



MEMORIA DE ACTIVIDADES

Ejercicio¹

2024

1. DATOS DE LA ENTIDAD

A. Identificación de la entidad

Denominación

ASOCIACION HHT ESPAÑA

Régimen Jurídico²

ASOCIACION SIN ANIMO DE LUCRO

Registro de Asociaciones³

REGISTRO NACIONAL DE ASOCIACIONES GRUPO 1 SECCION 1

Número de Inscripción en el Registro
correspondiente

Fecha de Inscripción⁴

CIF

585676	19/7/2005	G95352851
--------	-----------	-----------

B. Domicilio de la entidad

Calle/Plaza

Número

Código Postal

CALLE RAMIRO DE MAEZTU	9	28040
------------------------	---	-------

Localidad / Municipio

Provincia

Teléfono

MADRID	MADRID	610168419
--------	--------	-----------

Dirección de Correo Electrónico

Fax:

info@asociacionhht.org	
------------------------	--



2. FINES ESTATUTARIOS⁵

- Atención y orientación a los afectados por la Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria y a sus familias.
- Promover y difundir la investigación sobre la enfermedad y el conocimiento de la enfermedad por la sociedad.
- Establecer comunicación con otras entidades y asociaciones de pacientes
- Desarrollo de actividades destinadas a recaudar fondos para mantener la actividad asociativa.

3. NÚMERO DE SOCIOS

Número de personas físicas asociadas	Número de personas jurídicas asociadas	Número total de socios ⁶
434		434

Naturaleza de las personas jurídicas asociadas⁷

--

4. ACTIVIDADES DESARROLLADAS, RESULTADOS Y BENEFICIARIOS⁸

A. Identificación de la actividad nº 1

Denominación de la actividad

INVESTIGACION CLINICA DE LA HHT

Servicios comprendidos en la actividad⁹

- Ampliación y fomento de la red de médicos de medicina interna a nivel nacional e internacional, que trabajan de forma coordinada en el seguimiento de los pacientes de HHT.
- Ampliación y fomento de grupos de trabajo por disciplinas relacionadas con la enfermedad: aparato respiratorio (pulmón), afectación neurológica (cerebro y médula espinal), hepática (complicaciones hepáticas), afectación gastro-intestinal excluyendo el hígado. En estos grupos, se pretende llegar a unas guías consenso de actuación, tanto en la metodología del chequeo médico, como en el seguimiento y tratamiento de los pacientes.
- Creación de apoyo y difusión de una red de otorrinos en España que den cobertura sanitaria eficaz a los afectados y apliquen criterios consensuados para el tratamiento de los pacientes de HHT.
- Promoción de Ensayos Clínicos y estudios piloto con fármacos de segundo uso, es decir ya utilizados previamente en otras indicaciones terapéuticas no HHT, y de los que se tiene una base preclínica (de investigación básica en el laboratorio para hacerlos candidatos).



Breve descripción de la actividad¹⁰

La actividad investigadora se realiza por los equipos multidisciplinares de los hospitales de Sierrallana, Ramón y Cajal, Fundación Alcorcón, Hospital de Bellvitge, Insular Materno Infantil de Gran Canaria, Universidad de Salamanca, Hospital La Fe de Valencia y Departamento de Bioquímica y Molecular e inmunología de la Facultad de Medicina de la U. De Granada y el Laboratorio 109 del CIB Margarita Salas, donde se realiza la investigación de nuevos fármacos que pudieran ser aplicados a la enfermedad. Entre estos fármacos, destaca el ensayo clínico emprendido por la empresa Vadderis, en Europa, donde se han reclutado pacientes del Hospital de Bellvitge, del Hospital Ramón y Cajal, y de Sierrallana/Valdecilla, para pacientes con sangrados nasales de intensidad media, con el producto Vadd044.

Asimismo, se ha emprendido un ensayo de marcadores inmunológicos y de infección, en relación con síntomas clínicos de afectación pulmonar, cerebral, hepática, y de anemia, en pacientes de HHT diagnosticados genéticamente y evaluados clínicamente en el Ramón y Cajal.

Se investiga en profundidad las causas de una sintomatología severa de múltiples fístulas pulmonares que se presenta en un 5% de casos dentro de la HHT.

