

f u n d a c i ó n

isabel gemio

Diez años por la investigación de las enfermedades minoritarias

Alrededor de tres millones de personas sufren enfermedades incurables, crónicas, la mayoría de origen genético y discapacitantes

www.fundacionisabelgemio.com



Índice

fundación isabel gemio

| | | |
|------------|--|----|
| 1. | CARTA DE LA PRESIDENTA: ISABEL GEMIO | 5 |
| 2. | QUÉ SON LAS ENFERMEDADES RARAS | 6 |
| 3. | QUIÉNES SOMOS: | |
| | - PATRONATO Y SECRETARIO..... | 7 |
| | - EQUIPO DE LA FUNDACIÓN..... | 9 |
| | - COMITÉ CIENTÍFICO | 10 |
| | - PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN DE LA FUNDACIÓN | 12 |
| 4. | QUÉ HACEMOS..... | 14 |
| 5. | COLABORADORES DE LA FUNDACIÓN | |
| | - AMIGOS DE LA FUNDACIÓN | 16 |
| | - PROTAGONISTAS: FAMILIAS Y AFECTADOS | 18 |
| | - APOYO INSTITUCIONAL | 20 |
| | - VOLUNTARIOS..... | 21 |
| | - REDES y CONVENIOS DE COLABORACIÓN | 22 |
| | - LOS MEDIOS NOS AYUDAN A LLEGAR A LA SOCIEDAD | 24 |
| 6. | PREMIOS MECENAS DE ORO DE LA FUNDACIÓN..... | 26 |
| 7. | PREMIOS A LA FUNDACIÓN..... | 28 |
| 8. | EVENTOS | 30 |
| 9. | TODOS SOMOS RAROS, TODOS SOMOS ÚNICOS..... | 34 |
| 10. | ¿QUÉ CONSEGUIMOS CON LA INVESTIGACIÓN? | 35 |
| 11. | EVOLUCIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS Y SU INVESTIGACIÓN | 36 |
| 12. | LA FUNDACIÓN EN CIFRAS..... | 40 |



1.

Carta de la Presidenta

Hace diez años nos propusimos crear una fundación que facilitase objetivos fundamentales para las enfermedades minoritarias: la sensibilización de la sociedad y concienciación sobre la realidad de estas patologías y de las personas que las padecen. Pero, sobre todo, decidimos dedicarnos a impulsar la investigación en el campo de las llamadas enfermedades raras, y con ello, conseguir un diagnóstico en el menor plazo de tiempo posible, tratamientos, medicamentos, y colaborar así con la curación de unas enfermedades, hoy por hoy, incurables.

El instrumento que me pareció más eficaz y riguroso fue una fundación por ser una entidad sin ánimo de lucro que por su propia naturaleza jurídica es de utilidad pública, sometida a una estricta legislación que garantiza la transparencia de sus actuaciones y la defensa de sus fines exclusivamente en beneficio de la sociedad, porque todos salimos ganando cuando un científico investiga.

Las fundaciones deben presentar sus cuentas ante los órganos administrativos encargados de su supervisión y esta información es pública.

Informan a sus donantes de sus proyectos y de la aplicación de sus fondos con total transparencia.

Una fundación además promueve soluciones innovadoras al afrontar las necesidades de la sociedad de modo complementario al sector público y privado. Pueden actuar con la mayor agilidad.

Comenzamos con humildad, pero con la determinación de hacer todo lo posible para incentivar la investigación de enfermedades poco frecuentes. Fuimos la primera Fundación en hacerlo. Hoy, años después ya existen otras que también se dedican al campo de la investigación científica de las enfermedades minoritarias. Algo que celebramos, cuantos más somos más avanzamos.

En todos estos años no hemos dejado de crecer en todos los aspectos, no sólo económicos. Tenemos más voluntarios, más socios, más empresas colaboradoras y también más proyectos de investigación. Concretamente el doble.

Me siento orgullosa de contar con un Patronato formado por personas de enorme compromiso que trabaja altruistamente por el buen gobierno de la Fundación.

Asimismo, nuestro Comité Científico lo conforman profesionales de reconocidísimo prestigio y talento que nos otorgan confianza y pleno convencimiento de contar con la excelencia investigadora en el terreno de las enfermedades minoritarias.

Tampoco quiero olvidarme de las dos personas, Beatriz García Leiva y María Romo que trabajan diariamente para hacer las cosas con profesionalidad, pero también con la sensibilidad que requiere una institución en constante contacto con los afectados.

Nuestro propósito es que la sociedad española y sus instituciones reconozcan y apoyen el valor de la investigación. Un país que no investiga o que no apoya a sus científicos es un país que avanza más lentamente. España debería mejorar su apuesta por la ciencia, incrementando el presupuesto dedicado a la investigación porque aún estamos lejos de la media europea. Con ello, se favorecería a los jóvenes investigadores que o bien se ven forzados a emigrar a otros países, o se les obliga a vivir precariamente. Algo funciona mal en una sociedad que no paga decentemente a quienes mejoran la vida de todos. La apuesta por la ciencia no debería depender del gobierno de turno, sino consensuar un pacto de Estado que diera estabilidad y asegurara el futuro de los proyectos que se ponen en marcha. Nada hay más importante que la salud o la vida de las personas.

Investigar es sinónimo de curar enfermedades incurables, de encontrar tratamientos paliativos, de hallazgos que cambian la vida de las personas. Mientras las instituciones públicas no cambian de mentalidad política al respecto, los ciudadanos debemos pasar a la acción y convertirnos en Mecenas de la investigación. Todos podemos hacer algo, es sólo cuestión de voluntad y de sensibilidad por los demás. No hace falta esperar a que nos toque directamente el dolor. Apoyar la investigación es colaborar con un bien común que tarde o temprano todos necesitaremos.

