

fast



SPAIN



MEMORIA ANUAL

Ahora es el momento



2024

	¿Quiénes somos?	4
	Patronato	5
	Carta del presidente	6
	Misión, visión y objetivos	8
	Nuestro trabajo	23
	Comité Asesor Científico	24
	- Estudio de Historia Natural	27
	Dirección de Comunicación	33
	- Nuevo estilo	33
	- Medios de comunicación	35
	- Día internacional	36
	Dirección Ejecutiva	37
	- Para las familias	37
	- Eventos	38
	- Iniciativas	40
	Nuestros amigos	42
	Transparencia	44

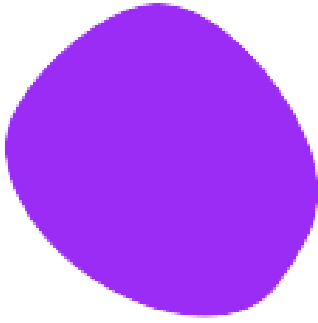
ÍNDICE

fast



SPAIN

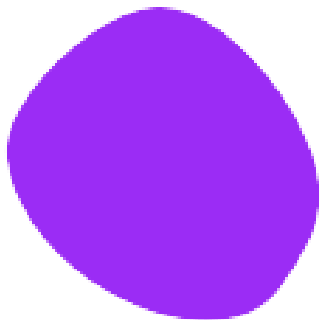




QUIÉNES SOMOS

La Fundación **FAST ESPAÑA** está compuesta por padres y madres de personas con síndrome de Angelman, ilusionados y comprometidos con el trabajo duro hacia una mejora importante para las personas que viven con este síndrome. Además, la Fundación dispone de un Comité Asesor Científico con los doctores e investigadores que mejor conocen el síndrome en España.





QUIÉNES SOMOS

Patronato



Tesorera

Dayvis Bacallao
Profesora



Director Científico

Cesáreo Goyanes
Asesor de inversiones



Secretario

David Fernández
Director Financiero



Director Científico

Juan José Palomares
Fundador Soft4care



Presidente

Pedro López
Dr. Ingeniero Aeronáutico

¿QUIÉNES SOMOS?

CARTA DEL PRESIDENTE

Estimada comunidad Angelman, familias, amigos, colaboradores y patrocinadores.

En este nuestro cuarto año de vida, hemos sido capaces de consolidarnos como Fundación y comunidad Angelman, afianzando paulatinamente y con humildad la posición de la investigación del síndrome de Angelman en España. Como puntos destacables en este año 2024 deseamos remarcar:

- El hospital Puerta de Hierro fue ganador de la primera beca de investigación Angelman por valor de 134.500€ para el estudio de un nuevo biomarcador basado en el sistema endocannabinoide.
- 28 líneas de investigación activas en la actualidad.
- Sendos ensayos clínicos basados en oligonucleótidos antisentido se encuentran en fase II: GeneTX/Ultragenyx (GTX-102) e IONIS (HALOS ION582).
- Otros dos ensayos de dianas terapéuticas prosiguen en fase I&II: Roche (ALOGABAT) y Neuren (NNZ-2591).
- El Estudio de Historia Natural del síndrome de Angelman en España (EHN) cumple su primer año de existencia, habiendo atendido a más de 27 pacientes de un total de 40.
- Inicio del Centro de Investigación Traslacional RUSH FAST para Neurociencia Pediátrica.

2024 nos despidió con la siempre familiar campaña de calendarios del síndrome de Angelman. Este año casi 13.000 unidades, lo que la consolida a día de hoy como la campaña más importante para la Fundación en España.

2025-2026 son los años de la recogida de datos del Estudio de Historia Natural del síndrome de Angelman en España que se desarrolla en los hospitales Puerta de Hierro y Parc Taulí. También son los años de la fase III de los dos ensayos clínicos actuales de Ultragenyx con GTX102 e IONIS con HALOS ION582.

Es el momento de que rememos unidos pues nuestros seres queridos merecen de nuestro compromiso personal para que la investigación pueda avanzar.

Gracias de todo corazón.

Pedro López Teruel

Presidente de la Fundación



MISIÓN, VISIÓN Y OBJETIVOS



MISIÓN, VISIÓN Y OBJETIVOS

Misión

FAST se fundó en 2008 con una misión urgente: *curar el síndrome de Angelman*. Hoy en día, con operaciones en Argentina, Australia, Canadá, Chile, Colombia, España, Estados Unidos, Francia, Italia, Polonia y Reino Unido, FAST es la organización más importante a nivel mundial para la investigación del síndrome de Angelman.

Nuestro pilar básico es la investigación. Estamos convencidos de que el mejor medio para promover la autonomía, incrementar la calidad de vida e integrar en la sociedad a las personas con síndrome de Angelman es a través de su mejoría física, por ello promovemos la investigación en nuestro país de forma coordinada con el resto de organizaciones FAST. Además, la Fundación FAST ESPAÑA promueve una agenda para que las investigaciones que están teniendo lugar en otros países cristalicen en ensayos clínicos en España.



MISIÓN, VISIÓN Y OBJETIVOS

Visión

Somos una organización reconocida por el impacto de nuestras actuaciones en el desarrollo y el futuro de los niños, adolescentes y adultos con síndrome de Angelman, así como en sus familias y especialmente para los bebés que nacerán en los próximos años con esta enfermedad. Somos un referente de optimismo, constancia y esperanza para los nuevos diagnósticos, para que esa dura noticia –*su hijo tiene síndrome de Angelman*– sea acompañada de la palabra **cura**. Así lo creemos y trabajamos para que sea una realidad en esta década, por eso la denominamos la **década Angelman**.

Desde la Fundación FAST, a nivel internacional hemos definido un *ROADMAP* a la CURA 2.0. Esta “Hoja de ruta a la CURA 2.0” está compuesta de 4 pilares básicos que la sustentan:

**PILAR
1**

**Arreglar el gen
materno**

**PILAR
2**

**Activar el gen
paterno**

**PILAR
3**

**Dianas
terapéuticas**

**PILAR
4**

**Acelerar y
preparar los
ensayos clínicos**

“Este es el amanecer de una nueva era. Hoy en día, hay más de 23 programas terapéuticos en proceso de desarrollo para el síndrome de Angelman, la mayoría financiados sólidamente por FAST”, dijo la Dra. Allyson Berent, directora científica de FAST. “Estamos en un punto de inflexión, en el que estamos listos para que muchos de estos programas lleguen a pacientes humanos para realizar ensayos clínicos en etapas tempranas, pero la mayoría de los centros hospitalarios no tienen el ancho de banda para mantenerse al día con esta necesidad explosiva”.