Se ha establecido una colaboración internacional entre el laboratorio del Centro de Investigaciones Biológicas (CIB) Margarita Salas y la Universidad de Leiden, con el departamento de Biomedicina Molecular, donde Laura-María Lorente Herraiz, contratada predoctoral en el laboratorio del CIB ha estado 3 meses. La estancia ha sido con el Dr. Franck Lebrin, un experto mundial en HHT, en establecimiento de células des diferenciadas pluripotentes, y esferoides vasculares para usarlos como modelos de HHT.

B. Recursos humanos asignados a la actividad¹¹

Tipo de personal	Número
Personal asalariado	
Personal con contrato de servicios	
Personal voluntario	Científicos y médicos miembros o colaboradores de la Asociación

C. Coste y financiación de la actividad

COSTE ¹²	IMPORTE
Gastos por ayudas y otros	
a. Ayudas monetarias	
b. Ayudas no monetarias	
c. Gastos por colaboraciones y del órgano de gobierno	
Aprovisionamientos	125,09
a. Compras de bienes destinados a la actividad	



b. Compras de materias primas	125,09
c. Compras de otros aprovisionamientos	
d. Trabajos realizados por otras entidades	
e. Perdidas por deterioro	
Gastos de personal	
Otros gastos de la actividad	1.899,93
a. Arrendamientos y cánones	
b. Reparaciones y conservación	
c. Servicios de profesionales independientes	1.566,95
d. Transportes	332,98
e. Primas de seguros	
f. Servicios bancarios	
g. Publicidad, propaganda y relaciones públicas	
h. Suministros	
i. Tributos	
j. Perdidas por créditos incobrables derivados de la actividad	
k. Otras pérdidas de gestión corriente	
Amortización de inmovilizado	
Gastos financieros	
Diferencias de cambio	
Adquisición de inmovilizado	
COSTE TOTAL DE LA ACTIVIDAD	2.025,02



FINANCIACIÓN	IMPORTE
Cuotas de asociados	2.025,02
Prestaciones de servicios de la actividad (incluido cuotas de usuarios) ¹³	
Ingresos ordinarios de la actividad mercantil ¹⁴	
Rentas y otros ingresos derivados del patrimonio	
Ingresos con origen en la Administración Pública ¹⁵	
a. Contratos con el sector público	
b. Subvenciones	
c. Conciertos	
Otros ingresos del sector privado	
a. Subvenciones	
b. Donaciones y legados	
c. Otros	
FINANCIACIÓN TOTAL DE LA ACTIVIDAD	2.025,02

D. Beneficiarios/as de la actividad

Número total de beneficiarios/as:

Todos los pacientes y familiares afectados por la enfermedad y que han sido atendidos en los Hospitales de referencia.

Clases de beneficiarios/as:

Pacientes y familiares afectados por la enfermedad.

Requisitos exigidos para ostentar la condición de beneficiario/a:¹⁶

Padecer la enfermedad de Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria

Grado de atención que reciben los beneficiarios/as:

Atención médica y sanitaria. Seguimiento y control de la enfermedad. Repercusión, efectos beneficiosos de la medicación empleada, difundida en la web, en las asambleas de pacientes, conferencias, red de médicos y publicaciones nacionales e internacionales.



E. Resultados obtenidos y grado de cumplimiento

Resultados obtenidos con la realización de la actividad:

- Fomento del Hospital Universitario de Bellvitge de Barcelona, el Hospital Ramón y Cajal de Madrid, el Hospital Universitario Fundación Alcorcón y el Hospital Universitario Insular de Gran Canaria, Hospital Universitario de Salamanca, Hospital Universitario de Cruces en Bizkaia y Hospital La Fe Valencia como centros expertos en HHT, así como fomento de la investigación en los laboratorios mencionados de Bellvitge, Salamanca, Granada y Madrid

Grado o nivel de cumplimiento de los fines estatutarios:

Si bien resulta difícil evaluar el grado de cumplimiento de los objetivos, nos sentimos satisfechos por el grado de realización pudiendo establecer al menos un 90% de nivel de cumplimiento en el desarrollo de estos.