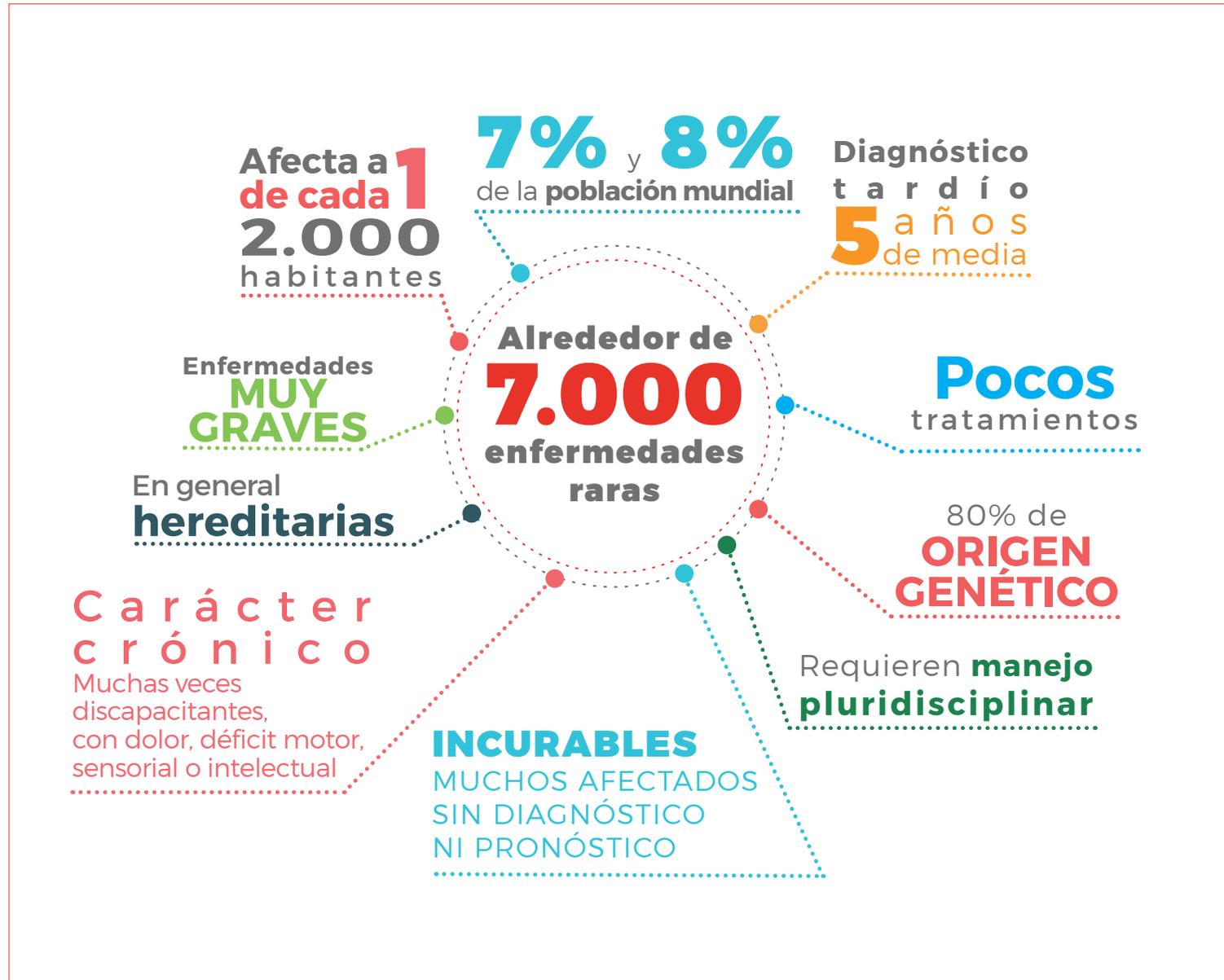
Gracias a todas las personas que hacen posible nuestra labor y que sigamos dando esperanza a los afectados con una enfermedad rara, poco frecuente, minoritaria.

No importan cómo se nombren, lo raro es no ayudar.

Isabel Gemio

2.

Qué son las enfermedades raras



3. Quiénes somos

Patronato y Secretario



Isabel Gemio

Presidenta

Periodista



José María De Arcas

Vicepresidente

Empresario



Álvaro de Yturriaga

Patrono

Empresario y Director de Países
en Universia Corporativo



Koké Tejera

Patrono

Directora de Relaciones Públicas
Grupo Atresmedia



María Jesús Álava Reyes

Patrono.

Psicóloga. Socia-Directora de
Apertia-Consulting y del Centro de
Psicología Álava Reyes



Antonio San José Pérez

Patrono

Periodista



Luis Abril Pérez

Patrono

Directivo



**Francisco José
Hernández Ramos**

Secretario no patrono

Abogado

Equipo de la Fundación



María Romo

Directora



Beatriz García Leiva

Administración

Especial agradecimiento al anterior equipo
de la Fundación (hasta 2014):

Estefanía Pérez Márquez

(Adjunta a dirección)

María Blanco Sánchez

(Marketing)

Álvaro de Yturriaga

(Director General)



La excelencia del Comité Científico

de la Fundación Isabel Gemio



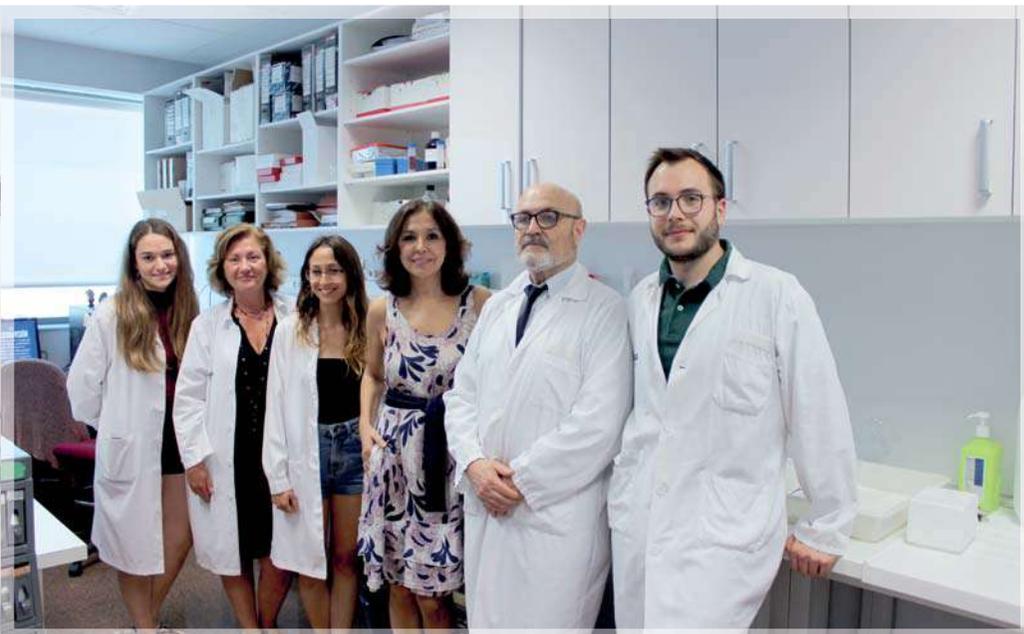
Equipo de investigación San Juan de Dios. Dr. Francesc Palau

El Comité Científico es un órgano consultivo y asesor, que tiene la misión de informar y asesorar al Patronato de la Fundación en aspectos científico/tecnológicos relacionados con sus fines fundacionales.

