



Unidos
somos
más
fuertes

memoria **2023**

ÍNDICE

1. Presentación: Unidos somos más fuertes	5
2. 2023, cambiando las reglas del juego	7
2.1. Nuevo tratamiento para la Acondroplasia incluido en el Sistema Nacional de Salud	8
2.2. Prohibición de los espectáculos cómico taurinos en España.....	8
2.3. Rompiendo barreras.....	9
2.4. Grabación del spot de concienciación	13
2.5. Promoviendo la investigación	14
3. Eventos a destacar	17
3.1. Campamento de verano	18
3.2. Congreso Nacional ALPE.....	20
4. Atención integral: la persona, el centro.....	27
4.1. Valoraciones realizadas por nuestro equipo de especialistas y otros.....	28
4.2. Educación inclusiva	30
4.3. Vivienda de acogida temporal de Málaga	31
4.4. Jornadas de familias	32
4.5. Capacitación de pacientes	34
4.5.1. Creando expertos	34
4.5.2. Escuela de cirugía ADEE	34
4.6. Valoración cualitativa del servicio de Atención Integral	35
5. Representación de pacientes	39
5.1. Advances in Achondroplasia 2023	40
5.2. Congreso Pharmachon.....	41

5.3. Evento de presentación del Consenso sobre Necesidades Médicas de las Personas con Acondroplasia	41
5.4. Formación para QED	42
5.5. Comité de representación de pacientes de BioMarin	43
6. Asociacionismo	45
6.1. Alianza Europea	46
6.2. ICOSEP	47
6.3. EURORDIS	47
6.4. Red Iberoamericana	47
6.5. Colaboración con otras asociaciones españolas.....	47
7. Comunicación y activismo	49
7.1. Participación en el IV Congreso Nacional y I Internacional de Derecho y discapacidad	50
7.2. Mostrando nuestra realidad	51
7.3. Encuentros con diferentes agentes políticos relevantes.....	52
7.4. Octubre: mes de concienciación sobre las ADEE	53
8. ¿Quiénes somos?	55
8.1. Equipo Alpe	56
8.2. Voluntariado.....	56
8.3. Comité Científico.....	56
8.4. Patronato	57

The background is a solid teal color with several large, irregular, lighter teal shapes scattered across it, creating a layered, abstract effect.

1

presentación:
Unidos somos más fuertes

La discapacidad no te define; te define cómo haces frente a los desafíos que la discapacidad te presenta. (Jim Abbott).

Las miradas que las personas con ADEE reciben en su día a día han sido un asunto que, sobre todo, ha generado malestar en nuestro colectivo.

Vivir siendo físicamente diferente tiene eso, que la gente te mire por la calle de manera persistente. Muchas personas con ADEE lo comparan con ser famoso; no pueden salir a la calle sin sentirse observados y, a ratos, incluso intimidados por cientos de ojos que los vigilan.

Es verdad que hay muchas maneras de mirar. La gente puede mirar con curiosidad, con interés, con desprecio o con rechazo. Unas miradas tienen unos sentimientos y pensamientos subyacentes más positivos que otras. Pero, al final, tanta mirada, aunque sea con buena intención, suele agotar al que es mirado y provocar en esa persona un gran deseo de desvanecerse, de pasar desapercibida.

Eso al menos era lo que pasaba hasta ahora...

...queremos que eso cambie...

...vamos a darle la vuelta a la situación...

¡Queremos que nos miréis!

Sabemos que unidos somos más fuertes y, desde esa unión y esa fuerza colectiva, reclamamos vuestra mirada. Para ello necesitamos no solo que nos miréis, sino también que nos veáis. Nos hemos unido para luchar por recuperar una imagen positiva que es la que siempre hemos merecido. Somos mucho más que una apariencia diferente en algunos aspectos. Además, ¿qué es la diferencia? ¿Acaso no somos todos diferentes, no somos todos iguales?

En este cambio de perspectiva seremos nosotros los que os enseñaremos a vernos. Y será aquel que no sepa aplicar una mirada apropiada el que tenga el problema y necesite enmendarlo.

¡Queremos que nos miréis!

Que veáis de lo que somos capaces. Que veáis nuestros logros, nuestra aportación a la sociedad y nuestra capacidad de superación. Queremos reclamar nuestro valor y ponerlo de manifiesto ante los demás. Estamos transformando el mundo y eso también significa transformar unos ojos que, en ocasiones, se empeñan en repudiar lo diferente, simplemente porque a veces lo diferente da miedo. Pero volvemos al mismo punto: ¿qué es la diferencia? ¿Acaso no somos todos diferentes, no somos todos iguales?

Miradnos y admiradnos, porque unidos, siempre unidos, vamos a hacer de este mundo un lugar más decente, más amable, más abierto, más inclusivo y más gentil.

The background is a solid teal color with several large, irregular, lighter teal shapes scattered across it, creating a layered, abstract effect.

2

2023,
cambiando las reglas del juego

2.1. Nuevo tratamiento para la Acondroplasia incluido en el Sistema Nacional de Salud

Como recordatorio, a finales de 2022 se anunció la tan ansiada aprobación de la financiación pública del primer fármaco desarrollado para Acondroplasia (Vosoritide, cuyo nombre comercial es Voxzogo). Se ha demostrado que Voxzogo, creado por el laboratorio BioMarin, es un fármaco que puede mejorar el desarrollo del crecimiento óseo en pacientes con acondroplasia de entre 5 y 18 años.

Es la primera vez que existe un tratamiento farmacológico de este tipo en el mercado por lo que la alegría y la expectación son grandes. A lo largo de 2023 las familias españolas fueron accediendo paulatinamente a la prescripción del medicamento. Aunque supone una inyección diaria y la adherencia en muchos casos ha sido un proceso estresante, las familias están contentas por poder contar con una opción más en el tratamiento de la acondroplasia. Aún es muy temprano para entender el impacto que el Voxzogo tendrá en estos niños; solamente lo veremos a medida que pasen los años. De momento seguiremos manteniendo la ilusión y también la calma en estos tiempos de cambio.