A.- Identificación de la actividad nº 2

Denominación de la actividad

“DIAGNOSTICO GENÉTICO DE TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA (HHT): EL GENOMA DE HHT” con el CSIC

Servicios comprendidos en la actividad¹⁷

- Investigación sobre nuevos fármacos como posibles agentes terapéuticos de HHT: Tacrolimus, in vitro e in vivo colaboración entre el laboratorio del CIB los hospitales Ramón y Cajal y Hospital Universitario Fundación de Alcorcón.
- Vadd044 en los hospitales referidos anteriormente que participan en el ensayo clínico mundial
- Análisis genético de mutaciones de familias con caso índice y familias nuevas, especialmente importante en el estudio de los familiares directos de familias ya diagnosticadas. Merece una mención especial los casos pediátricos donde se ha realizado un diagnóstico precoz en familias donde uno de los dos padres estaba diagnosticado de HHT. Se han analizado un total de 30 niños, donde aproximadamente la mitad han resultado positivos para HHT, refiriéndose a la unidad pediátrica del Ramón y Cajal, para su seguimiento y prevención.
- Identificación de nuevos marcadores genéticos de la enfermedad, en concreto microRNAs, actividad realizada como colaboración entre laboratorios de Granada y Madrid.
- Identificación de alteraciones en el proceso de hemostasia en HHT, realizado por parte del laboratorio de investigación del Dr. Pericacho, en la Universidad de Salamanca
- Estudio del uso de células madre para limitar la formación de MAV, estudio que ha dado lugar a dos tesis doctorales presentadas por parte del grupo de investigación del Dr. Pericacho en Salamanca.

Breve descripción de la actividad¹⁸

- Realización de nuevos estudios genéticos y biológicos que permitan conocer y comprender mejor la génesis, la evolución y el tratamiento de la enfermedad.
- Se ha recurrido al análisis genómico completo de los 5 genes que hoy por hoy comprenden la casi totalidad de genes responsables por mutación, de la patología de HHT, de 21 casos donde no se había encontrado por análisis de los exones de



Endoglin, ALK1, y Smad4, por secuenciación Sanger. De ellos se encontraron mutaciones en 4 de ellos en genes no tan frecuentes: BMP9/GDF2 (HHT5), Rasa1 (CM-AVM), y dos mutaciones localizadas en zonas intrónicas, además de haber encontrado otros 8 casos más de mutaciones situados en zonas profundas de intrones, con mucha posibilidad de ser patogénicas.

- Se ha hecho por primera vez el genoma óptico de un caso de fenotipo especialmente complejo y severo de miles de fístulas pulmonares, a partir de células cultivadas de un paciente.
- Se ha realizado una secuenciación masiva de un caso en sangre periférica y en tejido somático para aclarar mutaciones en nuevos genes que pueden estar implicados en la patogenia de HHT (resultados no publicados todavía)
- Se ha realizado por colaboración con un hospital de Lima, el diagnóstico del caso índice de un paciente de Perú de HHT2 y de 24 miembros de su familia, que han enviado muestras de mucosa bucal para análisis diagnóstico. Como resultado se ha escrito un artículo describiendo esta cooperación entre la asociación HHT España y Perú.
- Se han establecido diagnósticos rápidos genéticos en niños de familias con uno de los padres afectados, de forma no invasiva mediante el uso de saliva para extraer el ADN, La saliva se ha recogido con torundas enviadas desde el laboratorio del CIB a la unidad de referencia de HHT del hospital Ramón y Cajal, para que éste lo distribuya entre aquellas familias que soliciten el análisis genético de sus hijos.
- Investigación sobre un segundo uso de fármacos que puedan ser utilizados por los pacientes afectados por la HHT siguiendo la vía de estimulación de los genes afectados: endoglin y ALK1 (caso del bazedoxifeno), así como la vía de la antiangiogénesis, con propranolol y timolol (beta bloqueantes adrenérgicos) y más recientemente inicios de ensayos preclínicos con el etamsilato, inhibidor de la ruta del FGF y de Tacrolimus, que se han usado como medicamentos de segunda indicación, o uso compasivo, que en muchas ocasiones están mejorando la patología de HHT y para la que se ha hecho una revisión bibliográfica en 2022 y se ha recopilado el resultado de la respuesta frente al tacrolimus en dosis bajas, en 11 pacientes con HHT que han sido tratados con agentes inmunosupresores, que se ha publicado a finales de 2023.
- Investigación sobre la identificación genética de mutaciones en ENG, ALK1, y SMAD4 de cuantas muestras nos son remitidas al Centro de Investigaciones Biológicas (CSIC) desde los hospitales españoles, y en algunos casos de Latinoamérica (Argentina, Uruguay, Costa Rica).
- Revisión exhaustiva de biomarcadores de plasma para la identificación de variables relacionadas con el diagnóstico de HHT, entre otras Endoglin soluble, VEGF (Vascular Endothelial Growth Factor) y micro RNA 210, miR205, Angiopoietina 2
- Investigación de casos pediátricos con malformaciones pulmonares múltiples. Se ha podido averiguar la causa de éstas en un caso, a través del estudio del ADN extraído de tejido de una lobectomía parcial de pulmón, en colaboración con el Hospital Cruces (pediatría) y cirugía del hospital Vall d'Ebron.