MISIÓN, VISIÓN Y OBJETIVOS

Objetivos

Nuestra Fundación es la organización no gubernamental que mayores fondos aporta a la investigación del síndrome de Angelman; y para nosotros, cumplir con los siguientes objetivos es la responsabilidad más seria y el mayor reto de nuestras vidas:

1

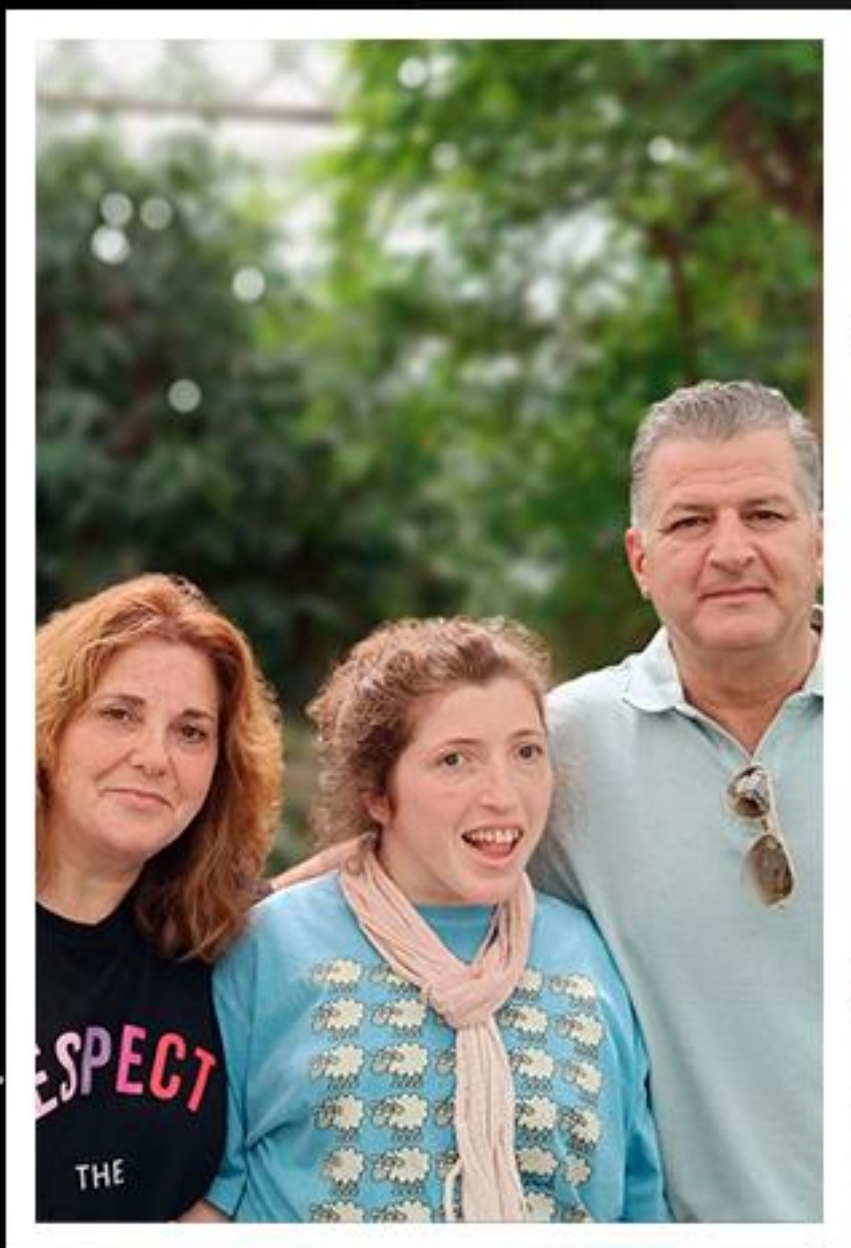
DIVULGAR LA INVESTIGACIÓN sobre
el síndrome de Angelman en Castellano

2

ACERCAR LOS ENSAYOS CLÍNICOS
y tratamientos a España

3

MOVILIZAR FONDOS para la **CURA**



HOJA DE RUTA A LA CURA 2.0



HOJA DE RUTA A LA CURA 2.0

En la actualidad (diciembre de 2024) existen **25 líneas** de investigación que marcan un camino hacia una potencial cura, junto con **5 ensayos clínicos** (2 basados en dianas terapéuticas y 3 basados en oligonucleótidos antisentido ASO) y el **Estudio de Historia Natural** que ya está en marcha en nuestro país. FAST está financiando investigación en diferentes líneas de actuación:

**PILAR
1**

Arreglar el gen
materno

**PILAR
2**

Activar el gen
paterno

**PILAR
3**

Dianas
terapéuticas

**PILAR
4**

Acelerar y
preparar los
ensayos clínicos
(R.U.S.H.)

1

Arreglar el gen materno

El Pilar 1 del *ROADMAP* a la CURA 2.0 consiste en programas terapéuticos que se enfocan en "arreglar el gen de la madre" al reemplazar el gen UBE3A que falta o no funciona en las neuronas de las personas que viven con el síndrome de Angelman.

Actualmente, existen **3 programas** en trámite bajo este Pilar.



Programa 1

Terapia génica de virus adenoasociado (AAV-GT):

Realizada in vivo; entrega una copia sana del gen UBE3A que falta o no funciona utilizando un vector viral seguro, llamado virus adenoasociado, directamente en las células cerebrales, llamadas neuronas. El AAV es el coche que conduce; el gen UBE3A es su carga.



Programa 2

Terapia génica de células madre hematopoyéticas usando un lentivirus (HSC-GT):

Se realiza ex vivo; se extrae una pequeña porción de las células sanguíneas del paciente, se añade una versión modificada del gen UBE3A a esas células y luego se inyecta de nuevo en el paciente, donde distribuirá el gen UBE3A funcional por todo el cuerpo y el cerebro. Imagine esto como un autobús escolar que recorre la ciudad dejando la proteína *UBE3A* en cada esquina



Programa 3

Terapia de reemplazo enzimático (ERT):

Reemplaza la proteína *UBE3A* que falta en el cerebro. Se administra a través de un pequeño reservorio debajo del cuero cabelludo donde el agente terapéutico se libera lentamente en el líquido que baña el cerebro.

2

Activar el gen paterno

El Pilar 2 del *ROADMAP* a la CURA 2.0 consiste en programas terapéuticos enfocados en “activar el gen de papá” tratando de activar en las neuronas la copia paterna silenciada del gen UBE3A.

Actualmente, existen **4 programas** en trámite bajo el Pilar 2:

Programa 1

Oligonucleótidos antisentido/Ácidos nucleicos esféricos (ASO/SNA):

Utiliza una combinación de ARN y ADN sintéticos para unirse al ARN del UBE3A-ATS (transcrito antisentido de UBE3A), que es el responsable de silenciar la copia paterna del gen UBE3A en las neuronas.

Programa 2

Repeticiones palindrómicas cortas agrupadas regularmente interespaciadas (CRISPR):

Consta de dos componentes:

- La enzima CAS que es capaz de cortar:
 - ADN (CAS o proteína asociada a CRISPR9) o,
 - ARN (CAS13).
- Así como una guía de ARN (gRNA) que puede reconocer secuencias específicas de ADN o ARN para cortar

Esta tecnología a menudo se entrega a través de un vector AAV (virus adenoasociado), pero la nueva tecnología está avanzando para ofrecer opciones que no precisen de virus.