2.2. Prohibición de los espectáculos cómico taurinos en España

La Ley General de Discapacidad incluye desde 29 de marzo de 2023, cuando fue aprobada la modificación por el Pleno del Senado, una nueva disposición adicional decimotercera, dedicada a la no discriminación de personas con discapacidad en espectáculos públicos y actividades recreativas.

Establece en su apartado 1 que “las personas con discapacidad participarán en los espectáculos públicos y en las actividades recreativas, comprendidos los taurinos, sin discriminaciones ni exclusiones que lesionen su derecho a ser incluidas plenamente en la comunidad.”

Su apartado 2 dispone que “quedan prohibidos los espectáculos o actividades recreativas en que se use a personas con discapacidad o esta circunstancia para suscitar la burla, la mofa o la irrisión del público de modo contrario al respeto debido a la dignidad humana.

Y el 3 emplaza a “las administraciones públicas, en el ámbito de sus respectivas competencias” a promover “políticas, estrategias y acciones públicas, en cooperación con las organizaciones representativas de este sector social, para que las personas con discapacidad que laboralmente se han desempeñado en espectáculos y actividades a las que se refiere el apartado 2 de esta disposición puedan transitar e incorporarse a ocupaciones regulares.”

Aunque se refiere solo a los espectáculos públicos, se trata de un gran avance en favor de los derechos de las personas con ADEE tras una larga lucha de muchos años de la Fundación ALPE

(conseguimos, por ejemplo, el apoyo de la Federación Española de Municipios y Provincias en 2010 que pedía la no contratación de este tipo de espectáculos) y de otras organizaciones de defensa de derechos de personas con discapacidad y derechos civiles. ¡Enhorabuena a todos!

2.3. Rompiendo barreras

*No es la voluntad de ganar lo que importa, todo el mundo la tiene.
Es la voluntad de prepararse para ganar lo que importa.*
(Paul Bryant)

Desde hace años, aunque éste de manera particularmente intensa, diferentes personas con ADEE nos han ido demostrando que los límites están más presentes en la mente que en el físico:

- Ernesto, socorrista de la piscina municipal de Allariz (Orense) y futuro preparador físico nos dice: *"Lo único imposible es aquello que no se intenta"*.
- Pablo, un niño con enanismo, apareció en el catálogo de Vuelta al cole de Carrefour, gracias a la Fundación Solidaridad Carrefour en colaboración con la Fundación ALPE. Hemos querido revolucionar el campo de la publicidad, donde parece que solo hay lugar para cuerpos normativos, ofreciendo una mirada verdaderamente inclusiva sobre la diversidad.



- Muchos son los atletas que forman parte de la Fundación y que nos hacen sentir orgullosos:



Elena, la campeona de España de PK3.



María, campeona de lanzamiento de peso en el campeonato paralímpico de Bélgica.



Catalina campeona de España en natación de en varias disciplinas

Álvaro, medalla de oro en peso, disco y jabalina en el Campeonato de España de Atletismo Paralímpico



Y muchos más....



2.4 Grabación del spot de concienciación

La idea de crear algún tipo de vídeo que removiera la conciencia de quienes lo vieran llevaba años forjándose en nuestra fundación. Queríamos crear algo que generara una reflexión sobre los actos individuales y cómo éstos impactan en los demás. Obligar a quienes vieran el video a salir de sus propias realidades y ponerse en la piel de los otros, en este caso, de las personas con enanismo.

De todos es bien sabido que, históricamente, el enanismo se ha asociado con una posición devaluada en la sociedad y creemos que solamente la propia sociedad puede cambiar eso. Y para conseguir ese cambio, necesitamos que cada uno cambie individualmente. La mayoría de las conductas devaluatorias son sutiles, y precisamente es esa sutileza la que les permite ir manteniéndose, haciendo un daño lento y progresivo, como el aire que, poco a poco, va erosionando la roca, hasta acabar con ella. Teníamos claro que queríamos poner el foco ahí, en esos comportamientos que pueden pasar desapercibidos incluso para quién los lleva a cabo; pero no sabíamos cómo.



Después de meses de reuniones y gracias a la ayuda de Luis Trapiello, director de cine, el proyecto por fin tomó forma. Durante el mes de octubre se grabó y se editó el video Imagínate donde se muestran conductas de discriminación que puede sufrir cualquier persona en su vida diaria. Y si a la gente que lo sufre de manera esporádica les molesta, imagínate a las personas con ADEE, que se enfrentan cada día y en innumerables ocasiones a estas formas de discriminación que pesan sobre ellas mucho más de lo que lo que imaginamos.

El spot se lanzó en el Congreso Nacional y tuvo una gran acogida. 2023 se cerró con la creación de un plan de difusión que se implementará a lo largo de 2024. Para aquellos que quieran verlo, aquí lo tenéis: <https://www.facebook.com/p1artecontratante/videos/439953958483200>

2.5 Promoviendo la investigación

Sabemos que investigar sobre enfermedades raras es complejo y difícil de conseguir, dado que son pocos los afectados de cada una de estas enfermedades. También sabemos que los avances en investigación son muy importantes para mejorar la calidad de vida de quienes las padecen.

Siempre ha sido parte de la Misión de la Fundación ALPE promover la investigación en todos los ámbitos.

