barbón o la ministra de salud, Carolina Darías, para dar a conocer la Fundación, que escuchen nuestras peticiones y solicitarles su apoyo. En la reunión con la Ministra Carolina Darías y todo su gabinete también pudimos tratar temas de gran interés como el acceso al nuevo fármaco autorizado y la creación de un centro de referencia solo para ADEE.

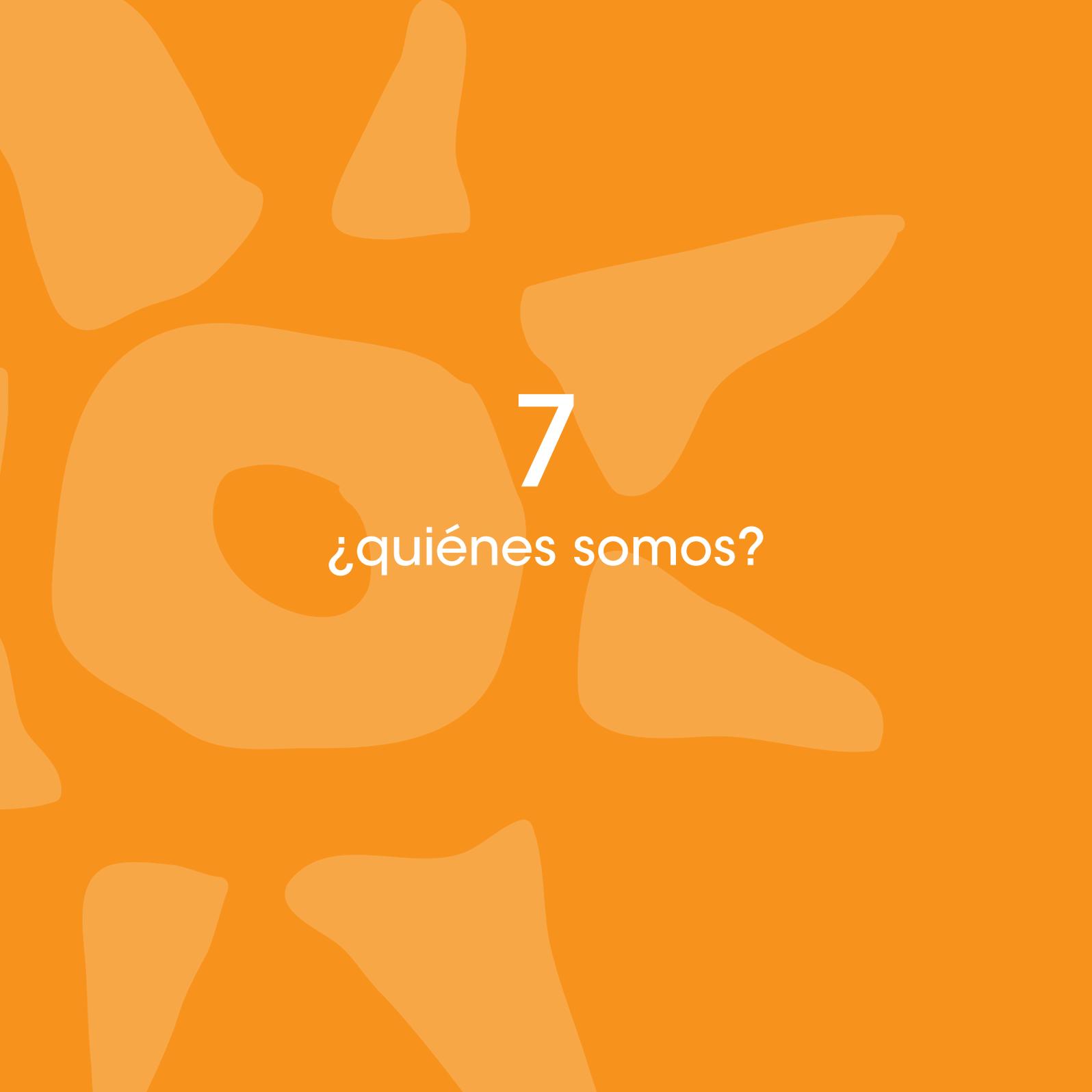




## 6.5. Octubre: mes de concienciación sobre las ADEE

Bajo el slogan “todos los días son octubre” una vez más promovimos campañas de concienciación a través redes sociales, iniciativas educativas, deportivas, coloquios.... implicando a todos los estamentos de la sociedad. Este año, cabe destacar el apoyo del club de futbol Atlético de Bilbao que iluminó San Mames con luces verdes como muestra de soporte a las personas con ADEE:



The background is a solid orange color with several large, irregular, lighter orange shapes scattered across it, resembling organic forms or abstract patterns.

7

¿quiénes somos?

## 7.1. Equipo ALPE

El equipo directo de Fundación ALPE está formado por:

- Directora: **Susana Noval**
- Senior advisor: **Carmen Alonso**
- Directora de proyectos: **Estefanía González**
- Psicóloga: **Rosana García**

Pero nada sería posible sin el apoyo de nuestros colaboradores externos: Carmen Barreal, Belén Ojeada, Josep de Bergua, Guillermo Ibaseta, Begoña Bascarán, Antonio Lozano, Laura Garde y muchos más.

## 7.2. Voluntariado

A día de hoy contamos con una gran variedad de voluntarios que prestan sus servicios en áreas como la informática, el diseño gráfico, la traducción, la creación de contenidos y el apoyo en eventos y difusión del trabajo de la Fundación Alpe en sus comunidades. A todos ellos, gracias!