Programa 3

Factores de Transcripción Artificial / Dedos de Zinc (ATF):

Una proteína que se une a la molécula UBE3A-ATS (transcrita y silenciada) provocando el desilenciamiento (no silenciamiento) del gen UBE3A paterno.



Programa 4

ARN de horquilla corta/micro-ARN (shRNA):

Piezas de ARN que se entregan en un virus AAV que se unen a la molécula UBE3A-ATS (transcrita y silenciada) y que activan la copia paterna silenciada del gen UBE3A en las neuronas.

Dentro del Pilar 2, tenemos **2 ensayos clínicos activos en humanos** (GeneTX/Ultragenix e IONIS), ¡todos los cuales están dentro del programa ASO!

3

Dianas terapéuticas

El Pilar 3 del *ROADMAP* hacia la CURA 2.0 consta de programas terapéuticos que se centran en "dianas terapéuticas para tratar los síntomas" al abordar diferentes vías moleculares y proteínas afectadas por la carencia de proteína *UBE3A*.

Actualmente, tenemos cuatro programas en preparación bajo el Pilar 3 (un ensayo clínico concluido y dos ensayos clínicos en humanos en activo):

Programa 1

Suplementos de cetonas exógenas:

Propósito: uso de cetonas exógenas para inducir la cetosis como una forma de controlar las convulsiones.

Empresa: Disruptive Nutrition

Ensayo clínico finalizado.

Programa 2

Modulador alostérico positivo GABA α 5 (Alogabat):

Propósito: restaurar la señalización GABAérgica deficiente como una forma de mejorar las convulsiones y/o la cognición.

Empresa: Roche.



Programa 3

IGF-1, 2 ligandos (NNZ-2591):

Propósito: regular la disponibilidad de IGF-1 y 2 para corregir la sinaptopatía observada en personas con síndrome de Angelman.

Empresa: Neuren Pharmaceuticals.



Programa 4

Factor neurotrófico derivado del cerebro (BDNF)

Propósito: utilizar una diana terapéutica regulada por la proteína *UBE3A* para tratar los déficits de aprendizaje y memoria.

Institución: Universidad de Brown.

4

Acelerar y preparar los ensayos clínicos

El Pilar 4, a menudo se pasa por alto, ¡pero es tremendamente importante!

Este Pilar abarca una amplia gama de trabajos que incluyen:

Programa 1

Creación de modelos animales y líneas celulares para cada genotipo:

Laboratorios universitarios de todo el mundo están creando modelos animales y líneas celulares para cada genotipo o tipo de síndrome de Angelman.

¡Ningún tratamiento potencial puede probarse en humanos sin éstos!

Programa 2

Consorcio de biomarcadores y medidas de resultados del síndrome de Angelman (ABOM):

Este consorcio reúne a cientos de profesionales relacionados con el síndrome de Angelman, incluidas farmacéuticas, médicos, equipos de investigación traslacional, expertos en regulación y organizaciones de pacientes, para lograr criterios de valoración y biomarcadores avanzados, que son necesarios para medir con precisión el efecto de un fármaco en investigación en pacientes durante los ensayos clínicos.



Programa 3

Registro mundial del síndrome de Angelman (GASR):

El GASR es un recurso invaluable que ayuda a las compañías farmacéuticas a comprender el alcance de la enfermedad en función de los datos aportados por quienes mejor conocen a los afectados por el SA: sus cuidadores. Estos datos ayudan a comprender los detalles sobre los pacientes, su diagnóstico, sus síntomas, sus terapias, sus hitos y (¡con suerte!) para recopilar información demográfica sobre las personas que viven con síndrome de Angelman en todo el mundo, sin importar dónde vivan.



Programa 4

Estudio de Historia Natural:

El estudio de Historia Natural del Síndrome de Angelman fue iniciado en 2006 por médicos que buscaban comprender los síntomas del síndrome de Angelman y cómo estos síntomas cambian con el tiempo. Después de unos 19 años, casi 500 pacientes han participado o participan en este estudio, siendo evaluados durante muchos años para realizar prospectivamente pruebas de desarrollo neurológico que se usarían como medidas de resultado en ensayos clínicos. Los doctores han informado que los datos recopilados de manera prospectiva han sido fundamentales para ayudar a diseñar ensayos clínicos y comprender cómo se desempeñan los pacientes en estas diversas medidas de resultados. Este proyecto ha sido financiado por el NIH, la FDA y ahora el equipo de colaboración del consorcio ABOM.



Programa 5

Cribado neonatal

El cribado de cada bebé en una población conocida nos dará la verdadera tasa de incidencia del síndrome de Angelman. Esta tasa ayuda a las compañías farmacéuticas a estimar cuántas personas podrían beneficiarse potencialmente de los tratamientos que se están desarrollando. Además, en el futuro, los bebés examinados para SA al nacer podrían recibir estas terapias aprobadas inmediatamente, posiblemente antes de la aparición de los síntomas, lo que podría tener un impacto profundo en su calidad de vida, al mismo tiempo que alentaría a más empresas a considerar trabajar decididamente para desarrollar posibles terapias para el síndrome de Angelman.

