

Memoria de actividades 2021  
De Neu. Asociación de Enfermedades de los  
Neurotransmisores





## Sumario

1.1 Introducción: misión y valores .....	3
1.2 Estructura organizativa: organigrama, distribución geográfica de las familias y número de socios, entidades de las que forma parte De Neu .....	4
1.2.1 Organigrama .....	4
1.2.2 Distribución geográfica de las familias de la Asociación .....	5
.....	7
1.2.4 Entidades de las que forma parte la Asociación .....	10
2. ÁREAS DE TRABAJO Y ACTIVIDADES.....	11
2.1 Cartera de servicios.....	11
Cabe destacar la puesta en marcha en la segunda mitad del 2021 del SAP, lo que ha supuesto un hito para dar cabida a una reivindicación clásica del movimiento asociativo. ....	12
2.2 Áreas de trabajo .....	13
2.2 Actividades realizadas en 2021 .....	13
La Asociación celebró el 20 de noviembre sus IV Jornadas de Enfermedades de los Neurotransmisores aunando principalmente familias, doctores e investigadores dedicados a este tipo de patologías. Estas jornadas tienen un carácter bienal y esta cita en el Hotel MEDIUM de Valencia permitió a los especialistas actualizar y poner en común sus conocimientos y al mismo tiempo tener un encuentro con el movimiento asociativo, lo que facilita la puesta en marcha de proyectos comunes. Con su celebración, cumplimos muchos de nuestros objetivos como asociación, entre ellos uno muy importante, que es la divulgación de la información científica. ....	25
.....	27
3. RESULTADOS ECONÓMICOS .....	29
4. CONCLUSIONES Y AGRADECIMIENTOS .....	1

# 1. PRESENTACIÓN DE LA ENTIDAD

## 1.1 Introducción: misión y valores

**De Neu.** Asociación de Enfermedades de los Neurotransmisores es una asociación sin ánimo de lucro al amparo de la LEY ORGÁNICA 1/2002 de 22 de marzo que está inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones Grupo 1 Sección 1ª del Ministerio del Interior desde el 24/09/2014. La Asociación fue declarada **entidad de utilidad pública** en 2018.

**De Neu** es una asociación que nace en 2014 por iniciativa de un grupo de familias con alguno de sus integrantes afectado por una de las denominadas enfermedades de los neurotransmisores: graves trastornos genéticos que implican al metabolismo de los neurotransmisores cerebrales y que afectan, principalmente, al sistema nervioso central, por lo que pueden conducir a graves problemas neurológicos. Las manifestaciones clínicas de estas enfermedades son muy diversas. Varían desde leves a graves, con un amplio espectro de problemas neurológicos y psiquiátricos. Los casos más graves pueden presentar distonía (movimientos incontrolados), temblor, hipotonía o rigidez, ataxia (torpeza o incoordinación de la marcha), retraso psicomotor, hipomimia (cara poco expresiva), crisis oculogiras (movimientos oculares anormales en forma de giros), inestabilidad térmica, alteraciones del sueño, irritabilidad... Algunas enfermedades en concreto se presentan con letargia e hipotonía durante el periodo neonatal, epilepsia, retraso mental severo o microcefalia. Desde la primera infancia, los niños pueden ser poco activos, con retardo del desarrollo motor, hipotonía generalizada, de predominio en los brazos y manos, retraso en la manipulación e hipo o hiperreflexia. Es muy común el retraso en el lenguaje expresivo. Algunos pacientes presentan convulsiones, ataxia, trastornos del sueño, con somnolencia diurna y síntomas como distonía, mioclonus y nistagmus. Entre los problemas de conducta destacan el déficit de atención, la hiperactividad, la ansiedad o la agresividad. Aunque las alteraciones de conducta son frecuentes (sobre todo a partir de la adolescencia), se pueden presentar a menudo como un cuadro de retraso mental inespecífico. En algunos pacientes, el retraso mental se asocia con problemas de conducta marcados (uno de los más comunes es el trastorno obsesivo-compulsivo).

Las personas que forman parte de la Asociación tienen las siguientes **enfermedades de los neurotransmisores**:

- Deficiencia de Succínico Semialdehido Deshidrogenasa (SSADH).
- Deficiencia de Serina.
- Déficit de Aniniácido Aromático Decarboxilasa.
- Déficit de Guanosina Trifosfato Ciclohdroxilasa Recesivo.
- Mutaciones en los Transportadores y Receptores del Glutamato. Afectación del gen Gria1 y del gen GRIN2B.
- Déficit de Transportador de Dopamina.
- Encefalopatía epiléptica por mutación en el gen SLC25A22.

La Asociación cuenta con un **comité científico** formado por:

- Dr. Eduardo López-Laso. Departamento de neuropediatría del Hospital Reina Sofía de Córdoba.
- Dra. Elisenda Cortés Saladelafont. Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Germans Trias i Pujol, Badalona y Área de Enfermedades Neurometabólicas del Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.
- Dr. Rafael Artuch. Departamento de bioquímica y enfermedades metabólicas del Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.
- Dra. Àngels García-Cazorla. Servicio de neuropediatría, unidad de enfermedades metabólicas y laboratorio de metabolismo sináptico del Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

La principal **misión** de **De Neu** es la mejora de la calidad de vida de los menores afectados por este tipo de enfermedades, para lo cual se marca los siguientes **objetivos** (recogidos en sus **estatutos** como fines de la Asociación):

- Servir como **punto de encuentro** de todas las personas interesadas en las enfermedades de los neurotransmisores: afectados, familiares, profesionales de la salud, de la educación o de otros ámbitos terapéuticos e instituciones públicas y/o privadas relacionadas con la investigación y tratamiento de este tipo de enfermedades.

- **Promover y apoyar la investigación** médica, científica y técnica que ayude a la mejora de la calidad de vida de los niños con enfermedades de los neurotransmisores y sus familias para divulgar el conocimiento de las Enfermedades de los Neurotransmisores entre médicos, docentes y la sociedad en general.

- **Recaudar fondos** destinados a la investigación de las enfermedades de los neurotransmisores o a mejorar la calidad de vida de los niños afectados por dichas enfermedades.

- **Proporcionar acompañamiento** a las personas afectadas y a sus familias a través de nuestro SIO (Servicio de Información y Orientación) y el SAF (Servicio de Apoyo Familiar).

- **Fomentar la sensibilización social** sobre las enfermedades de los neurotransmisores, haciendo especial hincapié en los contextos educativos y comunitarios.

- **Impulsar la cooperación internacional** tanto en investigación como en las relaciones de las familias afectadas.

Nuestros **valores** son los del esfuerzo, la constancia, la superación, la empatía, la unidad, dedicación, la lucha, el trabajo y la inclusión. Por nuestra realidad diaria, sabemos de la importancia de la empatía hacia todos aquellos que conviven con la enfermedad y la incertidumbre.

## **1.2 Estructura organizativa: organigrama, distribución geográfica de las familias y número de socios, entidades de las que forma parte De Neu**