Formar parte del Comité Científico de la Fundación no conlleva ningún tipo de contraprestación económica.



Equipo de investigación del Dr. Fuentes, Universidad de Cáceres



Equipo de investigación del Dr. Vilchez, Hospital La Fe de Valencia



Firma del Convenio con la Dra. Margarita Salas y la Dra. Belén Pérez. Centro de Biología Molecular. Universidad Autónoma de Madrid



Equipo de investigación del Dr. López de Munaín, Hospital Donostia

Proyectos de investigación científica

La Fundación contribuye al avance del conocimiento apoyando proyectos de investigación biomédica colaborando con los mejores centros de investigación y hospitales públicos todos ellos dentro de la red CIBERER.

Actualmente la Fundación mantiene abiertas seis líneas de investigación que resumidamente son los siguientes:



1. Aproximaciones terapéuticas en distrofias musculares mediante modelos celulares y animales

Dra. Isabel Illa, Jefa de la Unidad de Enfermedades Neuromusculares del Servicio Neurología del Hospital Santa Creu i Sant Pau de Barcelona y Catedrática de Neurología de la Universidad Autónoma de Barcelona.

Dr. Jordi Díaz y **Dr. Eduard Gallardo** del Hospital Santa Creu i Sant Pau de Barcelona.



2. Bases moleculares de enfermedades neurometabólicas y Desarrollo de terapias específicas de mutación

Dra. Belén Pérez, Centro de Biología Molecular Universidad Autónoma de Madrid.

3. Caracterización de células con potencial miogénico. Líneas relacionadas con diversas enfermedades neuromusculares

Dr. Adolfo López de Munáin. Fundación ILUNDAIN de Estudios Neurológicos. Hospital Donostia de San Sebastián.



4. Terapia génica de la distrofia de Duchenne reproduciendo una megadelección del gen de la distrofina presente de forma natural en personas sin síntomas

Dr. Juan J. Vilchez Padilla. Instituto de Investigación Sanitaria Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia.



5. Proyecto neuropaisaje (2017-2019). El paisaje entre el fenotipo y el genotipo en enfermedades neurológicas del desarrollo: validación de un modelo de biología funcional clínica. Mejorar el diagnóstico de niños con condiciones neurológicas afectados por una enfermedad rara

Dr. Francesc Palau Martínez, Jefe del Servicio de Medicina Genética y Molecular del Hospital Sant Joan de Deu de Barcelona y director del Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER).



6. Proyecto Disfunción autofágica/lisosomal en enfermedades neuromusculares

Dr. José Manuel Fuentes. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Neurodegenerativas (CIBERNED). Dpto. Bioquímica y Biología Molecular y Genética. Facultad de Enfermería y Terapia Ocupacional. Universidad de Extremadura.

4. Qué hacemos

- **Acelerar** la **investigación**
- **Formación** de investigadores
- **Acortar tiempo** de diagnóstico
- **Divulgación** de la labor investigadora



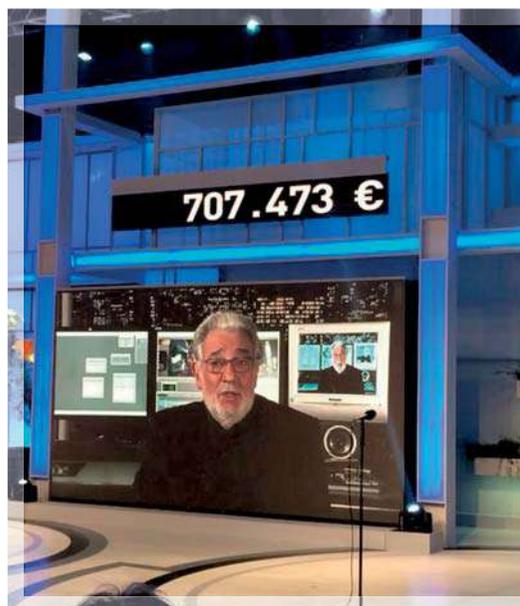


- **Sensibilizar** a la sociedad
- **Concienciación** sobre la realidad de estas enfermedades
- **Fomentar el intercambio** de información entre expertos
- **Orientar** a las personas afectadas y sus familias
- **Financiación** de proyectos de investigación líderes
- Fomento de la **apertura** de **nuevos proyectos** de investigación científica
- Ayuda para incrementar la **eficiencia** de los **tratamientos**

5. colaboradores

Amigos de la Fundación

Han sido muchos, los acontecimientos que hemos vivido, y muchas las experiencias en las que hemos disfrutado de la compañía de personas que se unen a nuestra lucha y creen en nuestro GRAN PROYECTO, acabar con las enfermedades neuromusculares y otras enfermedades raras mediante la investigación científica.





colaboradores **Protagonistas:** familias y afectados



El tesón de la mamá de Sergio,
Loli Parra en Socuéllanos de Ciudad Real.



**“Adrián” y sus padres Antonio Alfaro y
Trinidad Domínguez** en Cheste de Valencia.



Mª Encarnación López Álvarez
en Cuero Candamo de Asturias.



“La familia de Guillén”,
José Mª Carrasco en San Pedro del Pinatar de Murcia.



Red de Madres y Padres Solidarios. Familia Isabel Roig y Jesús Pineda, Voluntaria Rafi García, Voluntaria Pilar Martínez, Abuela María Rubiales, Voluntaria Araceli Bergillos, Voluntaria Mª José García, Voluntarios Charo Ortiz y Paco Gómez, Familia Concha Pedraza, Familia Antonia y Santiago Vallejo... y muchas más..

Las familias de las personas afectadas por enfermedades minoritarias se dirigen a la Fundación para informarse y contarnos cómo es su día a día. El problema de las personas que lo padecen es saber cómo poder llegar a curarlas. Enfermedades que asustan por su gravedad y efectos terribles.

Minoritarias, infrecuentes, extrañas patologías, discapacidades no consideradas, dolencias sin cura, poco prevalentes, mortales y no mortales. La labor de los padres es imprescindible.

Las familias y las personas afectadas por enfermedades raras, hayan recibido o no su diagnóstico, siguen luchando porque se cumplan los plazos, compromisos y rigor en la investigación, sensibilización sociocultural, gestión del conocimiento y visibilidad.

Pensar que eso de las enfermedades raras, no va con cada persona es estar equivocado. Cualquiera de nosotros, puede sufrir una durante la vida y si no fuera así por suerte para nosotros, su realidad debe ocuparnos y preocuparnos igualmente por solidaridad y por justicia.



colaboradores

Apoyo institucional

La importancia de las administraciones públicas y las instituciones es fundamental para conseguir poder avanzar en la investigación sobre enfermedades menos frecuentes y, por ello, intentamos siempre convencerles para involucrarles cada vez más en dicha realidad.