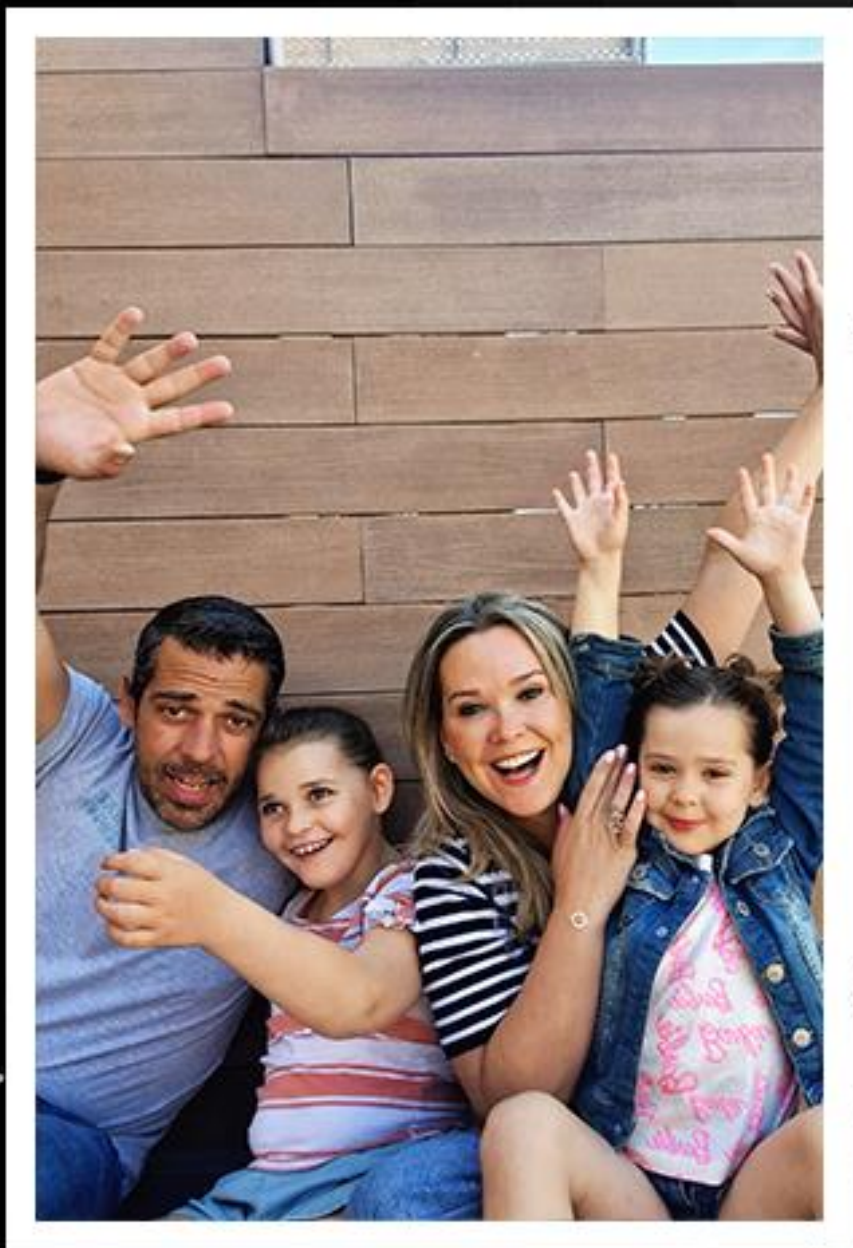


Programa 6

Centro de Investigación traslacional RUSH F.A.S.T. para neurociencia pediátrica:

FAST lanzó una nueva iniciativa enfocada en los ensayos clínicos y la investigación traslacional de trastornos raros del neurodesarrollo, un centro pionero, el primero de su tipo, dirigido por la Dra. Elizabeth Berry-Kravis y llamado el “Rush F.A.S.T. Center for Translational Research”. Será la sede mundial para capacitar a las personas sobre cómo realizar ensayos clínicos neurogenéticos y administrar terapias innovadoras que requieren métodos de administración novedosos y atención especializada.

fast  **SPAIN** 



NUESTRO TRABAJO



Nuestro trabajo

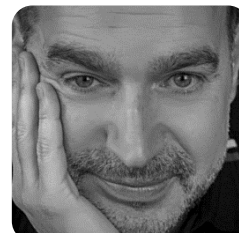
Comité Asesor Científico

La Dirección científica de la Fundación trabaja estrechamente con doctores e investigadores especializados en el síndrome de Angelman que conforman el Comité Asesor Científico de la Fundación. Este comité de expertos define la hoja de ruta de forma coordinada con el comité científico de **FAST GLOBAL**. Una acción conjunta que genera un impacto positivo para la comunidad Angelman en España, facilitando el desarrollo de ensayos clínicos en España y la interacción entre doctores y especialistas de diferentes entidades y países. El comité científico español está compuesto por doce doctores que pertenecen a las siguientes instituciones:

Ikerbasque Centre.

Hospital Universitario Parc Taulí.

Hospital Universitario Puerta de Hierro de Majadahonda.





Ikerbasque Centre

Dr. Ugo Mayor

Ikerbasque UPV/EHU – Profesor Investigador

El Dr. Ugo Mayor es el responsable del Grupo de investigación sobre caracterización bioquímica y genética de vías de ubiquitinación en el desarrollo, función y enfermedad neuronal en el departamento de Bioquímica de la universidad del País Vasco UPV / EHU.



Hospital Parc Taulí

Dra. Ana Roche

*Coordinadora investigación
neuropediatría*

Dra. Neus Baena

Unidad de laboratorio

Dra. Ariadna Ramírez

Neuropsicóloga

La Unidad de Enfermedades Minoritarias del Parc Taulí coordina todas y cada una de las unidades funcionales creadas específicamente para el abordaje de estas enfermedades de baja o muy baja prevalencia. Está basado en un sistema de atención multidisciplinar que facilita la atención de estas enfermedades. El síndrome de Angelman es una de estas enfermedades minoritarias y la unidad cuenta con especialistas multidisciplinarios capaces de atender de forma integral las necesidades de los pacientes con SA y abordar retos de investigación liderando ensayos clínicos, como el ensayo clínico de **Alogabat de Roche** y el ensayo clínico de **GTX-102 de GeneTX/Ultragenix**.



Hospital Puerta de Hierro

Dra. Enriqueta Román

Jefa servicio pediatría

Dra. Rosario Cazorla

Neuropediatra

Dra. Belén Ruiz

Farmacóloga

Dr. Luis F. López

Neurofisiólogo

Dra. Gemma Iglesias

Neuropediatra

Dra. Sabela Novo

Neuróloga

Dr. Julián Lara

Neuropediatra

Dr. Gustavo Centeno

Farmacólogo

Dra. María Lorenzo

Neuropediatra

El Hospital Universitario Puerta de Hierro de Majadahonda es pionero en disponer de una Unidad Monográfica para el síndrome de Angelman. Desde su creación en el año 2012, la Unidad Monográfica ha liderado varios ensayos clínicos, entre los que cabe destacar el ensayo de la minociclina (2013) y el de dieta cetogénica (2021). En la actualidad también lideran el ensayo clínico de **Alogabat de Roche** y el ensayo clínico de **GTX-102 de GeneTX/Ultragenyx**, además de realizar el Estudio de Historia Natural del síndrome de Angelman en España. Esta Unidad cuenta con un equipo de especialistas neurólogos, neuropediatras y farmacólogos que supervisa la evolución clínica de más de cien pacientes con SA. Por otra parte, a través de su Instituto de Investigaciones Sanitarias han ganado en 2024 la primera convocatoria de la beca de investigación del síndrome de Angelman de la Fundación, con su proyecto **“Búsqueda de biomarcadores de progresión y monitorización terapéutica en el síndrome de Angelman mediante el análisis del sistema endocannabinoide, del perfil transcriptómico y su correlación con la Historia Natural”**



Estudio de Historia Natural

AHORA ES EL MOMENTO

**La importancia del Estudio
de Historia Natural para la
comunidad Angelman**

fast
cureangelman.es

#TuEresLaCura #AhoraEsElMomento

¿Qué es el Estudio de Historia Natural?

Un estudio de historia natural Angelman por sus siglas en inglés NHS (*Natural History Study*) es un estudio evolutivo de una enfermedad a lo largo del tiempo.

Identifica la demografía y distribución genética, así como aspectos ambientales y otras variables que correlacionar para la enfermedad y proporcionar resultados en ausencia de tratamiento para la misma.



Posee muchos usos potenciales para el desarrollo de medicación específica y tratamientos:

- Cuidado de los pacientes.
- Mejores prácticas.
- Identificación de prioridades de investigación.
- Desarrollo de centros de excelencia para ensayos clínicos.
- Un estudio de historia natural no es un registro médico.
- Un estudio de historia natural tiene un propósito específico.
- Debe ser exhaustivo y granular.
- Destinado a describir la enfermedad.