### **1.2.1 Organigrama**

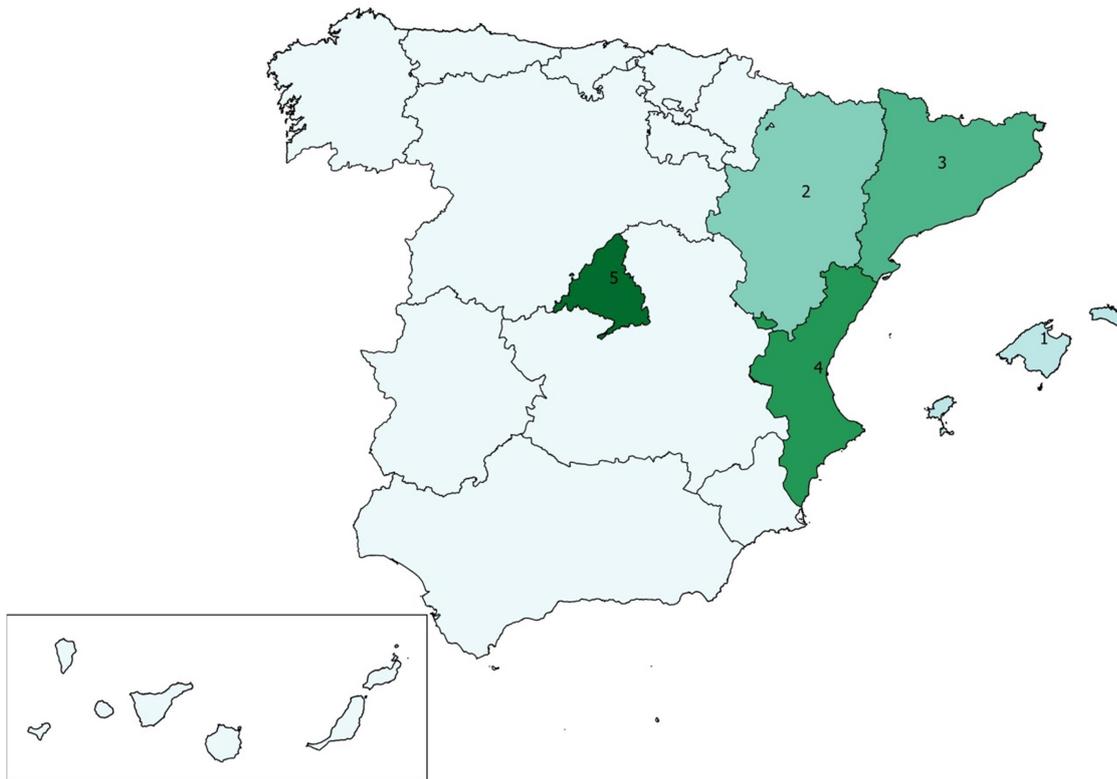
Nuestra Asociación está formada por personas con enfermedades de los neurotransmisores (en su mayoría niños), familiares y amigos. Sin embargo, cualquier persona que quiera cooperar con **De Neu** puede ser socia o colaboradora de la Asociación. Nuestro organigrama está representado en el siguiente gráfico:



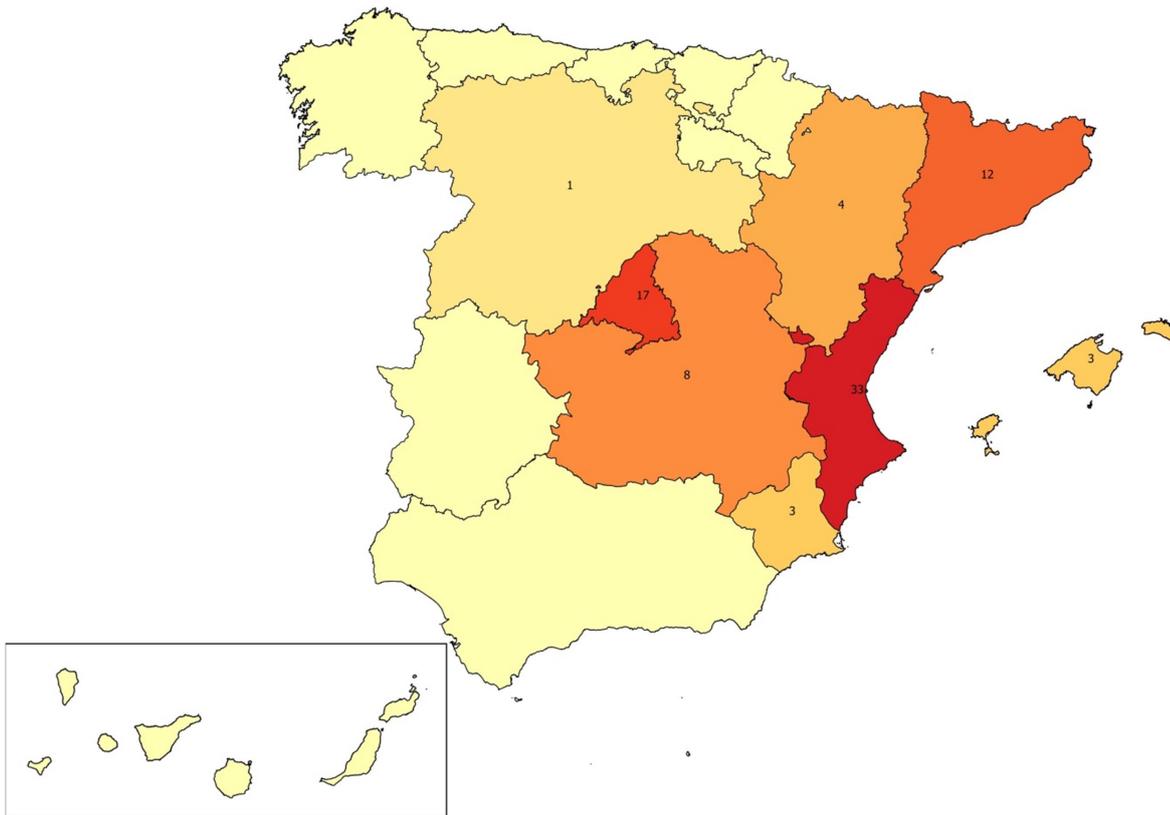
### 1.2.2 Distribución geográfica de las familias de la Asociación

En 2021 **De Neu** ha contado con quince afectados de trece familias, distribuidas por todo el territorio español –como se puede ver en el mapa-. Cabe señalar que también hay una familia asociada a De Neu de Santa Fe (Argentina).

En el territorio español hay una familia asociada en Aragón con dos afectados, tres en Cataluña, tres familias con cuatro afectados en la Comunidad de Madrid, una en Baleares, tres en la Comunidad Valenciana y otra en Murcia. La Asociación cuenta con otros socios que no padecen o no son familiares directos de personas con enfermedades de los neurotransmisores. En total **De Neu** cuenta con 84, 3 de los cuales se hicieron socios en 2021.



**Distribución geográfica de las personas con una enfermedad de los neurotransmisores de la Asociación.**



**Distribución geográfica de los socios de De Neu en España.**

### 1.2.3 Colaboradores

La labor de **De Neu** es posible gracias a los proyectos comunes que se llevan a cabo con el apoyo de socios colaboradores. En 2021 se ha contado con la colaboración de las siguientes entidades:



**Fundación Llamada Solidaria.** La colaboración con esta fundación nos ha permitido implementar nuestro proyecto de reciclaje de móviles usados *Tú móvil nos conecta*, cuya recaudación se destina a la investigación de las enfermedades de los neurotransmisores.



**Ambientair.** Esta empresa ha dado la oportunidad a las asociaciones que como De Neu pertenecen a FEDER de recaudar fondos para sus propios

proyectos y servicios, a través de la venta de varillas aromáticas. Se trata del proyecto *Animikados Solidarios*. En 2020 hemos continuado con su venta.



**Hospital Sant Joan de Déu.** Algunos de los mejores especialistas del Hospital Sant Joan de Déu forman parte del Comité Científico de **De Neu**. Este hecho nos ha permitido trabajar conjuntamente tanto en la organización de jornadas médico-científicas como en tareas de divulgación, concienciación y atención a las familias.



**Grupo de Investigación del INTD (International Working Group on Neurotransmitter Related Disorders).** La colaboración con el INTD ha consistido en la difusión mutua de artículos y actividades, así como en la participación de **De Neu** en el Registro Internacional de Enfermedades de los Neurotransmisores que se realiza a través de este grupo.



**Connecting the Growing Brain.** Se trata de una red formada por clínicos e investigadores que estudia cómo funciona el cerebro en desarrollo a través de la comprensión de los mecanismos de comunicación sináptica. Nuestra colaboración se ha centrado en el intercambio de información. Muchos de los resultados de estudios e investigaciones que se publican son de enfermedades de los neurotransmisores, por lo que en **De Neu** hemos compartido su información y hemos dado a conocer su trabajo, así como ellos el nuestro.



**Software Colaborativo.** Esta empresa cede espacio a **De Neu** en sus servidores en los que tenemos alojada nuestra página web.



**Dissenya-2.** Colabora con **De Neu** en el diseño de los carteles y el material gráfico de la Asociación.



**Unigrup Asesores.** Presta servicios a **De Neu** de asesoría legal y administrativo-contable.



**Colegio Sagrado Corazón Vedruna de Valencia.** El acuerdo con este centro educativo inclusivo nos ha permitido contar con un asesoramiento para nuestros proyectos formativos dirigidos a centros escolares, en concreto en el Programa de Sensibilización sobre las Enfermedades de los Neurotransmisores para Educación Primaria y ESO. Además, gracias a esta colaboración hemos tenido un espacio para la organización de actividades de concienciación y recaudación de fondos. Otra ventaja del acuerdo es la de haber contado con un socio de prestigio de cara a hacer extensivo el programa formativo antes mencionado.