La Embajada Británica y la investigación



2013 Año Español de las Enfermedades Raras



Ministerio de Sanidad, Federación ASEM, FEDER y Fundación Isabel Gemio



S.M. La Reina Letizia siempre apoyando las enfermedades raras



Firma Presidente de la Junta de Extremadura, convenio de investigación 2018

colaboradores

voluntarios



FORMAN PARTE ACTIVA DE NUESTRA FUNDACIÓN

CONTRIBUYEN A LA CONSTRUCCIÓN DE UN FUTURO MEJOR PARA LA SOCIEDAD.

FUNDAMENTALES PARA PODER DESARROLLAR NUESTRA ACTIVIDAD

ADMIRABLES POR SU GENEROSIDAD, SOLIDARIDAD, DISPONIBILIDAD Y BUEN HACER.

!!! GRACIAS !!!



colaboradores

Redes y Convenios



La Fundación pertenece al Consejo de Fundaciones por la Ciencia de FECYT que tiene como finalidad apoyar en la difusión y promoción de buenas prácticas y actuaciones de fomento conjuntas o individuales para incrementar la inversión en ciencia.



Formamos parte del Grupo de Trabajo Sectorial de Salud, Investigación y Bienestar de la Asociación Española de Fundaciones.

colaboradores

Los medios nos ayudan a llegar a la sociedad

SOLIDARIOS

Isabel Gemio, artistas con duende

La periodista y otros famosos inauguraron una exposición solidaria

La Fundación Poma en la madrileña calle Simancas, inauguró hasta el 2 de febrero la exposición 'Artistas con duende'. En ella, artistas como Alejandro Sanz, Paloma San Basilio, José María, Víctor Morcillo, Juan Pardo, Mónica Tena, Dyanza, Pato La Chunga, entre otros, han cedido cuadros pintados por ellos para subastarlos por



Los beneficios se destinarán a la Fundación Isabel Gemio dedicada a las enfermedades raras

Isabel Gemio: «Pido que nos ayuden a regalar esperanza»

Mañana presenta en Onda Cero 16 horas de radio seguidas para concienciar y luchar contra las enfermedades raras



Mañana, a las 10 de la mañana, Isabel Gemio presentará en Onda Cero un programa de 16 horas de radio. El programa se dividirá en tres bloques de 5 horas cada uno. En el primer bloque, Gemio hablará de su experiencia personal con la enfermedad rara y cómo ha afectado a su vida y a su familia. En el segundo bloque, Gemio entrevistará a varios expertos en enfermedades raras, que hablarán de los últimos avances en diagnóstico y tratamiento. En el tercer bloque, Gemio leerá poemas y canciones que ha escrito y compuesto para concienciar sobre las enfermedades raras.

Isabel Gemio

«Las enfermedades raras no son rentables»

EXCLUSIVO

Pe Cañe GARCÍA-Madrid

Desarrollan enfermedades alérgicas como el asma, pero en muchos de los casos se desconoce la causa. Isabel Gemio, periodista y activista por las enfermedades raras, ha escrito un libro que recoge su experiencia personal y la de otras personas que sufren de estas enfermedades. En el libro, Gemio explica cómo se sintió cuando ella misma descubrió que tenía una enfermedad rara y cómo se enfrentó a ella. También habla de la importancia de la concienciación y de la necesidad de que los medios de comunicación se interesen por estas enfermedades.

Diez Estrellas Michelin por las enfermedades raras

El galardón de la cocina española otorgado a la Fundación Isabel Gemio por su labor de concienciación y lucha contra las enfermedades raras.



La Fundación Isabel Gemio ha recibido el premio 'Diez Estrellas Michelin' por su labor de concienciación y lucha contra las enfermedades raras. El premio fue otorgado por el Ministerio de Sanidad y Consumo y el Ministerio de Cultura y Deporte. La Fundación Gemio es una organización sin ánimo de lucro que trabaja para mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades raras y sus familias. Su labor incluye la realización de actividades de concienciación, la prestación de apoyo psicológico y la promoción de la investigación científica.

Herramienta diagnóstica de última generación

CON

Una máquina que ha sido diseñada para detectar y diagnosticar enfermedades raras de forma más rápida y precisa. La máquina utiliza tecnología de última generación para analizar muestras de sangre y detectar alteraciones en los niveles de ciertos marcadores biológicos. Este tipo de diagnóstico es especialmente útil para enfermedades raras que afectan al sistema nervioso, como la esclerosis múltiple o la enfermedad de Alzheimer.

LA RAZÓN

11 Diciembre, 2015

PAIS: España
PÁGINAS: 93
TARIFA: 15988 €
ÁREA: 714 CM² - 69%

FRECUENCIA: Diario
C.I.J.: 81874
E.B.M.: 296000
SECCIÓN: COMUNICACION

Isabel Gemio, compromiso con la solidaridad

La periodista, junto a Onda Cero, organiza un fin de semana de apoyo para combatir y potenciar la investigación de las enfermedades raras



Isabel Gemio, periodista y activista por las enfermedades raras, organiza un fin de semana de apoyo para combatir y potenciar la investigación de las enfermedades raras. El fin de semana se celebrará en Onda Cero y estará dedicado a la concienciación y a la recaudación de fondos para la investigación científica.

ENTREVISTA - FRANCESC PALAU, pediatra

«Se calcula que unas tres millones de personas están afectadas por enfermedades raras»

ISABEL GEMIO

Francesc Palau es un pediatra experto en enfermedades raras. En esta entrevista, Gemio habla con Palau sobre la importancia de la concienciación y de la necesidad de que los médicos estén mejor preparados para diagnosticar y tratar estas enfermedades. Palau explica que las enfermedades raras son un grupo diverso de patologías que afectan a una gran variedad de órganos y sistemas. Aunque son poco frecuentes, afectan a un número importante de personas y pueden tener un impacto significativo en su calidad de vida.

CELEBRACIÓN SOLIDARIA

IV ANIVERSARIO

La Fundación Isabel Gemio celebra su IV aniversario solidario. La celebración se celebrará en Onda Cero y estará dedicada a la concienciación y a la recaudación de fondos para la investigación científica.



León se solidariza con las enfermedades raras

La gala de la Fundación Isabel Gemio recauda fondos para luchar por dolencias que afectan a 30.000 leoneses



La Fundación Isabel Gemio ha organizado una gala solidaria en León para recaudar fondos y concienciar sobre las enfermedades raras. La gala se celebró en un ambiente de solidaridad y apoyo, con la participación de numerosas personas y artistas. Los fondos recaudados se destinarán a la investigación científica y a la prestación de apoyo psicológico a las personas con enfermedades raras y sus familias.