A lo largo de 2023:

- Apoyamos a las diferentes farmacéuticas, en sus diferentes estudios, mediante comités asesores, sobre tratamientos para la acondroplasia: BioMarin, Tyra Biosciences, QED, Ascendis Pharma y Sanofi
- También para la investigación en hipocondroplasia y otras displasias, apoyando particularmente a BridgeBio (QED) y Biomarín que empezarán en breve la fase de estudio observacional sobre el Infigratinib y el Vosoritide para la hipocondroplasia. España será uno de los países en los que se lleve a cabo estos nuevos estudios.
- Por otro lado, apoyamos estudios independientes entre los que destacamos:
 - o El estudio sobre composición corporal y gasto energético en acondroplasia realizado por nuestra colaboradora Laura Garde, publicado en la prestigiosa revista Archives de Pediatrie de Elsevier. Se puede leer el artículo completo aquí: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0929693X23002129>
 - o El estudio sobre la combinación del tratamiento farmacológico con la cirugía elongación realizado por el Dr. Antonio Leiva.
 - o El Dr. Savarirayan, miembro del Comité científico de la Fundación ALPE, realizó un estudio sobre el Vosoritide en bebés de tan solo cuatro meses. El estudio encontró que

además de obtenerse los mismos resultados que con niños más mayores, el Vosoritide condujo a un aumento en el tamaño del foramen magnum, más pronunciado en niños de seis meses o menos.

- Por último, también llevamos a cabo nuestras propias investigaciones. Carmen Barreal, fisioterapeuta de la Fundación ALPE, realizó durante 2023 y sigue realizando su tesis doctoral sobre la evolución de la columna vertebral en la acondroplasia desde el nacimiento hasta la vida adulta. Con esta investigación se podrá desarrollar una estrategia de valoración clínica de la columna en pacientes con acondroplasia y diseñar un protocolo de actuación terapéutico de acuerdo con los resultados obtenidos.

Promover la investigación lleva asociado ofrecer la información obtenida a las familias y personas con ADEE para que tomen decisiones responsables sobre posibles tratamientos y terapias. También acompañar a las familias en sus dudas, miedos y, en ocasiones, en cambios de planes no previstos como fue el caso de Pfizer, compañía que en 2023 comunicó su decisión de interrumpir su ensayo clínico sobre Recifercept para la acondroplasia, tras la finalización de un análisis provisional que mostró que el estudio no cumpliría su criterio de valoración principal.

The background is a solid teal color with several large, irregular, semi-transparent shapes in a lighter shade of teal scattered across it. The shapes vary in size and orientation, creating a layered, organic effect.

3

eventos a destacar

3.1. Campamento inclusivo de verano ALPE

En julio de 2023, volvimos a retomar nuestro famoso campamento de verano ALPE. Desde el año 2011 organizamos un campamento totalmente inclusivo para que todos los que quieran puedan pasar una semana llena de actividades en la naturaleza y compartir vida. En él participan personas con y sin ADEE, con y sin discapacidad. Afectados, hermanos, amigos. El mundo real, el de todos.

El Campamento ALPE es mucho más que una actividad lúdica y de aventura. El crecimiento emocional de los participantes y las relaciones que en cada edición se tejen cobran una importancia excepcional como agentes de cambio social, de creación de nuevas perspectivas, estilo e imagen. Nuevas generaciones de personas con enanismo nacen de estos campamentos que reclaman más atención y más posibilidades para seguir creciendo y actuando.

En el campamento los pequeños ven a los mayores y todos se ven entre sí, se acercan e inician amistades que se prolongan mucho más allá de la semana estricta en que se desarrolla. Según



los chicos crecen y ganan independencia, la comunicación a lo largo del año se hace estable. Se crean amistades de por vida. La semana del campamento es una experiencia trascendental en las vidas de los participantes, que saldrán con su autoimagen reforzada, autonomía adquirida, valor y esperanza.



El mayor reto al que nos enfrentamos en esta nueva edición fue la compatibilización de la estancia en un camping durante una semana con la administración diaria de Voxzogo, medicamento que necesita mantenerse en frío. Además, la mayoría de los niños bajo este tratamiento no son capaces de aplicárselo a sí mismos, por lo que necesitan que un adulto lo suministre, o al menos lo supervise.

En el centro de Salud de Ribadesella nos dieron la opción de administrar el medicamento y de monitorear a los niños que recibían el tratamiento todos los días a primera hora. La Dra. Isolina Riaño, Endocrina pediátrica del Hospital Central de Asturias HUCA, también colaboró para hacer el seguimiento. Como ella dice, tendiendo puentes y humanizando la sanidad. Gracias a Isolina y a todo el equipo pediátrico del centro de salud de Ribadesella por la ayuda brindada.



3.2 Congreso Nacional sobre las ADEE

Y, por supuesto, un año más se llevó a cabo nuestro Congreso ALPE. Este año tocaba Congreso Nacional y tuvo lugar en Málaga en colaboración con la Unidad de ADEE del Hospital Virgen de la Victoria y Materno-Infantil de Málaga.

Programa del Congreso: <https://www.fundacionalpe.org/es/fundacion-alpe/congreso-nacional-alpe-2023/programa>

El Congreso fue inaugurado por Susana Noval, directora de la Fundación ALPE; Borja Delgado, subdirector médico del Hospital Universitario Virgen de la Victoria de Málaga; Juan José Sánchez Luque, director del Hospital Materno-Infantil Regional de Málaga; Miguel Ángel Guzmán Ruiz, consejero de Salud y Consumo, Junta de Andalucía y de maestro de ceremonias Ángel de Río, secretario de la Fundación ALPE.

Los congresos sirven como foro donde aprender, donde actualizarse y sobre todo, donde encontrarse.

Los médicos especialistas, investigadores y representantes de farmacéuticas intercambian conocimientos y experiencias y, lo que es más importante, pueden acercarse a la realidad de los afectados, ponerles caras y nombres, lo que promueve un trato más humano, más empático por parte de estos profesionales.