**CW Comunicación.** Esta empresa ha colaborado con **De Neu** en la realización de diseños, impresión de carteles, tarjetas o entradas para eventos.



**Asociación Aprendemos Juntos.** Esta asociación cuyo fin es favorecer la educación inclusiva en centros educativos es otro de nuestros socios más relevantes en el programa formativo sobre enfermedades de los neurotransmisores.



**Aliter Abogados.** Esta empresa inició en 2019 su colaboración con **De Neu** a raíz de la campaña de micromecenazgo que realizamos para obtener fondos para el estudio de estimulación eléctrica cerebral personalizada para personas con una enfermedad de los neurotransmisores.



**Ibermedia Servicios TIC.** La colaboración de Ibermedia con **De Neu** se consolida en 2019 con su participación en la campaña de micromecenazgo. Sin embargo, también se trata de una empresa comprometida con otras acciones solidarias, ya que realiza de forma periódica regalos de empresa que suponen donaciones para **De Neu**, así como otras colaboraciones.



**Ceisal.** Esta empresa colabora con De Neu desde 2019 en la venta de la lotería de Navidad y en la difusión de actividades y enfermedades de los Neurotransmisores.



**Zumo Publicidad.** (Antes llamada 2PuntoQué) Desde Zumo colaboran con De Neu en algunas de las cosas que tienen que ver con la imagen de De Neu. Por ejemplo han realizado el diseño del logo, la web, los trípticos...

Sin duda, en este 2021 el acto más importante para nuestro movimiento asociativo ha sido la celebración de nuestras IV Jornadas de los Neurotransmisores. Ésta fue posible gracias a distintos colaboradores y patrocinadores que nos aportaron financiación, apoyo logístico, donaciones en especie, etc. De nuevo queremos agradecerles a todos y cada uno de ellos la gran ayuda desinteresada prestada por hacer posible este encuentro tan vital para poder conseguir los fines de **De Neu**.



#### 1.2.4 Entidades de las que forma parte la Asociación



**FEDER.** La Federación Española de Enfermedades Raras une a todas las asociaciones de familias con enfermedades de muy escasa prevalencia en España. Su labor consiste en hacer visibles sus necesidades comunes así como en proponer soluciones para mejorar su calidad de vida, representando sus intereses, defendiendo sus derechos y promoviendo mejoras concretas para lograr su plena inclusión social.



**EURORDIS.** Es la voz de los pacientes con enfermedades raras en Europa. Se trata de una alianza no gubernamental de organizaciones dirigida por pacientes que representa a 851 organizaciones de enfermedades raras en

70 países, dando cobertura a más de 4.000 enfermedades. La misión de EURORDIS es construir una fuerte comunidad paneuropea de organizaciones de personas que viven con enfermedades raras.



**Rare Neurological ERN grouping.** El ERN-RND es una red de referencia europea establecida por la UE para ayudar a los pacientes y las familias afectadas por enfermedades neurológicas raras que requieren mucho conocimiento, tratamiento y recursos especializados.

Las redes de referencia europeas (ERN) son redes virtuales que conectan a los profesionales de la salud en toda Europa con experiencia en enfermedades raras, lo que les permite hablar sobre el diagnóstico y la atención de un paciente, con su consentimiento, a través de una plataforma de TI en línea.



**RareConnect.** Es una plataforma segura y fácil de usar gracias a la cual personas con enfermedades raras, familias y organizaciones de pacientes pueden crear comunidades *online* y participar en

conversaciones más allá de países e idiomas. RareConnect colabora con los principales grupos de pacientes de enfermedades raras del mundo para ofrecer comunidades *online* globales que permiten a las personas conectarse alrededor de temas que los afectan mientras viven con una enfermedad rara.

## 2. ÁREAS DE TRABAJO Y ACTIVIDADES

### 2.1 Cartera de servicios

Los **servicios** que **De Neu** ha ofrecido en 2021 se pueden diferenciar según se presten a las personas afectadas o a las familias con algún miembro con una enfermedad rara o de los neurotransmisores; a personas que solicitan información o la sociedad en su conjunto (por nuestra labor de difusión de información, concienciación y apoyo a la investigación científica). Cabe señalar, no obstante, que algunos de los servicios prestados pueden suponer un beneficio para la sociedad y al mismo tiempo para las familias de afectados. Este sería el caso por ejemplo de la recaudación de fondos para investigaciones de las enfermedades de los neurotransmisores que también suponen un avance para otras enfermedades neurológicas, y a su vez para la investigación en general. En cualquier caso, la línea que separa los beneficiarios de los servicios o actividades de una entidad como la nuestra no siempre está perfectamente definida.

Nuestros servicios propios se reflejan en la siguiente tabla en **color azul**, mientras que los que prestamos a través de FEDER o mediante la colaboración con esta Federación se identifican con **color verde**. Aquellos que se dirigen de forma específica a las familias de **De Neu** (aunque puedan beneficiarse otras personas) se resaltan en **negrita**:

Servicios para afectados y familias	Servicios para la sociedad
<b>a) Difusión</b>	
> Difusión de entrevistas a miembros del Comité Científico y de ponencias y charlas especializadas de carácter científico sobre las enfermedades de los neurotransmisores. Difusión sobre guías de consenso sobre las enfermedades de los neurotransmisores.	> Campaña de difusión en centros educativos
	> Campaña de difusión en centros sanitarios
> Difusión de información divulgativa a través de redes sociales propias, página web y blog de De Neu y en medios de comunicación social	> Campaña de concienciación, visibilidad e incidencia política en torno al Día Mundial de las Enfermedades Raras y al movimiento asociativo de las enfermedades raras. Incidencia política.
> Servicio de Difusión de Información Especializada	
<b>b) Servicios</b>	
> Servicio de Apoyo Familiar. Programa Respiro Familiar.	
> Servicio de Información y Orientación, SIO	
> Servicio de Apoyo Psicológico, SAP	
> Servicio de Asesoramiento especializado (atención jurídica, psicológica y educativa).	
> Consultas de información especializada y mediación con el Comité Científico de la Asociación	
> Traducción de textos médicos internacionales al castellano	
<b>c) Actividades de recaudación de fondos</b>	
> Actividades de recaudación de fondos para la investigación. Presentación a convocatorias de ayudas (alguna convocatoria de ayudas proviene de FEDER)	
> Actividades de recaudación de fondos para la investigación. Campañas y eventos solidarios	
<b>d) Apoyo a la investigación</b>	
> Organización y Celebración de la IVª Jornada de Enfermedades de los Neurotransmisores	
> Actividades para promover la investigación médica, científica y técnica. Ayudas a la Investigación de las Enfermedades de los Neurotransmisores	
> Actividades para apoyar la investigación médica, científica y técnica	
<b>e) Otras actividades y servicios</b>	
> Actividades de gestión y de funcionamiento ordinario de la Asociación	
> Actividades de formación continua y trabajo en red	

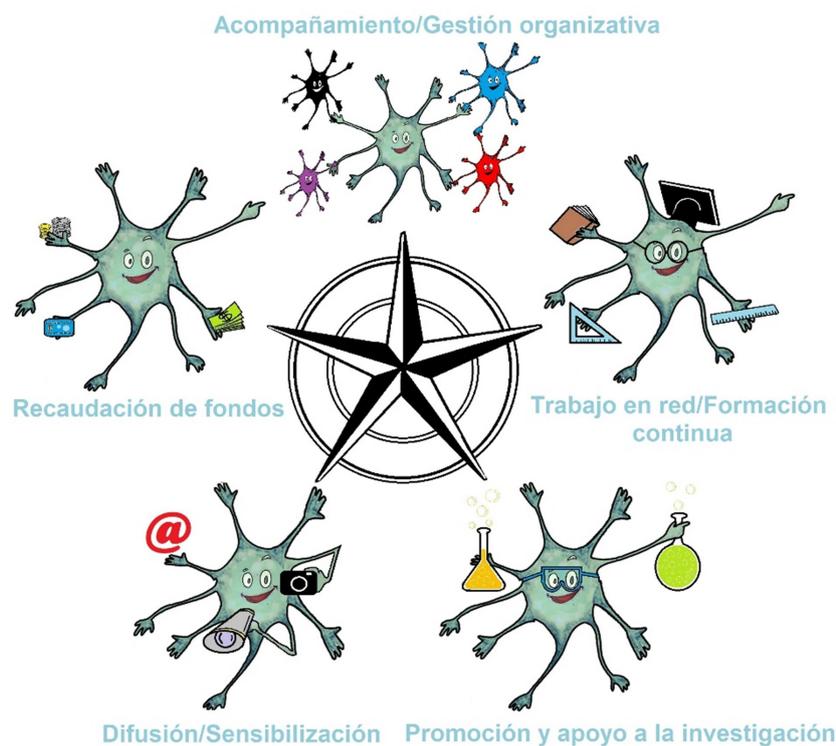
Cabe destacar la puesta en marcha en la segunda mitad del 2021 del SAP, lo que ha supuesto un hito para dar cabida a una reivindicación clásica del movimiento asociativo.