## 7.3. Comité científico

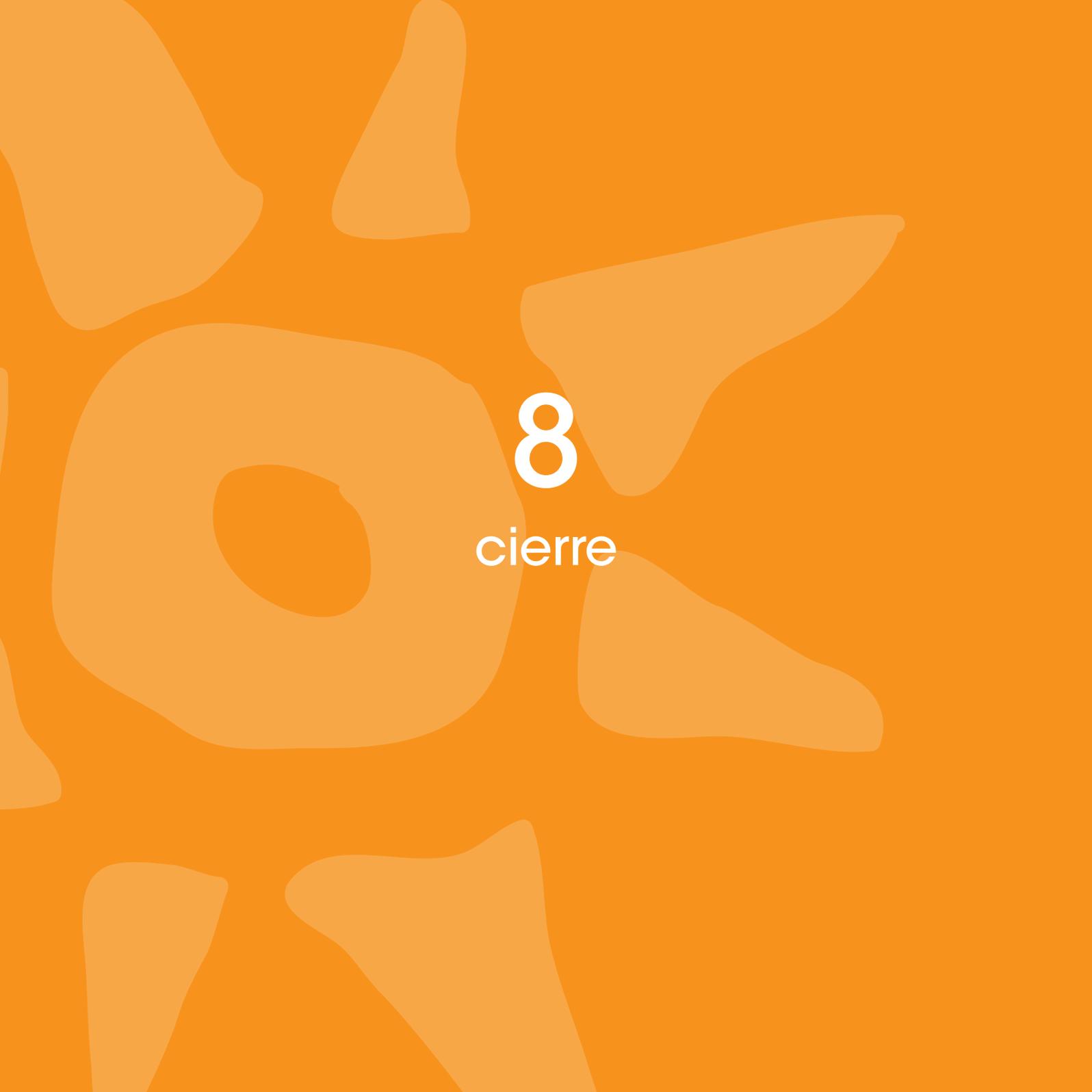
Para asesorar a la Fundación ALPE en aspectos clínicos y relacionados con las investigaciones, contamos con un Comité Clínico Asesor que cuenta con prestigiosos especialistas con experiencia científica en las ADEE.

- **Morrys Kaisermann**
- **Avner Yayon**
- **Rabi Savarirayan**
- **Guillermo de la Cueva**
- **Joana Bengoa**
- **Laurence Legeai-Mallet**

Este año se reunieron varias veces para hablar de diferentes temas de interés entre los que destacó el lanzamiento del Vorositide y el estatus actual de los diferentes ensayos clínicos.

## 7.4. Patronato

- Presidente: **Philip Press**
- Vicepresidente: **James Healey**
- Secretario: **Ángel del Río**
- Miembros:
  - **Miguel López**
  - **Ana Aranda**
  - **Pedro Sagastizábal**

The background is a solid orange color with several large, irregular, lighter orange abstract shapes scattered across it. A large, white, bold number '8' is centered on the page.

8

cierre

2022 nos ha vuelto a demostrar que somos fuertes y que con paciencia y tesón podemos conseguir logros que hace unos años se veían lejanos. Aunque aún nos queda mucho trabajo por delante, tenemos la convicción de que vamos por la senda correcta.

Haciendo nuestro camino al andar. Descubriendo, creando y compartiendo, todos a una. Determinando el rumbo de los nuevos caminos y los nuevos horizontes a los que vamos a llegar.











Fundación ALPE  
Acondroplasia

**Fundación ALPE Acondroplasia**

C/ Conde del Real Agrado, 2, 33205, Gijón  
acondro@fundacionalpe.org  
T. +34 985 17 61 53

**[www.fundacionalpe.org](http://www.fundacionalpe.org)**