Las familias que llevan años perteneciendo a ALPE se ven, se ponen al día de las vidas de los otros y dan la bienvenida a las familias nuevas, que vienen con miedo e ilusión a un evento desconocido, emociones que se suelen sustituir, en solo dos días, por la sensación de haber creado unos lazos profundos y de haber encontrado a otros que los entienden.

Por supuesto, también hay espacio para las personas adultas con acondroplasia y otras displasias esqueléticas con enanismo, para que compartan sus experiencias vitales, aprendan a seguir cuidándose y puedan socializar, algo tan importante para muchos de ellos, ya que se han sentido excluidos en muchas ocasiones a lo largo de sus vidas.

Todos son importantes y esenciales en nuestro Congreso. Todos aportan y todos aprenden los unos de los otros. Todos conforman esa maravillosa red que se va entretejiendo poco a poco y que nos sujeta a todos.

Como siempre, tuvieron lugar charlas interesantes sobre diferentes temas:

- Abordaje multidisciplinar de las ADEE
- Nutrición
- Investigación
- Cirugías frecuentes
- Experiencias personales









Y por supuesto también hubo talleres: fisioterapia en adolescentes, cómo prepararse para la escuela, conseguir empleo, actividad física y deporte, etc.



Y cómo no, momentos de ocio, que tanto nos gustan:



El Congreso lo cerró nuestro querido Felipe Luna. Y al acabar, volvió la sensación de todos los años, ¡Qué bien nos lo hemos pasado, cuanto hemos aprendido y que corto se nos ha hecho...



4

atención integral:
la persona, el centro

En 2023, el servicio de Atención integral a las personas con ADEE y sus familias también fue una de nuestras prioridades. 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.

Todos los pacientes que acuden a Gijón son valorados por: médico, fisioterapeuta, logopeda, audióloga, otorrinolaringólogo, ortodoncista, psicóloga y varias veces al año, por traumatólogo.

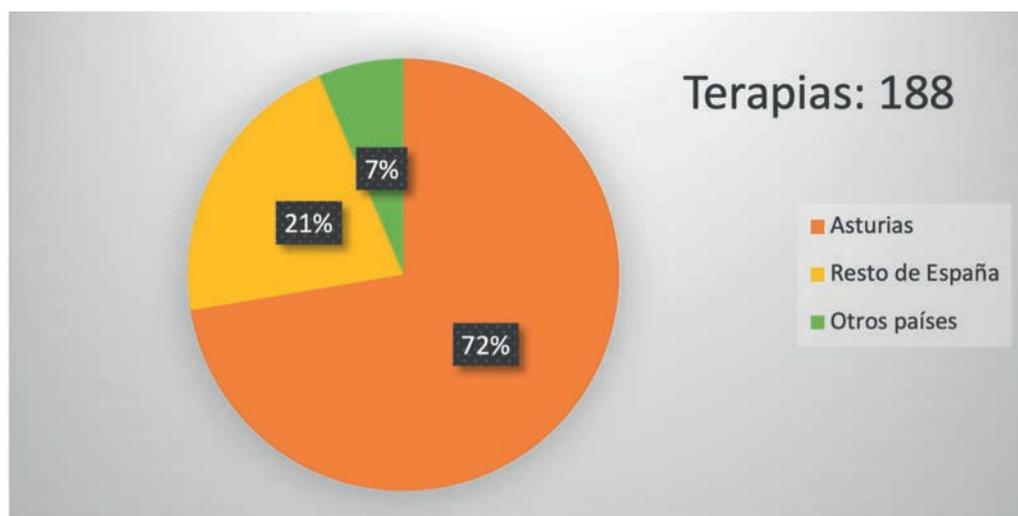
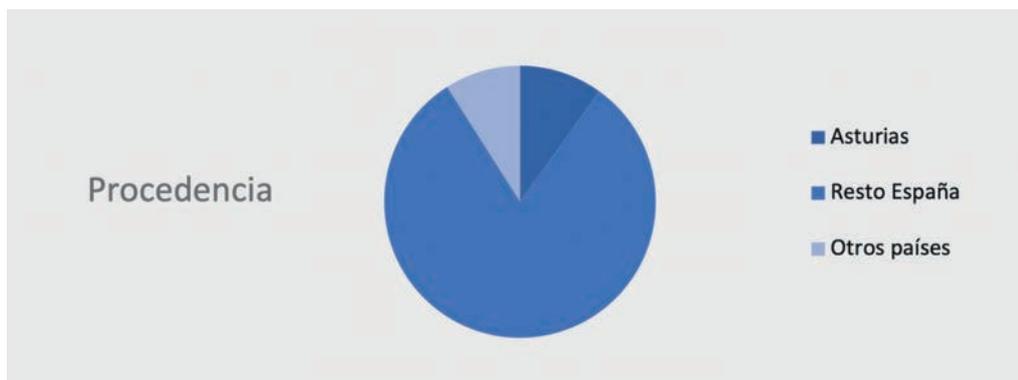
A destacar en 2023: la Dra. Natacha de Quesada, pediatra que trabajó en la Fundación ALPE Acondroplasia de 2006 a 2016, volvió a ser la responsable de valorar el estado general de los pacientes en las revisiones.

4.1 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 2023.



En cuanto a su procedencia:



Cuantitativamente, se han hecho 111 valoraciones presenciales. Además, se han llevado a cabo 188 terapias de fisioterapia y de logopedia. Se ha mediado y prestado apoyo a familias en casos problemáticos de valoración de discapacidad, se han conseguido segundas opiniones de prestigiosos especialistas en casos.

También ha habido valoraciones nutricionales y dietas personalizadas.