## 2.2 Áreas de trabajo

En definitiva, podemos concluir que **De Neu** realiza su labor en torno a cinco grandes áreas de trabajo:

- A. Acompañamiento y gestión asociativa
- B. Recaudación de fondos
- C. Trabajo en red, formación continua e incidencia política
- D. Difusión y sensibilización
- E. Promoción y apoyo a la investigación

Debemos señalar que, aunque las acciones de formación continua, trabajo en red y de incidencia política no pueden considerarse estrictamente servicios para las personas afectadas, familiares o para la sociedad, sin duda, redundan en el buen funcionamiento de la Asociación e indirectamente en nuestras familias socias.



## 2.2 Actividades realizadas en 2021

A continuación, detallamos las **actividades** realizadas durante este año 2021 en función de las áreas de trabajo anteriormente mencionadas.

## A. Acompañamiento y gestión asociativa

Esta área incluye todos los servicios directos que se prestan a las personas con una enfermedad de los neurotransmisores y sus familias, tanto los que proporcionan asesoramiento e información, como los que suponen un apoyo bien por su carácter terapéutico o porque suponen una ayuda para liberar las cargas asociadas al cuidado de una persona con una enfermedad de los neurotransmisores. Cabe mencionar los siguientes:

- Servicio de Información y Orientación (SIO)
- Servicio de Apoyo Psicológico (SAP)
- Servicio de Asesoramiento especializado (atención jurídica, psicológica y educativa).
  - Servicio de Difusión de Información Especializada.
  - Consultas de información especializada y mediación con el Comité Científico de la Asociación.
  - Traducción de textos médicos internacionales al castellano.



El Servicio de Información y Orientación de **De Neu** ofrece orientación inicial a las personas con enfermedades de los neurotransmisores, familias o profesionales que les prestan apoyos, y realiza la recepción de nuevas familias con algún/a afectado/a por alguna de las enfermedades de los neurotransmisores. Además, atiende demandas concretas de las familias, fundamentalmente en relación con la Ley de Dependencia, trámites burocráticos y/o acreditaciones, recursos sobre terapias, temas educativos o de formación y orientación laboral, ayudas y prestaciones y asesoramiento jurídico. Por otro lado, informa, según las necesidades socio-familiares de las familias, de diferentes actividades de su interés. Este servicio propio se complementa con el Servicio de Asesoramiento y Atención (jurídica, psicológica y educativa) que se presta fundamentalmente a través de FEDER.

Además, la Asociación, para consultas médicas especializadas, ofrece una mediación con su Comité Científico, sobre todo en aquellos casos de requerimientos excepcionales, nuevos diagnósticos o sospechas diagnósticas. También proporciona traducciones de artículos científicos especializados. En determinados casos, los miembros de la Asociación que participan en eventos de carácter científico difunden la información entre los asociados, pero también de manera pública. En definitiva, la finalidad primordial del SIO es que los/as beneficiarios/as obtengan respuesta a sus demandas o son derivados a los recursos apropiados para que resuelvan las dudas. Reciben acompañamiento y un primer soporte emocional en el caso de nuevos diagnósticos y reciben información de interés tanto de cursos formativos, ayudas, recursos o actividades del movimiento asociativo como información médica especializada, según los casos.

Como se ha comentado, a mediados del 2021 **De Neu** pudo poner en marcha su Servicio de Apoyo Psicológico (SAP). Tras la crisis producida por la Covid-19 y en estas últimas fases de la pandemia, la búsqueda de actividades psicoterapéuticas para las personas afectadas por Enfermedades de los Neurotransmisores y sus familias se ha convertido en una prioridad para minimizar el gran impacto psicológico y desgaste emocional derivados de las medidas restrictivas que hemos venido sufriendo para frenar los contagios. Durante las fases de un confinamiento más estricto, la mayoría de las personas afectadas vio interrumpidas sus terapias. Síntomas como son la ansiedad, estrés, miedo, fobias y problemas de familia y pareja debían ser abordados profesionalmente para mitigar la llamada “fatiga pandémica” y evitar que se intensifique y cronifique. El Servicio nace para ofrecer a nuestros/as asociados/as apoyo psicológico individual (evaluación, tratamiento y seguimiento terapéutico personalizado) y/o grupal que se dirija a fomentar las estrategias personales de afrontamiento y la resiliencia familiar en diferentes situaciones complejas: problemas de relación familiar, desigualdad de los roles de género en la responsabilidad de los cuidados, transiciones evolutivas o crisis circunstanciales, problemas individuales, de tipo conductual, afectivo y cognitivo, etc

Desde el SAP también se trasladan casos complejos a las sesiones clínicas en el GEN (Grupo de Enfermedades Neurodegenerativas, Raras y Crónicas del Colegio de la Psicología de Madrid) y se evalúa y elaboran informes psicológicos de las personas afectadas por una enfermedad de los neurotransmisores a petición de las familias para instituciones educativas o como apoyo en la valoración de acreditaciones (certificados de discapacidad, reconocimiento de la situación de dependencia), entre otros.

Respecto a las actividades terapéuticas realizadas este año, caben destacar las dos acciones que se llevaron a cabo en el Encuentro anual en Valencia: una dinámica de apoyo mutuo dirigida a las familias y otra para las personas afectadas por este grupo de enfermedades minoritarias y sus hermanos/as consistente en una actividad asistida por perros en el cauce del río Turia e impartida por el personal de la Fundación ACAVALL.





Otra de las prestaciones que ofrece la Asociación es la del Servicio de Apoyo Familiar, el cual articula el Programa de Respiro, que ofrece atención especializada y ocio terapéutico de profesionales a las personas con una enfermedad de los neurotransmisores cuyas familias lo solicitan. El objetivo es facilitar momentos de descanso y tiempo libre a sus familiares-cuidadores, contribuyendo así a paliar la carga física y psicológica derivada del cuidado continuo de sus hijos/as con discapacidad y/o en situación de dependencia. Por desgracia, este Servicio está muy vinculado a la financiación que la Asociación puede conseguir, y en 2021 no se ha podido poner en marcha de manera individual, y por tanto, no hemos podido facilitar que las familias contratasen profesionales o servicios para este fin. Sin embargo, sí se pudo implementar otro de carácter grupal con motivo de la celebración de las IV Jornadas de Enfermedades de los Neurotransmisores para facilitar que los familiares pudieran asistir a las ponencias. Para ello, la Asociación organizó y contrató un Servicio de Respiro dirigido a las personas afectadas por estas enfermedades minoritarias y sus hermanos/as (en su mayoría menores) el cual corrió a cargo del personal y voluntarios/as del Servicio de Respiro y Conciliación Familiar del *Patronato Intermunicipal Francisco Esteve*, quienes se encargaron de dinamizar distintas actividades de ocio inclusivo.

Como resultados de 2021 en nuestros Servicios, destacamos los siguientes datos: la labor del SIO de **De Neu** ha repercutido directamente en nuestros 84 socios/as, en personas con enfermedades de los neurotransmisores de otros países y también en individuos con sospecha de padecer una enfermedad de los neurotransmisores. En este sentido cabe señalar que se atendieron 3 nuevas demandas, aunque uno de los casos al final no resultó ser una enfermedad propia de los neurotransmisores, aun así, se le hizo la derivación al servicio más ajustado a sus necesidades. Además, en 2 ocasiones las demandas fueron trasladadas a miembros del Comité Científico para que se resolvieran.