Artistas

Artistas que se unen para apoyar a las familias y luchar por la investigación de las enfermedades raras.



Un grupo de artistas se ha unido para apoyar a las familias y luchar por la investigación de las enfermedades raras. Los artistas han cedido sus obras para subastarlas y los beneficios se destinarán a la Fundación Isabel Gemio. Este tipo de actividades es fundamental para concienciar sobre estas enfermedades y para recaudar fondos para la investigación científica.

La popular cantante actúa gratuitamente en el casino de la fundación benéfica creada por la periodista

ISABEL PANTOJA E ISABEL GEMIO UNIDAS POR UNA BUENA CAUSA

El casino de San Sebastián, en el Departamento de Turismo, con el patrocinio de la Fundación Isabel Gemio, organizó el pasado sábado 26 de noviembre una gala benéfica a favor de la Fundación benéfica creada por la periodista Isabel Gemio para la investigación de las enfermedades neuromusculares, distrofias musculares y otras enfermedades raras. Madre de dos hijos, uno de ellos con discapacidad física, Isabel Gemio se unió a la cantante Isabel Pantoja para recaudar fondos con la ayuda de famosos cantantes y cocineros, a la que acudió con su hijo David (abajo, en la imagen).

El acto comenzó con la actuación de la cantante Isabel Pantoja, que cantó 'El amor me hizo cantar' y 'El amor me hizo cantar'.

Después, Isabel Pantoja agradeció a Isabel Gemio su apoyo y colaboración para la investigación de las enfermedades raras.

Después de la actuación, Isabel Gemio y su hijo David fueron recibidos por Isabel Pantoja y su familia.

Después de la actuación, Isabel Gemio y su hijo David fueron recibidos por Isabel Pantoja y su familia.

«En este país falta mucha cultura solidaria y filantrópica»

Isabel Gemio Periodista

«Todos los derechos del niño se destinan a proyectos de investigación»

Isabel Gemio es una periodista que ha dedicado su vida a la investigación de las enfermedades raras. Su libro 'El dolor no puede servir para algo' es un testimonio de su lucha personal y profesional.

En este país falta mucha cultura solidaria y filantrópica. Todos los derechos del niño se destinan a proyectos de investigación.

Su Fundación cumple 10 años

Éxito de la gala solidaria de Isabel Gemio

Hace diez años que la periodista puso en marcha un proyecto muy especial: la Fundación Isabel Gemio para la investigación de las enfermedades neuromusculares, distrofias musculares y otras enfermedades raras. Madre de dos hijos, uno de ellos con discapacidad física, celebró una gala solidaria para recaudar fondos con la ayuda de famosos cantantes y cocineros, a la que acudió con su hijo David (abajo, en la imagen).

Estrellas por la ciencia

ESTRELLAS POR LA CIENCIA

La Fundación Isabel Gemio cumple 10 años de vida y para celebrar, el Teatro del Canal de Madrid organiza un concierto benéfico con la presencia de artistas como María Toledo, Mario Santelva y Víctor Ullate.

«El dolor no puede servir para algo»

Isabel Gemio Periodista y escritora

Publica 'Mi hijo mi maestro', un relato de esperanza frente a la distrofia muscular de Duchenne. El periodista narra su experiencia con la familia de su hijo y la investigación de la enfermedad.

«Me ha cambiado la enfermedad de mi hijo»

Isabel Gemio Periodista y presentadora de TV

Isabel Gemio ha escrito un libro que narra su experiencia personal y profesional. Su hijo David ha sido su mayor inspiración y apoyo.

«Me ha cambiado la enfermedad de mi hijo»

Isabel Gemio Periodista y presentadora de TV

Isabel Gemio ha escrito un libro que narra su experiencia personal y profesional. Su hijo David ha sido su mayor inspiración y apoyo.

Una ceremonia para la historia

Una ceremonia para la historia

Más de 420 personas, la mayoría de ellos empresarios, directivos de entidades y representantes de instituciones, acudieron a la gala benéfica organizada por la Fundación Isabel Gemio para la investigación de las enfermedades raras.

Los casos de Isabel Gemio

Los casos de Isabel Gemio

Sydney: su lucha contra la enfermedad de Duchenne. El pequeño es uno de los que padecen. La Fundación Isabel Gemio financia la investigación de tratamientos para Enfermedades Raras. Tú puedes ayudarle.

«El dolor no puede servir para algo»

Isabel Gemio Periodista y escritora

Publica 'Mi hijo mi maestro', un relato de esperanza frente a la distrofia muscular de Duchenne. El periodista narra su experiencia con la familia de su hijo y la investigación de la enfermedad.

«El dolor no puede servir para algo»

Isabel Gemio Periodista y escritora

Publica 'Mi hijo mi maestro', un relato de esperanza frente a la distrofia muscular de Duchenne. El periodista narra su experiencia con la familia de su hijo y la investigación de la enfermedad.

6.

Premios Mecenas de Oro de la Fundación Isabel Gemio

Los PREMIOS MECENAS DE ORO son un reconocimiento al compromiso con la Fundación y la financiación de proyectos de investigación en enfermedades menos frecuentes.

Estos Premios tienen como objetivo galardonar a una empresa o entidad, una persona destacada y reconocida en el ámbito económico, social y/o cultural y una persona anónima para presentarlos como referentes de compromiso y responsabilidad.



Premiados: Fundación Obra Social La Caixa, Red de Madres y Padres Solidarios y Vicente del Bosque



**Premiados: Fundación ONCE,
Mario Sandoval y Loli Parra González.**

7. Premios a la Fundación

Hemos recibido en estos años algunos premios como reconocimiento a su labor: promover y financiar líneas de investigación científica, clínica y básica, fomentar el intercambio de información entre expertos y difundir esta realidad.





1. **Premio a la labor periodística de Isabel Gemio** en la IX Edición de Starlite en Marbella. 11 de agosto de 2018.
2. **Premio Periodismo científico Concha García Campoy** en Madrid. (FIN DE SEMANA SOLIDARIO). 7 de julio de 2017.
3. **Premio XI Edición de la cooperativa “El Progreso”** de Villarrubia de los Ojos en Ciudad Real. 28 de febrero de 2016.
4. **Premio Barricada Solidaria Rosada De La D.O. Valdepeñas** en Ciudad Real. 21 de octubre de 2014.
5. **III edición Premio Humanitario Global Gift.** 21 de julio de 2014.
6. **Vigésima Edición del Premio Corazón de la Mancha,** de Onda Cero en Alcázar de San Juan. 11 de julio de 2014.
7. **II Edición del Premio de Ciencia y Humanidades** del Colegio Oficial de Odontólogos y Estomatólogos de Madrid. 25 de mayo de 2014.
8. **Premio Feder.** 9 de marzo de 2013.
9. **Premio Excelentísimo Ayuntamiento De Benalmadena** 2009.
10. **Reconocimiento Dr. Benaprès,** por el desarrollo de la investigación en medicina regenerativa. 2009.