Según el Instituto de medicina:

Un estudio de historia natural es el pilar de la investigación epidemiológica de una enfermedad rara.

Estudio de Historia Natural en España

Desde la fundación FAST ESPAÑA y el resto de filiales de FAST en el mundo estamos fomentando establecer estudios de historia natural Angelman para poder formar a los profesionales que atienden a nuestros hijos, mejorar la capacitación de los padres en el conocimiento de la enfermedad y sentar las bases para albergar los ensayos clínicos previstos para esta década. En el estudio de historia natural Angelman en España participan los hospitales Puerta de Hierro y Parc Taulí.

Primario

1. Observar la progresión clínica natural y el resultado de la enfermedad de los pacientes con SA que no reciben ninguna intervención modificadora de la enfermedad para los diferentes antecedentes genéticos de los pacientes.

Secundario

1. Identificar y validar medidas de resultado objetivas y sensibles, que podrían servir como criterios de valoración primarios o secundarios en futuros ensayos clínicos para los diferentes antecedentes genéticos de los pacientes (deleción vs. no deleción).
2. Mejorar el diseño de futuros ensayos clínicos mediante la validación de herramientas de evaluación basadas en su idoneidad para ser utilizadas como medidas pronósticas asociadas al desenlace de la enfermedad para los diferentes antecedentes genéticos de los pacientes (deleción vs. no deleción).
3. Evaluar la actividad del sueño y las convulsiones de los pacientes con síndrome de Angelman.
4. Identificar biomarcadores de proteínas en plasma para los diferentes antecedentes genéticos de los pacientes.
5. Identificar biomarcadores de cortisol en sangre para los diferentes antecedentes genéticos de los pacientes.
6. Identificar biomarcadores nivel de proteína UBE3a-AS en bulbos capilares de la parte frontal de la cabeza.

Estudio de Historia Natural en España

7. Identificar variables electroencefalográficas que puedan actuar como biomarcadores asociados con el desenlace de la enfermedad para los diferentes antecedentes genéticos de los pacientes.
8. Evaluar en qué medida la enfermedad afecta a la calidad de vida tanto de las familias como de los pacientes.
9. Evaluar el nivel de intensidad de apoyos necesario en adolescentes y adultos.
10. Actuar como punto de referencia para las familias y facilitar el reclutamiento de pacientes en futuros ensayos clínicos.

Exploratorio

1. Compartir los datos con los biobancos de los hospitales participantes

Para ello serán analizados:

Biomarcadores:

- EEG estándar.
- Neurofisiología con Actigraph.
- Análisis proteico de sangre.
- Análisis de cortisol de sangre.
- Bulbos capilares.

Escalas:

- HINE.
- CGI-I-AS.
- CASS.
- BSID4.
- FMS.
- WHO.
- VABS-3.
- ABC-C.
- ORCA.
- SIS.
- LEITER3.

fast



Fundación FAST España
Síndrome de Angelman

Fundación FAST ESPAÑA | C/Espliego 3, Vélez-Rubio, CP: 04820,
Almería | Tfno: 611 648 286 | info@cureangelman.es www.cureangelman.es | NIF:
G42868455. REG-2598.



Primera Beca de Investigación Angelman

En diciembre de 2024 la Fundación FAST ESPAÑA hizo entrega al **Hospital Puerta de Hierro Majadahonda** de un cheque por valor de **134.500€** como ganadores de la beca de investigación del síndrome de Angelman. Al acto de entrega de esta beca de investigación asistió la directora general de Investigación y Docencia de la Consejería de Sanidad, Inmaculada Ibáñez, quien destacó la importancia del **trabajo multidisciplinar de los profesionales del hospital**, así como la colaboración fundamental con la Fundación FAST España para conseguir desarrollar estos proyectos.



El proyecto financiado tiene como objetivo fundamental la búsqueda de **biomarcadores de progresión y monitorización terapéutica en el síndrome de Angelman** mediante el análisis del **sistema endocannabinoide**, del **perfil transcriptómico** y su correlación con la **Historia Natural**. Este proyecto es un claro ejemplo de la medicina del futuro. Al abordar este estudio se sientan las bases para una comprensión más profunda de esta enfermedad. Los biomarcadores que se investigarán tienen el potencial de ayudar a comprender la eficacia de posibles tratamientos y evaluar la progresión de la enfermedad, ofreciendo a pacientes y familias **respuestas más precisas y soluciones más personalizadas**.

Este proyecto está liderado por profesionales de **Farmacología Clínica** y el **Biobanco** del Instituto de Investigación Puerta de Hierro, en colaboración con **neuropediatras**, **neurofisiólogos**, **pediatras digestivos**, **neurólogos**, **investigadores**, **enfermeras**, **psicólogos**, etc.

La Unidad de Angelman del Hospital Puerta de Hierro inició su recorrido como consulta monográfica en el año **2012**. Se han valorado **125 pacientes**, tanto niños como adultos, realizándose seguimiento a muchos de ellos, lo que supone en torno a un **25% de los pacientes que sufren esta patología en España**. La Unidad está integrada por numerosos profesionales que son claves para abordar la variedad de síntomas que produce esta enfermedad.

FAST España ha confiado por **segunda vez** consecutiva en el Hospital Puerta de Hierro para invertir en investigación, pues la inversión comenzó en el año 2022 con el Estudio de Historia Natural que en la actualidad continúa activo.





Nuestro trabajo

Dirección de comunicación

Nuevo estilo

En febrero de 2024 se avanza con paso firme hacia una **mayor visibilización del síndrome de Angelman**. El objetivo: sumar apoyos a nuestra misión investigadora, fidelizar donaciones recurrentes y captar el interés de nuevas entidades, organizaciones y personas.

Con este propósito, se impulsó un **proyecto de comunicación profesional** y transparente que proporcionara a FAST ESPAÑA el eco mediático que merece el **esfuerzo de tantas familias** tras años de trabajo constante. Entre febrero y mayo de 2024 se realizó un proceso de selección por parte de **Irene Belmonte**, en el que fueron entrevistadas cuatro agencias de comunicación audiovisual. El objetivo de este video y el contenido asociado era desarrollar una estrategia de **marca sólida** y efectiva para redes sociales.

En septiembre de 2024, se contrata a la agencia **WILL SQUAD SL**, seleccionada por su **implicación**, propuesta económica y, sobre todo, por la **conexión emocional** y el compromiso con nuestro proyecto.



El rodaje reunió a **profesionales médicos** de la Unidad monográfica del Síndrome de Angelman del Hospital Puerta de Hierro, **familias**, **terapeutas** y **la Fundación**. Fruto de este trabajo, Will Squad nos entregó —según lo acordado— distintos materiales audiovisuales:

píldoras informativas para redes sociales, un vídeo *teaser*, un vídeo resumen del rodaje, así como la colaboración de un profesional en *Paid Media*, encargado de amplificar el alcance de nuestra labor e incrementar el reconocimiento de la marca FAST España.