Por su parte, el SAP ha atendido a la totalidad de las familias socias (13) y del Servicio de Respiro grupal se pudieron beneficiar 15 personas.

Todas las consultas y demandas recibidas en el SIO y en el SAP han sido atendidas al 100%. Con el fin de mejorar la calidad de la atención, a las personas que hacen uso de nuestros servicios, se les envía una encuesta de satisfacción. El total de las encuestas contestadas marcan un 100% en el grado de satisfacción. Este año no hemos tenido ningún/a socio/a nuevo/a, de ninguna de las tipologías.

Por último, en esta línea estratégica, también incluimos actividades de gestión de la Asociación, ya que se requiere de una serie de labores para garantizar el funcionamiento ordinario de la misma y dar cumplimiento a los/as socios/as de las acciones emprendidas por la Junta Directiva. La presentación de una actividad detallada, tanto a los/as socios/as como a la Administración (para dar respuesta a sus requerimientos), supone un trabajo por parte de las profesionales de la Asociación en coordinación con la Junta Directiva que se plasma en documentos como el Plan de Actividad y las memorias de actividades y económicas. Entre los servicios comprendidos en la actividad cabe destacar:

- Actividades de gestión asociativas.
- Asamblea Ordinaria 2021.
- Asamblea Extraordinaria 2021.
- Respuesta a los requerimientos de la Administración.
- Realización de la Memoria de 2020 y del Plan de Actividad de 2021.

## B. Recaudación de fondos

La justificación de las ayudas y la presentación de proyectos a convocatorias tanto públicas como privadas supone la preparación de la documentación necesaria para cada convocatoria. En algunos casos, los proyectos son íntegramente de la Asociación, mientras que otros se realizan por miembros de nuestro Comité Científico, pero los presentan los profesionales de **De Neu** o reciben el apoyo público de nuestra Asociación. En todas las ocasiones sirven para obtener financiación para la investigación o para ofrecer servicios (SIO o SAP, por ejemplo) y programas (Respiro Familiar o Inclusión De Neu), dirigidos tanto a las personas con enfermedades de los neurotransmisores y sus familias como a determinados sectores sociales (centros educativos) con el objetivo de sensibilizar sobre problemáticas que afectan a los niños y niñas con alteraciones en los neurotransmisores y/o con diversidad funcional. En este sentido, se realizaron las siguientes acciones:

- Justificación de la ayuda de los Fondos FEDER 2020 y presentación de un nuevo proyecto a Fondos FEDER 2021.
- Seguimiento de las ayudas concedidas en la convocatoria de 2020 del IRPF y presentación del programa SIO a las convocatorias estatal y autonómica de ayudas del IRPF de 2021.



- Presentación y justificación del proyecto IMPULSO a la III convocatoria de ayudas a productos de apoyo y servicios de la Fundación Mutua Madrileña.

- Presentación del proyecto Respiro en la Naturaleza para la Familia De Neu a Fundación Inocente Inocente.

- Presentación del proyecto Programa de Esquí Adaptado para personas con Enfermedades de los Neurotransmisores a la convocatoria de ayudas "Sense barreres" de Caixa Popular.

- Presentación del proyecto "Conocer para avanzar. IV Jornada de Enfermedades de los Neurotransmisores" a los Premios Solidarios del Seguro.

- Presentación del proyecto "CREA-solidaria: proyecto de sensibilización para centros de educación secundaria" a "Proyectos que laten" de Sandía Fashion.

- Presentación del proyecto "A tu lado: Programa de apoyo psicológico y terapéutico" a las convocatorias de Santander Ayuda, Fundación Mapfre, "Un día de salari" de Caixa Popular, "La voz del paciente" de Cinfa y a la Fundación QUAES.

- Presentación de la foto del socio Mario Vivas al concurso de fotografía de Cinfa.



De todas estas convocatorias, cabe destacar las ayudas directas ofrecidas por el Programa Impulso a las familias socias que así lo solicitaron, para sufragar los gastos de los productos de apoyo o terapias que sus hijos o hijas necesitan. Como se ha comentado, gracias a la de Caixa Popular, se pudo implantar nuestro SAP (Servicio de Apoyo Psicológico), y también han sido muy importantes los ingresos conseguidos a través de FEDER: por un lado, la de Fondos Feder fueron decisivos para poder organizar nuestras IV Jornadas de los Neurotransmisores, y a través del 0,7 del IRPF, para el mantenimiento y fortalecimiento de nuestro SIO (Servicio de Información y Orientación).

Complementariamente, se han puesto en marcha nuevas iniciativas y se han continuado con las anteriores cuya finalidad también es la de recaudar fondos, principalmente destinados a la investigación de enfermedades de los neurotransmisores. En 2021 se realizaron las siguientes:



La campaña de recogida de móviles usados *Tú móvil nos conecta*, realizada en colaboración con la Fundación Llamada Solidaria, consiste en colocar cajas de recogida de móviles usados en centros públicos y privados de diferentes puntos de España, que se trasladan después a una planta de



reciclaje. Parte de los beneficios son donados a **De Neu** que a su vez los destina a la investigación. Nuevamente volvemos a destacar la red solidaria emprendida por el Colegio Sagrado Corazón Vedruna (Valencia) por su fuerte implicación en la recogida de estos dispositivos.



La empresa Ambientair pone a disposición de las asociaciones de enfermedades poco frecuentes de FEDER sus ambientadores Animikados. Por otro lado, **De Neu** realiza una serie de productos de promoción de marca se regalan en eventos como jornadas pero también están presentes en los mercadillos solidarios y en todo tipo de actos, estén o no organizados por **De Neu**, además de en los rincones solidarios. En 2021 diferentes personas voluntarias han continuado con la elaboración de fundas y se ha iniciado en la confección de mascarillas de tela para su posterior venta.



Los mercadillos, desayunos o meriendas solidarias son actividades que permiten a **De Neu** darse a conocer y obtener donaciones. En ellos se facilita información sobre la Asociación y las enfermedades de los neurotransmisores gracias a trípticos y a la labor del voluntariado que ofrecen nuestros productos de promoción de marca. Estas iniciativas son una forma de involucrar a grupos humanos (escolares o de otra índole) en nuestra lucha solidaria.



La campaña de comuniones y eventos solidarios otorga la posibilidad de colaborar con la Asociación mediante una donación a todas aquellas personas, instituciones o empresas que organicen un acto. Además, las personas participantes obtuvieron regalos solidarios de **De Neu**, como tres en raya, libretas, *Cuentos para De Neu*, tangrams, ambientadores o tarjetas solidarias, entre otros. En 2021 se llevaron a cabo muchas menos comuniones que en años anteriores debido a la pandemia, pero más que en 2020.

Asimismo, hemos continuado con la puesta en marcha de rincones solidarios en diferentes comercios con información sobre la Asociación en los que se ofrecen productos de empresas que destinan parte de los fondos a causas solidarias.

Otro año más, De Neu realizó participaciones para la lotería de del Niño y de Navidad en 2020. La venta fue digital (gracias al acuerdo con PlayLoterías) y en papel. Cabe destacar la colaboración para su impresión a Unigrup Asesores y para su venta, además de las familias socias y las profesionales de la entidad, la de Ceisal, la de la Papelería Ana (de Villalparado) y la del colegio Sagrado Corazón Vedruna de Valencia.



En 2021 se ha continuado con la difusión y la distribución del cuento solidario “Las aventuras de Coco”, que cabe enmarcar en el proyecto Have fun with Coco, de Angélica Fernández. El proyecto tenía entre sus objetivos la edición un cuento solidario sobre la importancia del trabajo en equipo y todos los ingresos generados por su venta son para **De Neu**. Como novedad, este año distintos comercios han decidido adherirse a esta campaña para ayudarnos a recaudar fondos para la investigación de las enfermedades de los neurotransmisores.

Otras campañas que han continuado activas son: la de captación de nuevos socios y entidades colaboradoras, la del fomento de donaciones a través de Bizum, la de teaming: “¿qué puedes tener hoy en día por un euro?” y la de los Cumpleaños solidarios. Esta última consiste en fomentar las donaciones entre todas aquellas personas amigas de **De Neu** que quieran conmemorar su efeméride fomentando las aportaciones a la Asociación mediante mensajes a sus seres queridos y a través de las redes sociales.