El servicio de psicología ha ofrecido, además de seminarios y charlas, atención a 243 pacientes y/o familias. Se han llevado a cabo talleres grupales que tienen sus propias dinámicas, objetivos y beneficios, que no sustituyen la terapia individual, pero permiten llegar a más personas. Nos gustaría destacar especialmente el taller que se hace trimestralmente con adolescentes, que les está ayudando a entender sus emociones, socializar y hablar de temas que les preocupan, tanto relacionados con su displasia como con su etapa vital, la adolescencia, caracterizada por una transformación profunda que, muchas veces, les desorienta a ellos y a sus padres. Considerábamos que tener un lugar donde puedan hablar de esto les iba a resultar de gran ayuda y los resultados, de momento, confirman esta idea.

4.2. Educación inclusiva

La escuela es un elemento fundamental en el desarrollo de los niños y ocupa un lugar privilegiado en la lucha contra los estereotipos y en la promoción de una cultura que valore positivamente la diversidad.

Es una institución multifuncional que desempeña distintos cometidos en relación con la educación y formación de las personas, como es la socialización, la transmisión de un código moral y de conocimientos y la formación de destrezas y habilidades. En este espacio es donde niños y niñas forman su identidad, aprenden a relacionarse con sus pares y evolucionan como personas adultas.

Sabemos que desde que el niño entra en la escuela la combinación de la baja estatura, los problemas de movilidad física, los posibles retrasos en el desarrollo del lenguaje y la dificultad para acceder a un equipamiento adecuado, entre otros, pueden tener un impacto negativo en sus experiencias dentro del entorno educativo. Por tanto, es labor de los maestros y del personal directivo, conocer las necesidades específicas de los niños, estar alerta ante situaciones potencialmente dañinas, evitar que se produzcan y fomentar el valor del respeto hacia todas las personas. Y también es labor de las familias velar porque esto se cumpla y, en caso de incumplimiento, tomar las medidas que sean necesarias.

Desde Fundación ALPE ofrecemos a las escuelas formaciones para que conozcan lo que significa vivir con enanismo y que puedan entender que tiene unas connotaciones que van mucho más que tener una estatura baja. En 2023, se mantuvieron 190 reuniones con los equipos educativos de colegios y equipos de atención temprana de diversos lugares.

Por otro lado, un año más, 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 un empleo de calidad.



Este año los afortunados fueron Ainhoa Yoldi e Iván Segura. ¡Enhorabuena! Ahora toca sacar el mayor provecho posible.

4.3 Vivienda de acogida temporal de Málaga

Un año más, con gran esfuerzo, hemos conseguido mantener en marcha esta vivienda tan importante como apoyo para que los procesos de cirugía reconstructiva y de elongación sean correctamente llevados a cabo. También ha servido como recurso para las familias que participan en alguno de los ensayos clínicos que se llevan a cabo en el Hospital Virgen de la Victoria de Málaga 40 familias se beneficiaron en 2023 de este recurso.

4.4 Jornadas de familias y eventos de recaudación de fondos

Durante 2023 pudimos celebrar reuniones de familias en casi todas las comunidades autónomas de España para acercarnos a todos los beneficiarios y promover conocimiento y comunicación. En las reuniones de familias se llevan a cabo talleres formativos y se ofrecen ocasiones para la amistad y el intercambio de experiencias y conocimientos. Como siempre pasa en estos encuentros, las palabras se quedan cortas para describir lo que se vive, lo bien que lo pasamos, lo mucho que se comparte, las energías que se mueven.

Destaca la masterclass de zumba y comida, con celebración de Halloween incluida, en Tavernes de Valldigna, Valencia, que reunió a cientos de personas en un evento divertido, reunión de familias y, a la vez, actividad de recaudación de fondos en favor de los proyectos de la Fundación, con la inestimable colaboración de la familia de Alicia y Tino y de Banca Mediolanum.



ES EL MOMENTO DE DAR

Jornada benéfica
en favor de la Fundación ALPE Acondroplasia
Tavernes de Valldigna, Valencia, domingo 29-10-2023

Iniciativa solidaria
Mediolanum Aproxima
COMIDA SOLIDARIA
Events la Font
Platja Tavernes de la Valldigna

Adulto: 50 €
Niño: 30 €

Se aceptan filas 0. Difunde

En migranodearena.com
(alpe en el buscador)

 **mediolanum**
aproxima
El proyecto solidario de Banca Mediolanum

 **alpe** Fundación ALPE
Acondroplasia





4.5 Capacitación de pacientes:

4.5.1 Creando expertos. Formación ADEE

En 2023 el programa ADEE Expertos siguió enfocado en proporcionar información valiosa y adecuada a las personas con ADEE y a sus familias.

Sabemos que la información disponible actualmente es mayor que nunca y eso, aunque parezca paradójico, no es necesariamente positivo. Las familias deben hacer un uso adecuado de esta información y, para ello, se hace necesario un orden, un filtro. Esto se está observando de manera muy evidente con toda la información relativa al nuevo medicamento y a los ensayos clínicos. Por eso, muchas de las formaciones incluidas a lo largo de 2023 han estado relacionadas con ese tema.

Desde la aprobación del Vosoritide, estamos observando que muchas familias no son conscientes de que el medicamento es tan solo una ayuda más: ni se ha comprobado en qué áreas de la salud de los pacientes funciona, ni si su funcionamiento es homogéneo en todos los niños o etapas del desarrollo. Lo que sí sabemos es que no se trata de ninguna cura ni supone el fin de la acondroplasia para aquellos a quienes se lo están suministrando. La persona siempre tendrá acondroplasia. Esta idea de que un medicamento supone una solución para la condición es muy peligrosa y puede tener consecuencias muy graves para la salud psicológica y física de los niños.

En este ámbito y en otros muchos, La Fundación ALPE ha asumido un año más el desafío proporcionar una educación adecuada a pacientes, profesionales sanitarios, científicos y, en conjunto, todos los agentes de interés en las vidas de las personas con ADEE. La educación sigue y seguirá siendo necesaria.