Todo este **esfuerzo comunicativo** tiene como finalidad **visibilizar** el trabajo incansable de FAST España apoyando la investigación para encontrar una cura al síndrome de Angelman y, al mismo tiempo, divulgar la importancia de invertir en investigación científica como **motor de avance** para toda la sociedad.



Medios de Comunicación

El 15 de febrero celebramos junto con el resto de asociaciones y organizaciones el Día Internacional del síndrome de Angelman. ¡Qué mejor día para inaugurar nuestra web! (www.cureangelman.es). La visibilidad en el mundo de las enfermedades raras es crucial para sensibilizar y concienciar a la población. Por ello, el comité de comunicación de la Fundación se centra en divulgar y educar en diversos medios de prensa digital y escrita, así como en radio y televisión.

La Voz de Asturias

La Voz de Almería

Almería se tiñe de azul para dar visibilidad al Síndrome de Angelman



La madre de una niña asturiana con síndrome de Angelman: «Solo en especialistas gastamos 700 euros al mes»

Magaya Astur pone en Gijón todo el poder del rock al servicio de los afectados por el síndrome de Angelman



Un equipo de profesionales a tu servicio

Rafa Kas, Back to the 80's y Mibolas son algunos de los artistas que se darán cita este sábado en la Sala Acapulco, protagonizando un festival solidario cuyos beneficios serán destinados íntegramente a apoyar la labor de la Fundación FAST España



El día a día del pequeño Jacobo: un vallisoletano de solo dos años que lucha contra el síndrome de Angelman

Salva, padre de Oriol, un niño de 2 años con síndrome de Angelman: 'Cada logro lo celebramos como si ganáramos la Champions'

Oriol recibió el diagnóstico cuando tenía tan solo 9 meses, por lo que tuvo atención temprana y pronto comenzó con diversas terapias que le han servido de gran ayuda





Día Internacional

Desde la Fundación se lanzó una bonita campaña de concienciación y sensibilización el 15 de febrero conmemorando el Día Internacional del síndrome de Angelman. Desde diferentes ciudades de España, se iluminó la fachada de edificios emblemáticos: Madrid, Santo Domingo de la Calzada, Gijón, Oviedo, Cáceres entre otros muchos... Y en 2.025...:



- Ayuntamiento de Gijón (Asturias)
- Teatro Campoamor de Oviedo (Asturias)
- Ayuntamiento de Cabranes (Asturias)
- Ayuntamiento de Siero (Asturias)
- Ayuntamiento de Gern (Sevilla)
- Ayuntamiento de Santa Domingo de la Calzada (La Rioja)
- Ayuntamiento de Cáceres (Cáceres)
- Ayuntamiento de Hierro de Coria (Cáceres)
- Ayuntamiento de Arroyo de la Encomienda (Valladolid)
- Fuente de Cibeles (Madrid)
- Ayuntamiento de las Rozas y el puente de las Rozas (Madrid)
- Ayuntamiento de Villaviciosa de Odón (Madrid)
- Ayuntamiento de Villalbilla (Madrid)
- Ayuntamiento y Puente de Montedaume (A Coruña)
- Ayuntamiento de Lepe (Huelva)
- Paseo marítimo de Islantilla (Huelva)
- Ayuntamiento de Fernán Núñez (Córdoba)
- Edificio principal de la Empresa Municipal de Aguas de Córdoba
- Ayuntamiento de Palma de Mallorca (Mallorca)
- Ayuntamiento de Xanxenxo (Pontevedra)
- Ayuntamiento de Meaño (Pontevedra)
- Ayuntamiento de Vigo (Pontevedra)
- Ayuntamiento de la Losa (Segovia)
- Ayuntamiento de la Puebla de Sanabria (Zamora)
- Plaza de la constitución y Ayuntamiento de Huércal (Almería)
- Fuente del paseo marítimo de Almería (Almería)
- Concesionario de Audi y Volkswagen de Almería



Para las familias

FAST España está compuesta por todas las familias que aportan tiempo y dedicación en promover un amplio abanico de eventos culturales, deportivos, solidarios, musicales, etc. en sus respectivas comunidades y localidades. La Fundación, siguiendo el espíritu de identidad y comunidad Angelman iniciado en EEUU, facilita que todas las familias que así lo deseen, dispongan de un apartado personalizado en nuestro sitio web. Este apartado es conocido como CAN (*Cure Angelman Now*) y es una iniciativa internacional que refuerza el interés y la creatividad en el área de la captación de fondos. Esta iniciativa es una competición cuyas bases están disponibles en la web www.cureangelman.es/can y en la que los participantes pueden optar a diferentes regalos y premios por participar. La Fundación FAST ESPAÑA facilita los medios digitales (diseños de carteles, promoción en redes sociales, periódicos, etc.) y materiales (roll-up, pancartas, *merchandising* para mercadillos, etc.) para los eventos que las familias desarrollen a lo largo del año.





Eventos

Desde la Fundación FAST ESPAÑA queremos expresar nuestro más profundo **agradecimiento** por vuestra colaboración durante el año 2024. Vuestra participación en los **eventos musicales, artísticos, deportivos y culturales** que se han llevado a cabo a lo **largo y ancho de España** ha sido simplemente excepcional, dejando una huella imborrable en la comunidad Angelman y, sobre todo, en la vida de tantos niños Angelman.

Cada nota musical, cada pincelada, cada meta, cada instante, ha sido un testimonio de vuestro compromiso, vuestra generosidad y vuestro amor incondicional. Vuestra dedicación no solo ha ayudado a recaudar fondos cruciales para la investigación y el desarrollo de terapias avanzadas para el síndrome de Angelman, sino que también ha creado una comunidad solidaria, vibrante y llena de esperanza. Habéis demostrado que **juntos podemos lograr cosas maravillosas**.

Gracias por cada hora dedicada, cada esfuerzo realizado, cada sonrisa compartida, cada lágrima de emoción, cada momento de solidaridad. Gracias por vuestro apoyo incondicional, por vuestra fe inquebrantable y por vuestra capacidad de convertir cada reto en una oportunidad para el síndrome. Gracias por ser parte de la **familia FAST España**.

Desde lo más profundo de nuestro corazón, ¡GRACIAS! Vuestra colaboración ha sido un regalo invaluable que jamás olvidaremos. Esperamos seguir contando con vuestro apoyo en el futuro, para seguir construyendo juntos un mundo más justo e inclusivo para todos.



Iniciativas

Exposición de arte itinerante



La Fundación dispone de una exposición colectiva pintada ad-hoc por un conjunto de **22 artistas** que han aportado su granito de arena cediendo sus obras durante cinco años. La exposición cuenta con cinco estilos artísticos diferentes y plasman de forma creativa la realidad de las familias que conviven con esta enfermedad

desde un enfoque esperanzador. Por eso, la muestra se presenta bajo el título: **“Angelman: una mirada a la esperanza”**.