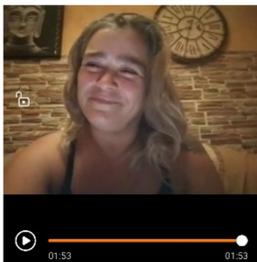
## C. Trabajo en red, formación continua e incidencia política

Las profesionales de **De Neu** así como miembros de la Junta Directiva han participado en 2021 en diferentes iniciativas, cursos y jornadas de formación continua en los ámbitos del trabajo social, la psicología, la captación de fondos, el mecenazgo, el uso de las redes sociales, la crisis del coronavirus y la inclusión de personas con discapacidad. Se trata de llevar a cabo una labor de formación continua para ofrecer un mejor servicio a las personas con enfermedades de los neurotransmisores y sus familias para cumplir con mayor efectividad los fines de la Asociación. Cabe destacar la participación de nuestra Presidenta Puri Ríos en la Asamblea Anual de Feder para los socios y socias (que por segundo año consecutivo se tuvo que hacer online debido a la pandemia) y en el Grupo de Enfermedades Neurodegenerativas, Raras y Crónicas del Colegio Oficial de la Psicología de Madrid, en la que nuestra psicóloga, Esther Guillemot, ejerce una función de Co-coordinación de este grupo de trabajo junto a su compañera María López. En este sentido, también es reseñable la participación de nuestra trabajadora social, Sonia Hurtado, en el video que se proyectó en la actividad celebrada con motivo de la XXI Edición de la Semana de la Ciencia y la Innovación sobre el impacto del cambio climático en este tipo de enfermedades, aportando su testimonio.



Respecto a las acciones de incidencia política, resumimos 2 acciones:

Desde la Plataforma *RARE 2030 A EURORDIS INICIATIVE* se nos ha ofrecido la posibilidad de trasladar a Ursula von der Leyen, Presidenta de la Comisión Europea, nuestra razón



para que Europa emprenda medidas que formen parte de la agenda 2030 para conseguir un futuro mejor para las personas que conviven con una enfermedad de baja prevalencia, ya que en nuestro continente se estima que afecta a 30 millones de individuos. Desde *De Neu* no hemos querido



desperdiciar esta oportunidad para aportar nuestro motivo a esta institución de la Unión Europea, ya que es la que ostenta el poder ejecutivo y la iniciativa legislativa. Por ello, nos sumamos a reivindicar más recursos y esfuerzos para mejorar las redes de detección de cualquiera de las Enfermedades de los Neurotransmisores para que los niños nacidos con éstas y sus familias no tengan que pasar por lo que ha venido a denominarse “la odisea del diagnóstico”, así como identificar muchos más casos, ya que los expertos nos señalan que existe un infradiagnóstico de este grupo de enfermedades. Asimismo, es igual de importante que se incrementen las partidas de I+D+I para que se pueda avanzar en la búsqueda de un tratamiento efectivo, y la industria

farmacéutica sea solidaria fijando cantidades razonables para que toda persona que lo necesite tenga acceso a él y pueda de nuevo florecer su esperanza de una posible cura.

La otra acción tiene que ver con que **De Neu** se ha sumado a la campaña de FEDER para instar a las autoridades sanitarias de todas



las comunidades autónomas para que prioricen la vacunación de las personas dependientes y sus cuidadores, como es el caso de las personas con enfermedades poco frecuentes y de los neurotransmisores.

## D. Difusión y sensibilización

Dentro de las actividades de difusión y sensibilización educativa, en 2021 ya pudimos retomar las charlas que se suspendieron por la situación sanitaria provocada por la pandemia del coronavirus, si bien, algunas se realizaron online. Éstas se llevaron a cabo en el IES Pere Boil (Manises, Valencia), Centros educativos pertenecientes al Grupo Sorolla, Colegio Virgen del Rosario (Pozo Cañada, Albacete), colegio Claret de Cornellà (Cornellà de Llobregat, Barcelona) y Colegio Sagrado Corazón Carmelitas Vedruna (Valencia). El objetivo de la propuesta es contribuir a la inclusión escolar de los niños con enfermedades raras y/o con discapacidad. Estos encuentros sirven para facilitar información a los profesionales de la educación sobre necesidades específicas de los niños con estas particularidades y para implicar a toda la comunidad escolar en el proceso de inclusión. Las actividades están dirigidas tanto al alumnado como al profesorado.



Alrededor de 300 personas entre alumnos y personal docente pudieron beneficiarse. Estas actividades han proporcionado información de primera mano sobre las necesidades específicas de los alumnos con enfermedades de los neurotransmisores, con enfermedades raras o con diversidad funcional. Para los participantes es una oportunidad de conocer buenas prácticas de inclusión educativa de niños y niñas con dolencias de escasa frecuencia y/o diversidad funcional.

**PROYECTO**  
**tramPantalla**

LA CERÁMICA EDUCA

Participantes  
EA+SG

**DONA TU MÓVIL, REGALA ESPERANZA**  
Colabora con



La exposición Trampantalla: “Experiencias didácticas de ecología social en la era del Smartphone” se realizó en el espacio cultural Las Naves (Valencia). Fue comisariada por la antigua directora de la Escuela de Cerámica de Manises, M<sup>a</sup> José Sanz. En ella se podían ver las obras cerámicas realizadas el curso anterior por el alumnado de 14 institutos valencianos. Pero además fue una actividad solidaria, ya que se les proponía a los y las adolescentes una reflexión interna acerca del uso y abuso que se hace de los móviles en esta era tan digitalizada, y se habilitó un punto limpio para depositar móviles viejos que luego fueron donados a **De Neu**,



recogiendo un total de 150 unidades, y cuyos beneficios de su reciclaje irán destinados a financiar la investigación en estas enfermedades.

Respecto a la Campaña de concienciación, visibilidad e incidencia política en torno al Día Mundial de las Enfermedades Raras y al movimiento asociativo de las enfermedades raras, la Asociación participó en 2021 en diferentes foros especializados de ámbito sanitario, social e institucional cuyo objetivo principal es dar a conocer las necesidades de los pacientes con enfermedades raras y de las personas con discapacidad en la sociedad en general, dar visibilidad a su situación y explicar sus necesidades. La participación de **De Neu** pretende también hacer visibles a las personas con

enfermedades de los neurotransmisores de forma específica, tanto en la **Federación Española de Enfermedades Raras, FEDER**, de la que forma parte, como entre los profesionales de la medicina y los responsables políticos del ámbito sanitario. Las actividades de divulgación enmarcadas en el movimiento asociativo de las enfermedades raras, algunas de las cuales se desarrollan en colaboración con profesionales de la medicina, buscan alcanzar una mayor difusión de la actividad. Cabe destacar las actividades que se realizan en la celebración del **Día Mundial de las Enfermedades Raras**.



El 28 de febrero, la gran familia de **De Neu** quiso aprovechar para lanzar un mensaje a la sociedad: se volvió a reivindicar la necesidad de la investigación en este tipo de enfermedades para encontrar tratamientos más eficaces o una posible cura. Por ello, las familias socias y profesionales confeccionaron un video que se publicó este día tan señalado en el calendario. También se lanzaron comunicados con motivo de otros días mundiales: Día de la Educación Inclusiva (24 de enero), Día del Autismo (2 de abril) o el día del libro (23 de abril). Además, con motivo de la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras, la presidenta de **De Neu** Puri Ríos fue entrevistada en Radio Manises (Valencia). Y como todos los años, De Neu ha confeccionado su propia postal para felicitar la navidad a todas sus familias socias, simpatizantes y seguidores de sus redes sociales.

En el mes de junio, el colegio Sagrado Corazón Carmelitas Vedruna Valencia celebró la tercera edición de su



Carrera Solidaria Vedruna, al cual se le sumó la colaboración del Centro de Educación Infantil Xicotets. Con este evento, además de sensibilizar a toda la comunidad educativa (en especial al alumnado) sobre las enfermedades de los neurotransmisores y la inclusión escolar, se recaudaron fondos que la Asociación destina a la investigación.

