

¿QUE ES EL SÍNDROME DE ANGELMAN?

El Síndrome de Angelman (SA) es un **trastorno neurogenético raro** que afecta aproximadamente a **1 de cada 15.000 personas** en todo el mundo. Se caracteriza por dificultades motoras y de equilibrio, episodios de convulsiones y epilepsia, así como trastornos del sueño que impactan significativamente en la calidad de vida de quienes lo padecen y de sus familias.

En algunos casos, las personas con SA no logran caminar ni desarrollar lenguaje verbal. Aunque la esperanza de vida suele ser normal, requieren cuidados constantes y apoyo en todas sus actividades diarias.

SOBRE FAST ESPAÑA

FAST España (Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics) se fundó en 2021 como filial de FAST EE. UU., con el objetivo de **promover y financiar proyectos de investigación** para el desarrollo de tratamientos que mejoren la calidad de vida de las personas con SA. Además, trabaja para facilitar el **acceso a ensayos clínicos y nuevos tratamientos a nivel global**.

Desde su creación, FAST España ha destinado fondos a diferentes estudios y colaboraciones con hospitales y laboratorios de investigación. Asimismo, mantiene contacto con personal investigador de referencia a nivel nacional e internacional para seguir impulsando nuevas líneas de estudio sobre el SA.

INVESTIGACIONES EN CURSO

Estudio de Historia Natural del Síndrome de Angelman (EHN)

Proyecto que analiza cómo evoluciona el SA sin tratamientos farmacológicos. Se realiza en los hospitales **Puerta de Hierro (Madrid)** y **Parc Taulí (Barcelona)**. FAST España financia el 100% del estudio, incluyendo desplazamientos, alojamiento y dietas de participantes y familias. La inversión asciende a 146.000€ hasta diciembre de 2024.

Beca de Investigación – 2024

FAST España concedió su primera beca de 134.500€ al Hospital Puerta de Hierro. El objetivo es evaluar la eficacia de nuevos fármacos para el SA, a través del estudio de biomarcadores, el sistema endocannabinoide y el perfil transcriptómico. Esta investigación busca sentar las bases para terapias más efectivas.



Ensayos Clínicos en Fases Avanzadas

En colaboración con FAST GLOBAL, el Hospital Puerta de Hierro participa en dos ensayos clínicos internacionales en fase avanzada, dirigidos a pacientes pediátricos:

- GTX-102 (Ultragenyx, EE.UU.): En fase final antes de su posible aprobación, busca reducir los síntomas del SA.
- Alogabat (Roche, Suiza): Enfocado en mejorar convulsiones, trastornos del sueño y aprendizaje mediante la activación de receptores neuronales.

Centros Participantes y Red de Investigación

Los ensayos se desarrollan en los hospitales Puerta de Hierro (Madrid), Sant Joan de Déu (Barcelona) y Parc Taulí (Sabadell). FAST España colabora además con investigadores como el Dr. Jorge García Marqués (Instituto Cajal) y el Dr. Ugo Mayor (Ikerbasque) para seguir impulsando la investigación del SA en España.