Los talleres se diseñan ad hoc en función del perfil de los beneficiarios y de las necesidades en la sede de la Fundación ALPE y en distintos espacios en que se celebran otros eventos como congresos, reuniones de familias, etc. Son en su mayoría presenciales, pero también se llevan a cabo virtualmente, públicos o privados según las características del taller.

Por otra parte, prestigiosos expertos nacionales e internacionales, como Daniela Rogoff, directora médica de QED, Carlos Bacinos, Ravi Savarirayan, Laura Garde o Frances Guardo ofrecieron charlas sobre temas de actualidad científica y clínica que se encuentran disponibles en la sección de ADEE Expertos de nuestra página web.

El programa ADEE Expertos es clave en la actividad de la Fundación y responde eficazmente a la necesidad detectada tanto por los pacientes y sus familias como por los expertos.

4.5.2 Escuela de cirugía ADEE

Este año se lanzó este proyecto tan necesario para formar a las familias en relación a la elongación, ya que observábamos que muchas comenzaban el proceso sin la información suficiente, lo cual dificultaba aún más un proceso ya de por sí difícil.

El equipo de la Fundación ALPE se trasladó a Málaga para llevar a cabo, en colaboración con la Unidad de Acondroplasia y otras Displasias del Hospital Universitario Virgen de la Victoria perteneciente al Servicio Andaluz de Salud y principal centro de referencia público de España, esta iniciativa pionera.

Esto incluye una preparación previa de la familia tanto en conocimientos como en manejo de expectativas y aspectos prácticos, una rehabilitación correcta y mucho más.



Posteriormente a estas jornadas presenciales de formación, se realizaron varias sesiones online con temáticas específicas sobre fisioterapia, logopedia y psicología.

4.6 Valoración cualitativa del servicio de Atención Integral

Cualitativamente, continuamos observando que este programa afecta positivamente la evolución de los pacientes.

Las impresiones de las familias son extraordinarias. Nos llegan numerosos testimonios de alivio y gratitud por el apoyo que la Fundación representa.

Testimonios

La fundación ALPE, ese espacio físico y emocional al que nosotros llamamos casa. ALPE, cuatro letras que brillaron como rayos de sol en medio de la nube tormentosa que se coló en nuestra cabeza tras recibir el diagnóstico de nuestro hijo unas semanas antes de nacer: ACONDROPLASIA.

Nos sentíamos como en una montaña rusa llena de emociones diversas; pasábamos en cuestión de segundos del llanto a la risa, del pesimismo al optimismo, del negro al blanco, nos vimos rodeados de mil preguntas, con muchísimos miedos, con incertidumbre... pero tras unas cuantas vueltas en la atracción, supimos que no íbamos a viajar solos, porque tuvimos siempre claro que la unión hace la fuerza. Así que esos rayos de sol se transformaron, al principio, en una voz al otro lado del teléfono, con un acento maravilloso que aplacó nuestros miedos más cercanos y nos hizo saber que ahí, en esas cuatro letras tendríamos siempre un lugar de referencia al que acudir.

Unos meses más tarde, sufrieron una nueva transformación, pasaron de ser voz a convertirse en un abrazo caluroso, la emoción fue inmensa.

Visitamos y conocimos al corazón de ALPE, al equipo humano que lo hace latir, y fuimos conscientes de lo afortunados que éramos, de la seguridad que teníamos y de que tocaba disfrutar del viaje en la montaña rusa junto a un montón de familias que, como nosotros, algún día vieron esos rayos de sol a través de la tormenta. Rayos llenos de:

Apoyo (incondicional a las personas con ADEE y sus familias)

Lucha (por un futuro con más dignidad y más inclusión)

Perseverancia (en los objetivos y el rumbo)

Escucha (como buen lugar seguro que es)

“A quienes llegaron antes, os doy las gracias por allanar el camino y darnos respuestas a muchas preguntas que seguro os llevo bastante tiempo saber responder. A quienes estáis, os doy mi mano para caminar juntas. A quienes llegaréis, bienvenidas a esta maternidad diversa, el futuro ahora parece prometedor; mis orejas siempre estarán dispuestas a escucharos.”

Familia de un bebé con ADEE

“No encuentro palabras para describir el soplo de aire fresco del Norte y contar que la unión hace la fuerza. No sé quién dijo, dame un punto de apoyo y te moveré el mundo. Ese punto de apoyo lo busqué en un momento de desesperación y lo encontré en Fundación ALPE. Me sentí arropada y di respuesta a muchas dudas personales que me asaltaban en ese momento. Poco a poco voy

ganando confianza en mí misma y superando los retos que la vida me pone, algunos relacionados con tener acondroplasia y otros no. Gracias ALPE por el apoyo brindando y el que me seguís brindando.”

Adulta con ADEE

“Para mí alpe es una parte de mi familia. Me han visto crecer, me puedo sentir segura conmigo misma, me siento querida y aceptada tal y como soy. En ALPE he vivido los mejores momentos de mi vida y algunos tampoco tan buenos. Pero incluso en esos momentos difíciles gracias a ALPE he visto que dentro de lo malo hay muchas cosas buenas.”

Adolescente con ADEE



The background is a solid teal color with several large, irregular, lighter teal shapes scattered across it, creating a layered, abstract effect.

5

representación de pacientes

La Fundación ALPE participa, en su programa de Representación de Pacientes, en los eventos que congregan investigadores y otros agentes de interés para las vidas de las personas con ADEE.

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.