8.

Eventos

2014-2017 Fin de semana solidario





2009 I Aniversario Fundación



2010 II Aniversario Fundación



2011 III Aniversario Fundación



2012 Cena Solidaria en casa de Joaquín Torres



2012 IV Aniversario de la Fundación



2015 Cóctel Solidario San Juan



2015 Cena Solidaria San Pedro del Pinatar - Murcia



2016 Subasta "Artistas con Duende"



2017 Pop Up Las Chicas de la Tele



2015 Gala Teatro Campoamor. Oviedo. Amor y Humor. VII Aniversario de la Fundación



2015 Concierto de Reyes Teatro Real

2016 Cena Diez Estrellas. Casino de Madrid. VIII Aniversario de la Fundación



2017 Gala Auditorio León. IX Aniversario de la Fundación

2018 Estrellas por la Ciencia. X Aniversario de la Fundación

X Aniversario de la Fundación Isabel Gemio

LA FUNDACIÓN ISABEL GEMIO PRESENTA

ESTRELLAS POR LA CIENCIA

CONCIERTO Y CÓCTEL SOLIDARIOS

Paco Roncero
(La Terraza del Casino)

Iván Muñoz
(Chivito)

Oscar Velasco
(Barón)

Cristina Toledo
Ballet Víctor Ullate

Antonio Carmona
Miguel Poveda

Pasión Vega
María Toledo

José Carlos Fuentes
(El Club Madrid)

Pepe Muñoz
(El Quince de Pepe)

Mario Sandoval
(Cocine)

26 NOV
20:30h.
Concierto
22:00h.
Cóctel cena

TEATROS DEL CANAL
c/ Cea Bermúdez, 1. Madrid.

Entradas del espectáculo:
Desde 50€. en las taquillas de los Teatros del Canal
o en www.teatrosdelcanal.com/espectaculo/estrellas-por-la-ciencia.

Entradas cóctel cena:
Ticket de 65€. Pago mediante transferencia a la cuenta
ES02 2100 5526 5321 0010 3578.
Titular: Fundación Isabel Gemio
(indicar el nombre en el concepto),
o a través de la web
www.fundacionisabelgemio.com

Entrada conjunta:
Espectáculo y cóctel cena debe gestionarse la compra por
separado tal y como le hemos indicado o, si lo prefiere,
hacer un pago único a través de la web
www.fundacionisabelgemio.com

Aportaciones filia cenic:
Transferencia a la Fundación
ES02 2100 5526 5321 0010 3578.
Titular: Fundación Isabel Gemio
(indicar el nombre en el concepto)

**fundación
isabel gemio**
10º ANIVERSARIO

LA FUNDACIÓN ISABEL GEMIO PRESENTA

EN CONCIERTO ESTRELLAS POR LA CIENCIA

Cristina Toledo
Ballet Víctor Ullate

Antonio Carmona
Miguel Poveda

Pasión Vega
María Toledo

26 NOV
20:30H

TEATROS DEL CANAL
c/ Cea Bermúdez, 1. Madrid.

Entradas:
Desde 50€.
Taquillas de los Teatros del Canal
o en www.teatrosdelcanal.com/espectaculo/estrellas-por-la-ciencia

Con la Colaboración de: **CRONICA TRANSPARENTES MADRID**

Cóctel Solidario después del Concierto
22:00 Horas - Servido por:
Mario Sandoval - Paco Roncero - Pepe Muñoz
Iván Muñoz - Oscar Velasco - José Carlos Fuentes

**fundación
isabel gemio**
10º ANIVERSARIO

9. Todos somos raros Todos somos únicos

Nació en el marco del Año Español de las Enfermedades Raras 2013 llevada a cabo por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (ASEM) y la Fundación Isabel Gemio.



Antonio Álvarez, Presidente de Federación ASEM. Juan Carrión, Presidente de FEDER, Isabel Gemio y Álvaro de Yturriaga, Presidenta y director de la Fundación

Con el Telemaratón conseguimos financiar:
15 proyectos de investigación con un total de
1.456.948 € y **147 entidades**
subvencionadas con la cantidad de **392.113 €**



10.

¿Qué
conseguimos
con la investigación?

Investigación
es **mejora clínica**



La importancia de la
investigación

Investigar es curar y evitar el sufrimiento.

Investigar es no discriminación y defensa de los derechos de las personas afectadas por enfermedades minoritarias. Es equidad. Es más igualdad.

Investigar es salud, ciencia, progreso, avances, innovación, nuevas tecnologías, futuro, esperanza, mejoría, más calidad de vida.

11. Evolución de las enfermedades raras y su investigación

PRECURSORES

1630 - WILLIAM HARVEY

No hay mejor forma de conocer la naturaleza que estudiando formas raras de enfermedad.

1866 - LEYES DE MENDEL

Reglas básicas sobre la transmisión por herencia genética de las características de los organismos de padres a sus hijos.

1902 - ARCHIBALD GARROD

Aplicación de la genética mendeliana a una alteración que calificó como error congénito del metabolismo en 1908. Anticipando el concepto de gen enzima, acuñado en la década de los 50 por BEADLE y TATUM.

1934 - ASBJORN FOLLING

Bioquímico y médico noruego, descubrió la fenilcetonuria que tuvo como consecuencia el primer cribado neonatal en los años 60 llevado a cabo por el microbiólogo americano, ROBERT GUTHRIE.

GENOMA HUMANO

1911 - ALFRED STURTEVANT creó el primer mapa genético.

1953 - FRANCIS CRICK/JAMES WATSON descubren la estructura de doble hélice de la molécula del ADN.

Años 70 - FREDERICK SANGER desarrolla técnicas para secuenciar el ADN.

Años 80 - Biólogos comienzan con la idea de analizar el genoma completo.

1987 - Proyecto inicial del Genoma del Departamento de Energía de Estados Unidos.

1993 - El NCHGR establece una división de investigación Intrainstitucional que utiliza tecnología genómica.

1996 - Creación del Centro para la Investigación de Enfermedades hereditarias para el estudio de la genética de enfermedades complejas.

2000 - Secuenciación del genoma humano publicación del 90% de los 3000 millones de pares de base del genoma en 2001.