En cuanto a la difusión de información divulgativa a través de redes sociales propias, página web y blog de **De Neu** y en medios de comunicación social, en 2021 la Asociación contó con diversos canales de difusión



propios para extender el mensaje de las familias con personas con una enfermedad de los neurotransmisores en la sociedad, fundamentalmente la página web y las redes sociales (Facebook, Twitter, Instagram y YouTube). Además, se propició nuestra participación, como voz autorizada, en medios de comunicación social, a lo cual ha contribuido el cambio de nuestra web. El estreno de este canal ha sido posible gracias a la colaboración de la agencia

Dospuntoqué, la cual cuenta con un diseño más claro y funcional. En ella, este año hemos incluido dos infografías sobre la AADC (Déficit de Aminoácido Aromático Descarboxilasa) que hemos elaborado en colaboración con PTC Therapeutics. Sabemos que las enfermedades de los neurotransmisores en general son muy poco conocidas y que están infradiagnosticadas. Por eso, uno de nuestros principales objetivos es darlas a conocer, y ofrecer información fiable sobre cómo diagnosticarlas y más cuando ya existen importantes avances en los tratamientos, cómo es el caso de esta patología en concreto.



La última de las acciones que queremos reflejar de este apartado es el acuerdo de colaboración alcanzado por La Federación Española de Enfermedades Raras y el Valencia CF para visibilizar las enfermedades poco frecuentes. A la firma del mismo entre Juan Carrión, presidente de FEDER, y Anil Murthy, presidente del equipo Che, acudieron pacientes y familiares. Entre ellos cabe destacar la presencia de uno de nuestros pequeños socios valencianista y su familia, quienes disfrutaron de la compañía de exjugadores emblemáticos, los cuales le regalaron una equipación deportiva completa.



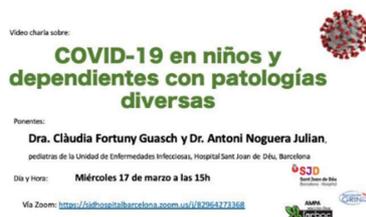
## E. Promoción y apoyo a la investigación

Si para De Neu todas las líneas estratégicas son importantes, ésta si cabe es más fundamental porque es la que nos alienta a tener esperanzas para el futuro. En este sentido, consideramos que el 2021 ha sido muy fructífero y es en el ámbito de la investigación donde hemos concentrado mayores esfuerzos para llevar adelante múltiples iniciativas. Como no podría ser de otra manera, lo más destacable ha sido la

celebración de nuestras IV jornadas, pero también, nuestra participación en estudios, jornadas o la difusión de artículos de interés sobre las patologías que representamos.

Respecto a la difusión de información científica, este año hemos divulgado las siguientes acciones:

- Trabajo que la socia de **De Neu** Adriana Francia presentó en el Congreso de Enfermedades Raras y Drogas Huérfanas de Argentina de 2020.
- Seminario científico del ciclo NeuroConCiencia que trató sobre la deficiencia en la Tirosina Hidroxilasa (una de las enfermedades de los neurotransmisores) y su relación con el parkinsonismo infantil, impartido online por la Dra. Alba Tristán-Noguero del Institut de Recerca Sant Joan de Déu.
- Charla online sobre cómo afecta la actual pandemia de la COVID-19 a los niños (y también a otras personas) con patologías diversas en situación de dependencia impartida por los pediatras de la Unidad de Enfermedades Infecciosas del Hospital Sant Joan de Déu, la Dra. Clàudia Fortuny y el Dr. Antoni Noguera. En la organización del evento intervino de forma activa Sandra Silva, socia de **De Neu**.
- Primera jornada BRAIN sobre tratamientos avanzados en enfermedades del cerebro en desarrollo liderada por la Dra. Àngels García Cazorla del Hospital San Joan de Déu.
- Artículo de investigación sobre el descubrimiento de nuevas características fenotípicas en trastornos relacionados con el metabolismo de los neurotransmisores, el cual ha sido coliderado también por la Dra. García Cazorla. En el estudio, se han evaluado a más de 270 pacientes de 25 países diferentes, entre los/as que han participado personas con estas patologías de **De Neu**.
- Campaña del Institut de Recerca Sant Joan de Déu para dar visibilidad a las mujeres que impulsan la ciencia y en la que participó la Dra. Àngels García Cazorla, relatando cuál es su campo de investigación: el área de las enfermedades neurometabólicas.
- Iniciativa “Mapa de luces por la investigación” que promueve Alexion junto a organizaciones de pacientes y que ha donado 16.000 euros a la Fundación FEDER.



La Asociación celebró el 20 de noviembre sus IV Jornadas de Enfermedades de los Neurotransmisores aunando principalmente familias, doctores e investigadores dedicados a este tipo de patologías. Estas jornadas tienen un carácter bienal y esta cita en el Hotel MEDIUM de Valencia permitió a los especialistas actualizar y poner en común sus conocimientos y al mismo tiempo tener un encuentro con el movimiento asociativo, lo que facilita la puesta en marcha de proyectos comunes. Con su celebración, cumplimos muchos de nuestros objetivos como asociación, entre ellos uno muy importante, que es la divulgación de la información científica.

Para el acto inaugural se pudo contar con Puri Ríos, Presidenta de la Asociación, Fide Mirón, Vicepresidenta de FEDER, el Dr. Miguel Tomás, Jefe de Neuropediatría del Hospital La Fe y el Dr. Javier Burgos, Director General de



Investigación y Alta Inspección Sanitaria. Tras éste, se ofreció a la audiencia un interesante programa científico que abarcó todo el día, intercalando ponencias nacionales e internacionales en formato mixto (presencial y online) vinculadas al ámbito de la investigación, a la intervención directa, testimoniales y la asociativa (en ésta última se expuso todas las acciones realizadas por la entidad desde las anteriores jornadas llevadas a cabo en Burgos en 2019). La programación fue:

#### BLOQUE 1: DEFECTOS DE LAS MONOAMINAS

- 10:30 Una perspectiva general de los errores congénitos del metabolismo de los neurotransmisores monoaminérgicos. o Dr. Eduardo López Laso. Hospital Reina Sofía, IMIBIC y CIBERER. Córdoba
- 10:50 Biomarcadores para el estudio de los defectos de la Neurotransmisión. o Dr. Rafael Artuch. Hospital Sant Joan de Déu. Institut de Recerca Sant Joan de Déu y CIBERER
- 11:10 Modelo celular de la deficiencia de la Tirosina Hidroxilasa; búsqueda de nuevos tratamientos. o Dra. Alba Tristán. Hospital Sant Joan de Déu. Institut de Recerca Sant Joan de Déu, CIBERER y metabERN
- 12:00 Testimonio familiar. o Adriana Francia. Mamá de Jun Manuel afectado por Déficit de Transportador de Dopamina

#### BLOQUE 2: TRATAMIENTOS DE SOPORTE E INICIATIVAS PROMOVIDOS POR LAS FAMILIAS

- 12:20 Fisioterapia: intervención en dos entornos diferenciados, pero complementarios o Adriana Alambillaga Mercadall - Àngels Mercadal Ameller
- 12:40 Presentación De Neu. o Sonia Hurtado - Esther Guillemot. Trabajadora Social y psicóloga de **De Neu**
- 13:20 CureRare. Investigación centrada en el paciente o Claudio Cincuemani. Presidente Asociación SSADH Alemania
- 13:40 SSADH Association Research Update. o Francisco José Peñarrubia. Vicepresidente De Neu 14:00 Pausa comida

#### BLOQUE 3: DEFECTOS DE LOS AMINOÁCIDOS

- 16:00 Actualización en la investigación clínica de SSADH e Hiperglicinemia no Cetósica. o Natalia Juliá. Hospital Sant Joan de Déu. Institut de Recerca Sant Joan de Déu, CIBERER y metabERN
- 16:20 Tratamiento del Déficit de Serina y las GRINPATÍAS o María Sigatullina. Hospital Sant Joan de Déu. Institut de Recerca Sant Joan de Déu

#### BLOQUE 4: ENFOQUE GENERAL Y NOVEDADES

- 16:40 Diagnóstico y abordaje multidisciplinar en pacientes con enfermedades de los NT o Salvador Ibañez. Hospital Virgen de la Arrixaca, Murcia

- 17:00 Novedades en el campo de los defectos de los Neurotransmisores o Àngels García Cazorla. Hospital Sant Joan de Déu. Institut de Recerca Sant Joan de Déu, CIBERER y metabERN

El Comité organizador valoró el encuentro como un acto realmente provechoso para las familias, y está muy agradecido por el esfuerzo, la ayuda y la dedicación que los doctores, investigadores, profesionales, patrocinadores y personas voluntarias han puesto para su éxito.