5.1 Advances in Achondroplasia 2023

En abril asistimos al Advances in Achondroplasia 2023, organizado por el European Achondroplasia Forum en Frankfurt. Con un interesante programa científico y clínico, se ofreció información sobre los ensayos clínicos en marcha, se insistió en la importancia de la atención multidisciplinar, el fortalecimiento de la voz del paciente, la desatención del paso a la edad adulta en los sistemas sanitarios y la necesidad de protocolos comunes de valoración y manejo. Presentaciones, talleres y por su puesto *networking* hicieron de este congreso un lugar de intercambio de experiencias para seguir avanzando en nuevos proyectos.



5.2 Congreso Pharmachon

La fundación ALPE participó en Pharmachon, congreso organizado por chandlerproject, que reunió a los principales laboratorios del mundo. Fue una gran oportunidad para escuchar de viva voz a los representantes de las compañías farmacéuticas: unos aún en sus inicios (Tyra, Sanofi), otros en pleno ensayo (Ascendis Pharma, QED), otro con un producto ya en el mercado (BioMarin) e incluso uno que ha abandonado la investigación (Pfizer).

Este congreso acercó la investigación a los pacientes, objetivo difícil en un país como Estados Unidos, en que el movimiento asociativo se ha mantenido tradicionalmente alejado de la investigación.

5.3 Evento de presentación del Consenso sobre Necesidades Médicas de las Personas con Acondroplasia en Madrid

En este importante encuentro, expertos y representantes de la Fundación ALPE compartimos recomendaciones clave que mejorarán la vida de las personas con acondroplasia.

También aprovechamos para pedir el compromiso en la nueva legislatura para mejorar el abordaje a las personas con acondroplasia. El Consenso muestra desde un punto de vista multidisciplinar



los impactos médicos y psicosociales de la progresión de la acondroplasia y expone recomendaciones para adaptar el marco normativo en España hacia un mejor abordaje a esta condición.



Seguimos siendo huérfanos legislativamente. El Consenso permite que nuestras demandas lleguen a las instituciones, pero todavía es necesario más compromiso político para aplicar la normativa vigente.

(Felipe Orviz, asesor legal de ALPE)

5.4 Formación para la compañía farmacéutica QED en San Francisco

La Fundación ALPE ofreció una charla para el equipo de BridgeBio, compañía dentro de la que se encuentra QED, sobre la importancia de la voz de los representantes de pacientes y de la estucha atenta para detectar necesidades, mejorar diseños y tener en cuenta su conocimiento y experiencia.



5.5 Participación en el ECPAS

Reunión de representantes de pacientes de Europa y Canadá de diferentes enfermedades raras (ADEE, PKU, hemofilia) organizado por BioMarin en Madrid para comprender los retos a los que se enfrentan los sistemas sanitarios, compartir experiencias, debatir y llegar a un consenso sobre posibles acciones de colaboración que puedan ayudar a mejorar el tratamiento y la atención de las personas con estas condiciones.

Participación en el congreso nacional de Little People of America

El representante de la Fundación ALPE, Yago Pérez, participó en la National Conference de Little People of America, celebrada en Austin, Texas, del 1 al 6 de julio de 2023.

La organización estadounidense es la más antigua del mundo y la que cuenta con mayor número de asociados, y conocer su idiosincrasia y particular funcionamiento y visión es importante para ALPE, además de establecer lazos que unan a la comunidad de ADEE alrededor del mundo y exportar la visión holística de la salud y de la inclusión que defiende la Fundación. La actividad tuvo así un gran interés para el conocimiento del contexto mundial de las ADEE.



The background is a solid teal color with several large, irregular, organic shapes in a lighter shade of teal scattered across it. These shapes resemble water droplets or soft-edged blotches.

6

asociacionismo

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

6.1 Alianza Europea de Displasias Esqueléticas (Skeletal Dysplasia Alliance, SDA)

Este año quisimos seguir creciendo y promoviendo políticas que tengan en cuenta a las personas con Displasias Esqueléticas en Europa.

El día 25 de octubre, Día Internacional de las Displasias Esqueléticas que conllevan Enanismo, la Alianza Europea de la que la Fundación ALPE es socia fundadora, publicó un vídeo reivindicativo. Está dividido en tres partes, la última de ellas en español, con nuestro asesor jurídico Felipe Orviz

En noviembre presentamos la hoja de ruta de las ADEE en el Parlamento Europeo y ante miembros de la Comisión Europea

La hoja de ruta fue elaborada para poder ofrecer a los políticos y decisores una visión esquemática de las necesidades sanitarias y sociales principales a lo largo de toda una vida de las personas con ADEE. Y eso fue lo que se llevó a cabo en esta cumbre en la que participaron también los expertos en ADEE Saulo Fernández, psicólogo social colaborador de la Fundación ALPE especializado en temas de humillación, y Luca Sangiorigi, director de la RER BOND, la Red Europea de Referencia de displasias óseas (ENR BOND, Bone Dysplasias European Reference Network).



6.2 ICOSEP

Este año, volvimos a apoyar a ICOSEP en ellos la campaña de sensibilización sobre los problemas de crecimiento en niños. Niños que crecen llamativamente por debajo de la media pueden tener un problema endocrinológico, más allá de una talla baja congénita. Por eso es conveniente concienciar a la sociedad para que se consulte con especialistas.

6.3 EURORDIS

Participamos, como miembros plenos de EURORDIS, la red europea de enfermedades raras, en sus actividades formativas y apoyando diversas iniciativas de sensibilización y difusión de conocimientos en enfermedades raras. Las ADEE, como se sabe, son consideradas enfermedades raras o de baja incidencia.

6.4 ADEE Latinoamérica

Uno de los principales objetivos de esta red en 2023 fue la formación y capacitación de profesionales expertos en displasias esqueléticas para que puedan atender con garantías a los pacientes con ADEE en diferentes países.

La Fundación ALPE financió e hizo posible junto con el equipo de la Dra. Virginia Fano del Hospital Garrahan de Buenos Aires el primer Curso de Capacitación en Displasias Esqueléticas para profesionales médicos de varios países de Latinoamérica.