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

1960 - Aparición del concepto de "rareza" con la enmienda KEFAUVER-HARRIS que exigió a las farmacéuticas la ejecución de ensayos clínicos para evaluar la eficacia y seguridad de los fármacos.

1983 - Aprobación de la ORPHAN DRUG ACT en Estados Unidos, la primera ley de medicamentos huérfanos.

Años 90 - Nuevas leyes de medicamentos huérfanos en Singapur, Japón y Australia.

2000 - Reglamento sobre medicamentos huérfanos de la Unión Europea y creación del comité para los medicamentos huérfanos en la Agencia Europea del Medicamento.

UNIÓN EUROPEA

1993 - Comunicación de la Comisión Europea - Marco de actuación en salud pública.

1999 - Programa de Acción comunitaria sobre enfermedades poco comunes (1999-2003).

2000 - Reglamento sobre medicamentos huérfanos.

2008 - Comunicación de la Comisión: Las enfermedades raras: un reto para Europa.

2008 - Recomendación del Consejo relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras.

2011 - Directiva sobre los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza.

2014 - Informe sobre la aplicación de la estrategia europea en materia de enfermedades raras.

PLANES Y ESTRATEGIAS

Europa

1997 - ORPHANET - Fundada en Francia en el año 2000 se convirtió en un proyecto europeo.

1997 - EURORDIS - Alianza no gubernamental que reúne a organizaciones de pacientes en Europa.

2009 - EUROPLAN - Proyecto europeo de elaboración de planes nacionales de enfermedades raras.

Estados Unidos

1983 - Fundación en EEUU de la Organización Nacional para los Desórdenes Raros por ABBEY MEYERS.

1986 - Fundación en EEUU de Genetic Alliance por JOAN O. WEISS.

2009 - Creación The Global Genes Project guiada por el equipo RARE (Rare Disease, Advocacy Research and Education). Asociación de fundaciones y grupos de apoyo para personas con enfermedades raras y sus familias.

INVESTIGACIÓN

2011 - Consorcio internacional de Investigación en Enfermedades Raras IRDIRC.

2014 - EUCERD - Grupo Multidisciplinar de expertos en enfermedades raras.

Programa de financiación

2000-2007 - Programa Marco de Investigación.

2007-2013 - VII Programa Marco de Investigación. Iniciativas específicas en enfermedades raras.

2006 - ERANET / E-RARE - Fomento de la investigación traslacional en enfermedades raras.

HORIZONTE 2020 - Programa Marco de Investigación. Programa SOLVE-RD coordinación de datos en Europa.

2017 - EUROPEAN JOINT PROGRAMME ON RARE DISEASES. Coordinación estratégica de la investigación europea.

ESPAÑA

2001 - Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).

2001 - Creación Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER).

2003 - Creación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) en el seno del ISCIII.

2006 - CIBERER. Centro de Investigación Biomédica en Red Enfermedades Raras.

2009 - Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Actualizada en 2014.

2013-2016 - Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación.

2013-2020 - Estrategia Española de Ciencia, Tecnología e Innovación.

2015 - Portal FIS del ISCIII. Buscador de proyectos de investigación.

AVANCES EN INVESTIGACIÓN

CRISP - Técnica de edición genética.

Oncología poco prevalente.

Enfermedades de base genética y afectación Pediátrica-Lisosomales.

Atrofas Espinales.

Piel de Mariposa - Regeneración de piel.

Tratamientos para enfermedades raras que afectan a células sanguíneas.

Aciduria metilmalónica cblB.

Avances en otras enfermedades:

Enfermedad de Pompe; Regeneración de hueso; Freno de la ceguera en retinosis pigmentaria; Escoliosis idiopática; Síndrome FOXP1; Enfermedades reumáticas infantiles; Creación de músculo humano; Enfermedad de Crohn; Síndrome de Fontaine, entre otras.

Evolución de la genómica y salto a las tres dimensiones.

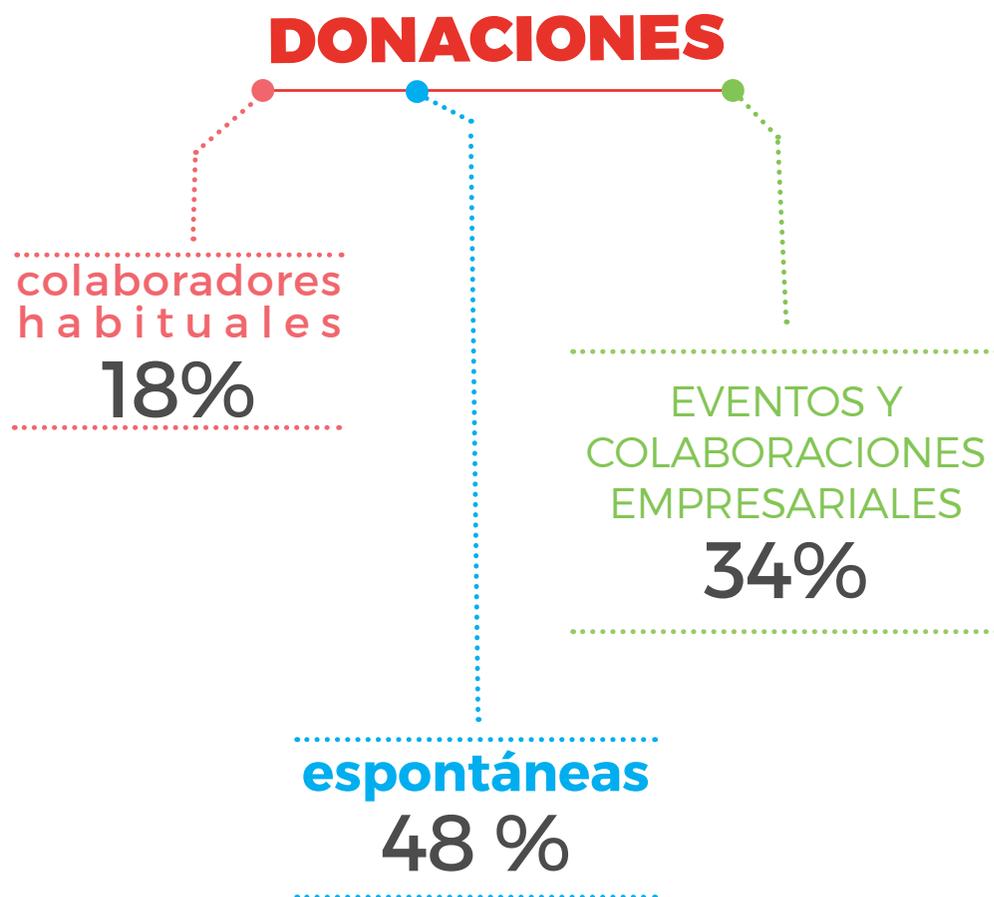
Aumento del número de medicamentos huérfanos (200) y terapias nuevas de enfermedades raras (1000) en el 2020 y 2027.