La exposición ha sido coordinada y promovida por la artista **Concha Márquez**. Junto a ella participan un prestigioso elenco de artistas como Andrés Castellanos, Francisco Carrillo Cruz, Beatriz Muñoz, Federico Blanco, Chus Berna, Emilio Morales, Silvia Sánchez, Pauline Saenz Smith, José Roda Clavería, María Jesús Alba, Fernando Miñarro, Paco Campos, José Luis Sotillo, Marcos Cid, Adoración Vindel, Arsenio Fernández, Ana Botella Gregory, Carlos Sevilla, Alfonso Guerra Calle, Raquel de la Coba, Santiago Morollón, Renata Herrero, y la comisaria de la exposición, Concha Márquez.

La exposición **descansó durante 2024**, a la espera de ser expuesta durante **2025** por una **duración prolongada** en el hospital Puerta de Hierro en Majadahonda.

Calendarios 2024

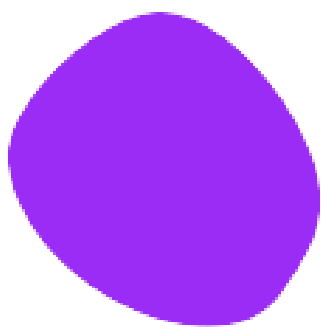
La Fundación FAST España ha sido beneficiaria de la campaña solidaria de calendarios 2024 en la que 70 niños y sus familias han participado. **13.000** calendarios que amenizan los escritorios de cientos de personas. Se han recaudado **64.455€**. ¡GRACIAS a todos de todo corazón!



fast  **SPAIN** 



NUESTROS AMIGOS



NUESTROS AMIGOS

Desde la Fundación FAST España deseamos expresar nuestro más sincero y profundo agradecimiento a nuestros patrocinadores y empresas colaboradoras. Su generosidad y apoyo incondicional han sido fundamentales para el avance de nuestra iniciativa y sin ellos y las familias que colaboran anualmente con la Fundación, todo lo alcanzado habría sido imposible. Cada día, vemos cómo un número creciente de amigos y colaboradores se unen a nosotros, lo cual nos llena de gratitud y esperanza por el futuro del proyecto. Su solidaridad y compromiso nos impulsan a seguir adelante en nuestra misión. ¡Gracias por ser parte de este importante camino para nuestros seres queridos con síndrome de Angelman!



fast  **SPAIN** 



TRANSPARECIA



TRANSPARECIA

Toda la comunidad Angelman de España puede confiar en que la Fundación FAST España se gestiona de manera pulcra y cumpliendo estrictamente tanto con las leyes y reglamentos españoles que rigen a entidades de interés general como con la normativa interna, basada en leyes americanas, como miembro de la red de afiliadas de FAST Global.

De esta manera se garantiza que cada euro que se recauda gracias al esfuerzo de tantas familias o que la Fundación obtiene por mecenazgo corporativo o convocatorias privadas se gestiona de forma transparente y favoreciendo la investigación y divulgación del síndrome de Angelman:

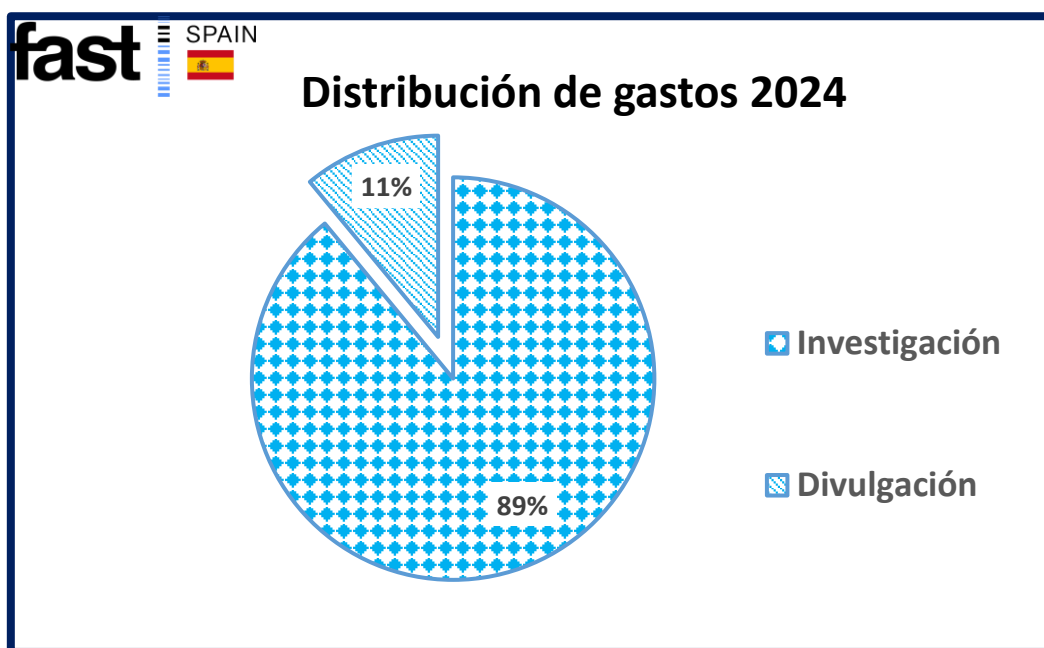
1. La Fundación FAST España está inscrita con el número 2598 en el Registro de Fundaciones de Competencia Estatal del Ministerio de Justicia desde agosto de 2022 y como tal todos los años presenta un “Plan de actividad” al Protectorado de las Fundaciones de competencia estatal. Esto implica cumplir con una serie de “buenas prácticas” que van desde la organización interna hasta el depósito de Cuentas Anuales.
2. Las Cuentas Anuales de la Fundación son auditadas por una firma distinta a la que lleva la contabilidad
3. Durante el 2024 se han puesto en marcha procedimientos más estrictos para canalizar las donaciones de forma directa a la cuenta bancaria de la Fundación o a través de plataformas de pago o de donaciones como Benevity, Bizum, PayPal, Stripe y Teaming, con el fin de eliminar por completo el manejo de metálico. También se ha mejorado el proceso de emisión de certificados de donación, para informar a Hacienda del origen de cada euro recibido, reduciéndose a menos del 1,5% del total las donaciones cuyo titular no se pudo rastrear.
4. Para la beca de investigación se sigue el mismo proceso de aprobación que en FAST USA, con el mismo formulario (traducido al

Castellano) y realizada por profesionales sin conflictos de interés con las investigaciones propuestas.

5. Para los gastos operativos y contrataciones externas que lo ameritan se realizan un debate interno y votaciones formales de los miembros del Patronato y quedan recogidas por escrito.
6. Distintas leyes y reglamentos permiten destinar hasta un 10% de los ingresos a gastos operativos necesarios para el cumplimiento de los fines de la Fundación, como: la asesoría legal o de comunicación para la recaudación de fondos o la divulgación sobre el SA en la web y redes sociales de la Fundación, licencias de software, gastos por comisiones bancarias, impresión y envío de calendarios, reembolso de gastos de transporte y alimentos a los familiares y participantes del Estudio de Historia Natural, gastos indirectos de los proyectos de investigación, etc.

En esta sección encontrará un resumen de los estados financieros de la Fundación, con detalles de las principales partidas contables.