En este 2021 también ha sido un hito nuestra participación en el estudio internacional de “Historia Natural de SSADH” con pacientes en España. El objetivo es analizar muestras biológicas y recopilar datos clínicos para predecir el curso natural de la enfermedad y cumplir con el requisito previo de la aprobación de nuevos medicamentos. Para ello, 5 de nuestras familias socias se han tenido que trasladar hasta el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, donde los/as pacientes se han sometido a distintas pruebas. Todo el equipo de investigación se volcó con nuestras familias y les hicieron “sentir como en casa”. Por ello, desde la entidad nos sentimos muy agradecido de haber podido participar y nos ilusiona especialmente poder seguir avanzando en la investigación.





La Asociación realizó en noviembre de 2018 su I convocatoria para ayudar a la investigación científica relacionada con las enfermedades de los neurotransmisores, que pretende convertirse en una iniciativa que se realice con carácter periódico. Se trata de consolidar la consecución de uno de nuestros principales objetivos, como es aportar fondos para proyectos científicos relevantes de nuestro ámbito. Para finales de 2022 está prevista su II edición.

Queremos recordar y dejar constancia de que la Asociación colabora en todas aquellas investigaciones dirigidas a pacientes o que necesiten personas afectadas con enfermedades de los neurotransmisores. En los casos en los que es necesario, apoya las solicitudes de financiación de dichas investigaciones. En determinadas ocasiones también colabora y participa en encuentros de pacientes, familiares, médicos clínicos e investigadores de las diferentes enfermedades de los neurotransmisores. Asimismo, **De Neu** también participa en los registros de pacientes de las enfermedades de los neurotransmisores (a los que da publicidad para que más personas puedan participar en ellos) y la asociación es una interlocutora válida de empresas y grupos farmacéuticos que investigan posibles tratamientos para las enfermedades de los neurotransmisores. En concreto en 2021 **De Neu** cabe mencionar las siguientes iniciativas:

- Colaboración con el proyecto de investigación europeo sobre GRINpatías.
- Colaboración con el estudio de la Universidad de Washington acerca de la Aciduria 4 Hidroxibutírica.
- Divulgación de la iniciativa "GENTE" de Pfizer.
- Participación en la última encuesta Rare Barometer de EURORDIS sobre el futuro de las enfermedades poco frecuentes.
- Participación en el registro iNTD sobre defectos congénitos de los neurotransmisores.
- Participación en el Grupo Internacional de Trabajo de Enfermedades de los Neurotransmisores.

Por último, destacamos nuestra participación en la reunión online entre todas las partes implicadas en el proyecto "Investigación de variantes genéticas de SSADH" que ha impulsado la asociación alemana de SSADH y en el que **De Neu** colaboró haciendo una aportación económica recaudada gracias al grupo de Teaming.

El motivo de la reunión era informar de las fases del proyecto:

1. Caracterización del funcionamiento de la enzima y sus puntos clave en su comportamiento.
2. Implementación de los estudios necesarios para comparar estos resultados con las variantes detectadas
3. Publicación del estudio.

Estamos muy contentos/as de la participación de **De Neu** en este proyecto, y esperanzados/as con los resultados, que esperamos poder compartir muy pronto. Aunque esta investigación se está realizando con SSADH en concreto, confiamos en que pueda beneficiar indirectamente a todas las enfermedades de los neurotransmisores que nuestra Asociación representa.

### 3. RESULTADOS ECONÓMICOS

A finales de 2021, hemos realizado el balance de la situación económica de la Asociación. Éste es:

<b>Gastos 2021</b>	
Ayudas a familias Programa Impulso	1924
Gastos de representación	1310
Consultoría Protección de Datos	181,5
Gastos de personal	13.816,14
Cuota Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)	75
Gastos bancarios	208,29
Detalles y Mercadillos	770,07
Lotería	7.266,08
Material de oficina	318,57
Seguros	330,74
Mensajería	68,69
Arrendamientos y cánones	90,75
Gastos de desplazamiento	4.158,10
Donación Teaming	12
Servicio de Prevención de Riesgos Laborales	321,46
<b>Total</b>	<b>30.851,39</b>

Ingresos 2021	
Animikados	8
Campaña móviles	150
Cuotas socios	1000
Socios colaboradores	1658
Donaciones empresas	1425
Donaciones particulares	454,85
Eventos solidarios	300
III Carrera Vedruna	879
Lotería	9794
Bolsitas Mascarillas	132
Cuentos Coco	884
Productos de marca	241
Donativo Teaming	83
Extorno seguro	268,08
Colegio Faura	50
Programa Impulso	1924
Fondos Feder	1282,31
IRPF	5261,98
Mercadillo IV Jornada	128
Premio CINFA	2500
PREMIO UN DIA DE SALARI	4000
IV Jornada	5048
<b>Total</b>	<b>37.471,22</b>

Balance de situación	
Excedente de años anteriores	23.944,98
Gastos	-30.851,39
Ingresos	37.471,22
<b>Total patrimonio neto</b>	<b>30564,81</b>

#### 4. CONCLUSIONES Y AGRADECIMIENTOS

Cabe señalar tal y como hemos hecho en años anteriores, que los ingresos derivados de la actividad asociativa como eventos culturales, deportivos, cumpleaños solidarios, productos de promoción de marca, están muy ligados a un área geográfica concreta y a la actividad de un reducido grupo de asociados/as y familiares. Por ello, volvemos a reivindicar la importancia de consolidar en el futuro la conciencia de que la participación y/o organización de este tipo de eventos por parte de todos y todas las socias redundan en la buena marcha económica de la Asociación y, por lo tanto, en la posibilidad cada vez mayor de dar apoyo y sustento a la investigación en materia de enfermedades de los neurotransmisores. Por ello, cada uno de nosotros y nosotras

deberíamos preguntarnos qué podemos hacer para conseguir fondos y no solo qué puede hacer la investigación y la Asociación por nosotros/as y nuestros hijos e hijas.

En 2021 hemos ahondado en la profesionalización de **De Neu**, sin olvidar el hecho de que nuestra entidad goza desde 2018 del reconocimiento de la utilidad pública por parte del Ministerio del Interior, lo que supone mayores posibilidades de obtener financiación. Además de que nuestro Servicio de Información y Orientación se ha consolidado, hemos podido poner en marcha nuestro propio Servicio de Apoyo Psicológico, lo que amplía la cobertura de atención a nuestras familias socias.

**De Neu. Asociación de Enfermedades de los Neurotransmisores** valora el año 2021 como un año muy destacable, en el que a pesar de seguir inmersos en la crisis producida por la pandemia por covid-19, hemos sido capaces de emprender múltiples iniciativas que quedan reflejadas en esta Memoria, y que nos ha permitido alcanzar la mayor parte de los objetivos asociativos de cada una de nuestras líneas estratégicas. La celebración de las IV Jornadas, el Encuentro anual de Familias, la puesta en marcha del SAP o nuestra participación en grupos de trabajo y estudios internacionales son una buena muestra de todo ello.

Para finalizar, **De Neu** quiere volver a reconocer y poner en valor a todas las personas y entidades que han apoyado voluntariamente a nuestra labor o han contribuido a nuestra financiación. De nuevo queremos daros un millón de gracias por aportar vuestro tiempo, dedicación y/o recursos, que sin duda mejoran día a día la calidad de vida de las personas afectadas por enfermedades de los neurotransmisores y la de sus familias.

## 5. MÁS INFORMACIÓN



[info@deneu.org](mailto:info@deneu.org) / [ts@deneu.org](mailto:ts@deneu.org) / [apoyo@deneu.org](mailto:apoyo@deneu.org)

698 94 01 55

[www.deneu.org](http://www.deneu.org)

**Facebook:** <https://www.facebook.com/Asoc.Deneu/>

**Twitter:** <https://twitter.com/asocdeneu>

**Instagram:** <https://www.instagram.com/asoc.deneu/?hl=es>

**YouTube:** [https://www.youtube.com/channel/UCUCfF\\_nBCH2SLNudKhdJI\\_w](https://www.youtube.com/channel/UCUCfF_nBCH2SLNudKhdJI_w)