6.5 Colaboración con otras asociaciones españolas

Durante 2023, seguimos colaboramos con diferentes asociaciones como es FEDER, CERMI, APTAA, Amiloidosis Visible, Fundación Real Madrid, etc. y seguimos invirtiendo nuestros esfuerzos en el proyecto Pisadas de Dignidad de Fundación ONCE, 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 teal color with several large, irregular, lighter teal shapes scattered across it, creating a layered, abstract effect. The shapes vary in size and orientation, some resembling organic forms or stylized patterns.

7

comunicación y activismo

Desde nuestro marcado activismo, seguimos luchando contra la discriminación que 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.

7.1 Participación en el IV Congreso Nacional y I Internacional de Derecho y discapacidad

Juan Arribas y Felipe Orviz, asesores legales de la Fundación ALPE, participaron en el IV Congreso Nacional y I Internacional de Derecho y discapacidad. Felipe Orviz participó con una sobresaliente comunicación titulada: ¿Es el enanismo un espectáculo?



7.2 Mostrando nuestra realidad

Hay veces que las palabras, las explicaciones, no tienen el impacto que nos gustaría en los otros, particularmente en aquellas personas ajenas por completo al mundo de las ADEE.

Como la experiencia vivida suele ser más potente que una narración, decidimos construir esta silla y esta mesa para que las personas de talla promedio pudieran entender las dificultades que enfrentan cada día las personas con enanismo, especialmente los niños en las escuelas.

Al subir a la mesa se dan cuenta de lo incómodo que es tener los pies colgando, no poder apoyar la espalda en el respaldo o tener que escalar o saltar para poder subir y bajar de su pupitre, un lugar cotidiano. Así, también pueden ver la importancia que tienen las adaptaciones físicas y el impacto de las mismas en la correcta inclusión y desarrollo de las personas con discapacidad.



7.3 Encuentros con diferentes agentes políticos relevantes

La Fundación Alpe ha seguido reuniéndose a lo largo de 2023 con diferentes representantes políticos para transmitirles la realidad de la situación de las personas con ADEE.

Un ejemplo de esto fue el excelente encuentro con el Defensor del Pueblo en Madrid, Ángel Gabilondo, verdaderamente comprometido con los Derechos Humanos.



7.4 Octubre: mes de concienciación sobre las ADEE

Bajo el slogan "Así somos, en octubre y todos los días del año" una vez más promovimos campañas de concienciación a través redes sociales, iniciativas educativas, deportivas, coloquios... implicando a todos los estamentos de la sociedad.

#octoberdwarfismawarenessmonth
#acondroplasiaincliches

ASÍ SOMOS. EN OCTUBRE Y CADA DÍA DEL AÑO



1
10
23

**OCTUBRE, MES DE CONCIENCIACIÓN SOBRE LAS ADEE
(ACONDROPLASIA Y OTRAS DISPLASAS ESQUELÉTICAS CON ENANISMO)**

alpe Fundación ALPE
Acondroplasia

Este año hicimos una carta que fuimos dejando en diferentes rincones de ciudades españolas (bancos, terrazas, bares, etc.) para que cualquier persona la pudieran encontrar y darse cuenta de cómo, cada uno de nosotros, puede hacer que la vida de los otros, en este caso de las personas con ADEE, sea un poco más fácil.

Así somos. En octubre y cada día del año.

Cada rincón de esta ciudad puede ser el lugar en el que hoy tú nos has encontrado. La curiosidad está creada. Te invito a seguirme. ¿Te atreves?

Somos la Fundación ALPE Acondroplasia.

Al abrir este sobre, nos empiezas a conocer.

Queremos que nos ayudes a propiciar el cambio.

Ya sabes. todo depende de todos y de cada uno de nosotros. También de ti.

¿Qué puedes hacer?

Puedes decirles que, ya que no me conocen, no me encasillen y se rían de mí.

Puedes explicarles que con sus burlas me hacen pequeño o con su respeto me hacen grande.

Puedes decirles que lo piensen antes de actuar.

Puedes explicarles que no es mi condición lo que hace difícil mi vida, sino sus actos.

Puedes preguntarles por qué me llaman enano. ¿Es que no tengo nombre?

Aún escrito, el poder de las palabras es inmenso.

Todos los días se nos ofrece la posibilidad de hacer el bien.

Octubre es el mes Internacional de Concienciación sobre las Personas con Acondroplasia y otras Displasias Esqueléticas que causan Enanismo (ADEE).

Hemos querido hacer una campaña que no se reduzca solo a las redes sociales virtuales.

The background is a solid teal color with several large, irregular, lighter teal shapes scattered across it, creating a layered, abstract effect.

8

¿Quiénes somos?

8.1 Equipo ALPE

El equipo directo de Fundación ALPE está formado por:

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

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

8.2 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, apoyo en eventos, etc.

Este año ha estado muy marcado por diferentes eventos para recaudar fondos en favor de la Fundación. A todos ellos, ¡gracias! La labor de búsqueda de fondos por parte de la Fundación ALPE para poder financiar toda nuestra actividad y seguir manteniendo todos los servicios gratuitos para los beneficiarios es incansable. Pedimos dinero a instituciones públicas y privadas, a empresas, a donantes particulares, siempre con el corazón henchido de gratitud.

8.3 Comité científico

Un año más, para asesorar a la Fundación ALPE en aspectos clínicos, contamos con un Comité Clínico Asesor que cuenta con prestigiosos especialistas con experiencia en 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 Vosoritide y el estatus actual de los diferentes ensayos clínicos.

8.4 Patronato

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

Llegar juntos es el principio. Mantenerse juntos, es el progreso. Trabajar juntos es el éxito.
(Henry Ford)





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