En el gráfico se expone además el fuerte impulso a la investigación, en cumplimiento tanto de nuestros fines como Fundación y nuestro compromiso con las familias, así como con lo notificado al Protectorado de Fundaciones.



Durante el ejercicio 2024, la Fundación ha recaudado con transparencia y disciplina fondos para la investigación. Se han pagado los 10.000€ del Estudio de Historia Natural y la beca para el “estudio del Sistema endocannabinoide” a Puerta de Hierro por valor de 134.500€. Las cuentas anuales 2023 & 2024 están siendo auditadas por una compañía externa:

Balance de Situación

Período: de enero a diciembre 2024

Fecha: 25/04/2025

Activo	2024
A) ACTIVO NO CORRIENTE	721,31
III. Inmovilizado material	721,31
B) ACTIVO CORRIENTE	157.313,14
IV. Deudores comerciales y otras ctas.a cobrar	100,00
VIII. Efectivo otros activos líquidos equivalentes	157.213,14
TOTAL ACTIVO (A + B)	158.034,45
Pasivo	2024
A) PATRIMONIO NETO	115.156,62
A-1) Fondos propios	115.156,62
I. Dotación Fundacional/Fondo social	30.000,00
1. Dotación fundacional/Fondo social	30.000,00
1000 DOTACIÓN FUNDACIONAL	30.000,00
II. Reservas	995,00
1130 RESERVAS VOLUNTARIAS	995,00
III. Excedentes de ejercicios anteriores	35.289,35
IV. Excedente del ejercicio	48.872,27
C) PASIVO CORRIENTE	42.877,83
III. Deudas a corto plazo	40.000,00
3. Otras deudas a corto plazo	40.000,00
522 deudas cp transfo. subv., dona.	40.000,00
VI. Acreedores comerciales y otras ctas.a pagar	2.877,83
2. Otros acreedores	2.877,83
475 HP, Acreed. conceptos fiscales	2.877,83
TOTAL PATRIMONIO NETO Y PASIVO (A + C)	158.034,45

Balance de Situación**Período: de enero a diciembre 2024****Fecha: 25/04/2025**

<i>Activo</i>	<i>2024</i>
A) ACTIVO NO CORRIENTE	721,31
III. Inmovilizado material	721,31
B) ACTIVO CORRIENTE	157.313,14
IV. Deudores comerciales y otras ctas.a cobrar	100,00
VIII. Efectivo otros activos líquidos equivalentes	157.213,14
TOTAL ACTIVO (A + B)	158.034,45
<i>Pasivo</i>	<i>2024</i>
A) PATRIMONIO NETO	115.156,62
A-1) Fondos propios	115.156,62
I. Dotación Fundacional/Fondo social	30.000,00
1. Dotación fundacional/Fondo social	30.000,00
1000 DOTACIÓN FUNDACIONAL	30.000,00
II. Reservas	995,00
1130 RESERVAS VOLUNTARIAS	995,00
III. Excedentes de ejercicios anteriores	35.289,35
IV. Excedente del ejercicio	48.872,27
C) PASIVO CORRIENTE	42.877,83
III. Deudas a corto plazo	40.000,00
3. Otras deudas a corto plazo	40.000,00
522 DEUDAS CP TRANSFO. SUBV.,DONA.	40.000,00
VI. Acreedores comerciales y otras ctas.a pagar	2.877,83
2. Otros acreedores	2.877,83
475 HP, ACREED. CONCEPTOS FISCALES	2.877,83
TOTAL PATRIMONIO NETO Y PASIVO (A + B + C)	158.034,45

Cuenta de Pérdidas y Ganancias

Período: de enero a diciembre 2024

Fecha: 25/04/2025

Cuenta de Pérdidas y Ganancias		2024
A) excedente del ejercicio		233.721,41
1. Ingresos de la actividad propia		233.721,41
D) Subv., donac y legados imput. exc ejerc		233.721,41
740 subvenciones a la actividad		233.721,41
3. Gastos por ayudas y otros		-137.276,60
A) Ayudas monetarias		-137.276,60
650 ayudas monetarias		-137.276,60
6. Aprovisionamientos		-0,00
600 compras bienes destinados a la actividad		-0,00
9. Otros gastos de la actividad		-47.507,91
623 servicios profesionales independientes		-10.311,84
625 primas de seguros		-455,69
626 servicios bancarios y similares		-66,44
629 otros servicios		-43.896,59
10. Amortización del inmovilizado		-64,63
681 amortización del inmovilizado		-64,63
A.1) Excedente de act (1+2+3+4+5+6+7+8+9+10+11+12+13)		48.872,27
17. Diferencias de cambio		-0,00
668 diferencias negativas de cambio		-0,00
A.2) Excedentes de operaciones financieras (14+15+16+17+18)		-0,00
A.3) excedente antes de impuestos (a.1+a.2)		48.872,27
A.4) Variación Patrimonio neto reconoc. en el exced ej (a.3+19)		48.872,27
B) ingresos y gastos imputados directamente al Patrimonio neto		0
C) reclasificaciones el exc. Del ejercicio.		0
I) resultado total, var. del Patrimonio neto ej (a.4+d+e+f+g+h)		48.872,27

Explicación de los gastos

La Fundación ejecuta una política de gastos de funcionamiento bajo dividiéndose en gastos fijos, gastos variables e inversiones:

- **Gastos fijos:** notaría, gestoría, web, comisiones bancarias y seguro de responsabilidad civil.
- **Gastos variables:** premios de las CAN, compras de mercaderías, principalmente *merchandising* y calendarios, comunicación, etc.
- **Inversiones:** a **31/12/2024** la Fundación ha invertido directamente en las siguientes líneas de investigación:
 - **2021** donación de 20.000€ a FAST USA líneas de investigación FAST.
 - **2022** donación de 25.000€ a FAST USA líneas de investigación FAST.
 - **2023** inversión de 144.000€ para el Estudio de Historia Natural Angelman España.
 - **2024** inversión de 134.500€ para el Estudio del biomarcador basado en el sistema Endocannabinoide. 10.000€ Estudio Historia Natural
 - **2025** dotación de 150.000€ para la segunda beca de investigación Angelman.

(*) Las cuentas pueden ser consultadas directamente contactando con la Fundación a través de info@cureangelman.es.

Inventario

Artículo	Precio / ud	Stock en unidades	Valor en €
Mariposas grandes	1,50 €	2000	3.000,00
Mariposas pequeñas	1,00 €	1500	1.500,00
Chapas	1,00 €	2000	2.000,00
Pulseras	1,00 €	48000	48.000,00
Pulseras (El Jamón)	1,00 €	40000	40.000,00
Latas sin jabón	0,50 €	700	350,00
Camisetas	3,00 €	150	450,00
Bolsas corredor	2,00 €	100	200,00
Bolsas rafia	3,00 €	200	600,00
Bolsas tela	3,00 €	200	600,00
Imán de nevera	2,00 €	500	1.000,00
Total valoración mercaderías a 31/12/2024			97.700,00

fast



SPAIN