12.

La Fundación en cifras

Nuestras fuentes de financiación provienen fundamentalmente de la empresa privada (RSC, Obra social, Premios, Acuerdos con distintas empresas, Eventos,...) y del apoyo y colaboración económica de particulares mediante aportaciones puntuales, mensuales, anuales, etc...

Gracias a la participación de la sociedad, de todos y a la organización de eventos la Fundación Isabel Gemio obtiene más de una tercera parte de sus ingresos, realiza una gran campaña de sensibilización social y financia una mínima estructura a través de proyectos y responsabilidad social corporativa.



La Fundación en cifras



Diez años en números

Resultados

de la
**investigación
financiada** por
la **Fundación**

Fundación Isabel Gemio y la ciencia 2008-2018



1.723.700€
FINANCIADOS

PUBLICACIONES

6 LÍNEAS DE
INVESTIGACIÓN
ABIERTAS



7 INVESTIGADORES PRINCIPALES
UN COMITÉ CIENTÍFICO - 5 DOCTORES DEL CIBERER
UN COORDINADOR CIENTÍFICO DEL CSIC



NÚMERO DE CIENTÍFICOS
DE LOS EQUIPOS DE
INVESTIGACIÓN

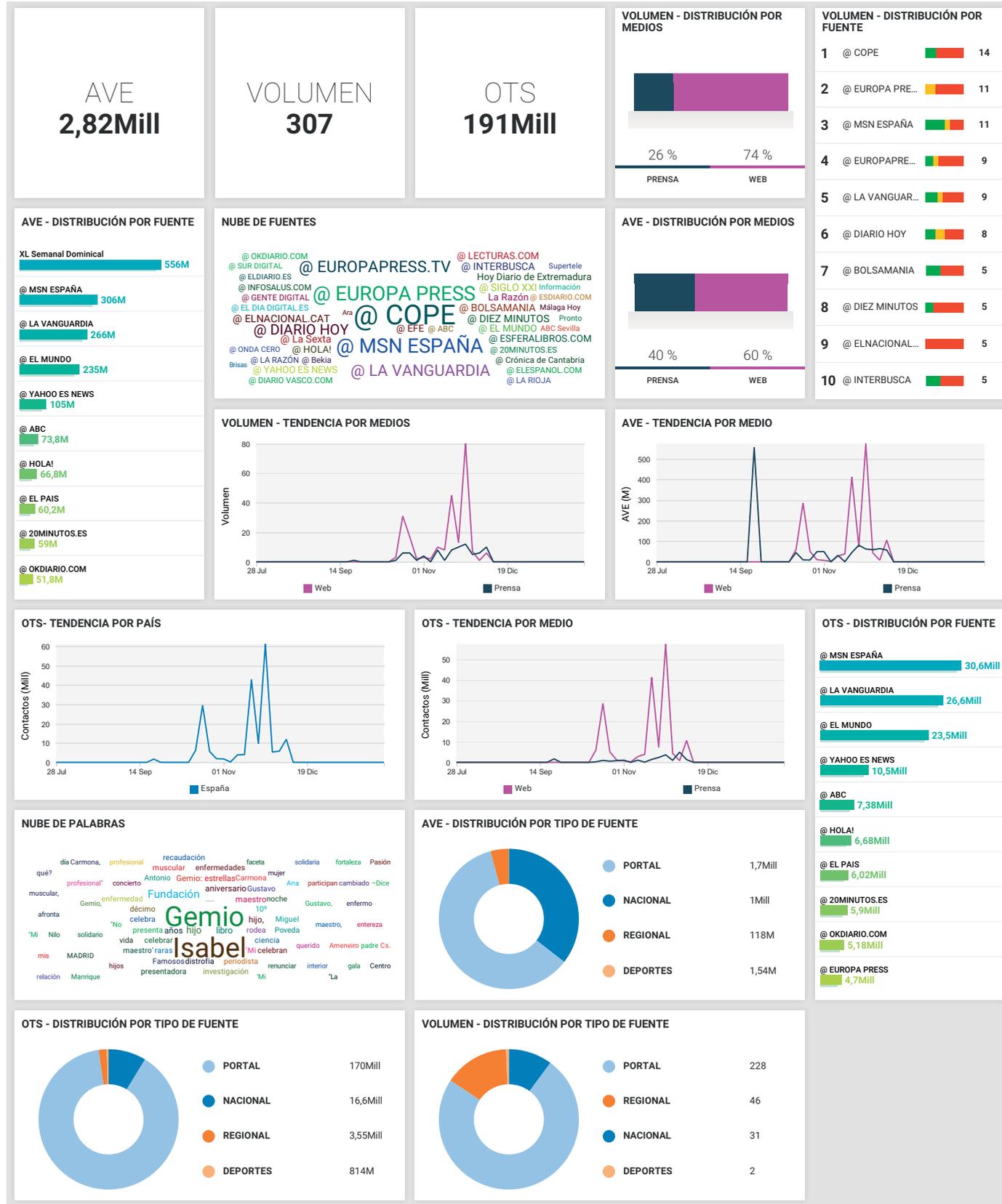
94

FUENTE: ELABORACIÓN PROPIA FUNDACIÓN ISABEL GEMIO

La Fundación en cifras

Muestra de datos de impacto en medios

X Aniversario 2018



Tenemos todos juntos la oportunidad de marcar un hito en la Historia, de cambiar el rumbo de la vida de muchas familias.

Nosotros vamos a cumplir con nuestro compromiso, porque todo lo duro que se hace este camino, nada en comparación es con el sufrimiento de aquellos a los que representamos, ejemplos de superación y actitud.

hacia el futuro con fuerza,
es nuestra intención, nuestro sueño y seremos capaces de cumplirlo.

f u n d a c i ó n
isabel gemio



C/ Garibay, 7 - 28007 Madrid



+ (34) 911 103 158



www.fundacionisabelgemio.com



fundacion@fundacionisabelgemio.com



[Fundacion-isabel-gemio](https://www.linkedin.com/company/fundacion-isabel-gemio)



[FundacionIsabelGemio](https://www.youtube.com/channel/UC...)



[FundacionIsabelGemio](https://www.facebook.com/FundacionIsabelGemio)



[@fundacionisabelgemio](https://twitter.com/fundacionisabelgemio)



POR SOLIDARIDAD
OTROS FINES DE INTERÉS SOCIAL