- Investigación y análisis sobre el efecto en la angiogénesis de aumentar la endoglina e investigación y análisis en modelos de ratón HHT deficientes en endoglina o ALK1 por el grupo de investigación en Fisiopatología Cardiovascular y Renal de la Universidad de Salamanca. Publicación de las implicaciones en el proceso de hemostasia de mutaciones en Endoglina y en ALK1, por estudios de tiempo de sangrado y resangrado en modelos de ratones HHT1 y HHT2 (Dr. Pericacho, Salamanca)
- Análisis de moléculas de RNA no codificantes, ncRNA, presentes en exosomas asociados a la HHT, tanto en su valor diagnóstico, funcional y terapéutico en la Universidad de Granada.

B. Recursos humanos asignados a la actividad¹⁹

Tipo de personal	Número
Personal asalariado	
Personal con contrato de servicios	
Personal voluntario	Científicos y Médicos miembros de la Asociación

C. Coste y financiación de la actividad

COSTE ²⁰	IMPORTE
Gastos por ayudas y otros	
a. Ayudas monetarias	
b. Ayudas no monetarias	
c. Gastos por colaboraciones y del órgano de gobierno	
Aprovisionamientos	15.000,00
a. Compras de bienes destinados a la actividad	
b. Compras de materias primas	
c. Compras de otros aprovisionamientos	
d. Trabajos realizados por otras entidades: CSIC	15.000,00
e. Perdidas por deterioro	
Gastos de personal	
Otros gastos de la actividad	



a. Arrendamientos y cánones	
b. Reparaciones y conservación	
c. Servicios de profesionales independientes	
d. Transportes	
e. Primas de seguros	
f. Servicios bancarios	
g. Publicidad, propaganda y relaciones públicas	
h. Suministros	
i. Tributos	
j. Pérdidas por créditos incobrables derivados de la actividad	
k. Otras pérdidas de gestión corriente	
Amortización de inmovilizado	
Gastos financieros	
Diferencias de cambio	
Adquisición de inmovilizado	
COSTE TOTAL DE LA ACTIVIDAD	15.000,00

FINANCIACIÓN	IMPORTE
Cuotas de asociados	15.000,00
Prestaciones de servicios de la actividad (incluido cuotas de usuarios) ²¹	
Ingresos ordinarios de la actividad mercantil ²²	
Rentas y otros ingresos derivados del patrimonio	
Ingresos con origen en la Administración Pública ²³	
a. con el sector público	
b. Subvenciones	



c. Contratos Concertos	
Otros ingresos del sector privado	
a. Subvenciones	
b. Donaciones y legados	
c. Otros	
FINANCIACIÓN TOTAL DE LA ACTIVIDAD	15.000,00

D. Beneficiarios/as de la actividad

Número total de beneficiarios/as:

La totalidad de pacientes afectados en España por HHT, que oscilaría entre 5.000-8.000, si bien no todos están diagnosticados.

Clases de beneficiarios/as:

Pacientes y familiares afectados por la enfermedad. Clínicos y científicos que trabajan y/o colaboran con HHT.

Requisitos exigidos para ostentar la condición de beneficiario/a:²⁴

Ningún requisito

Grado de atención que reciben los beneficiarios/as:

Repercusión efectos beneficiosos de la medicación empleada, difundida en la web, en las comunicaciones a pacientes a través de la WEB de la asociación, en las asambleas de pacientes, conferencias, red de médicos y publicaciones nacionales e internacionales.

E. Resultados obtenidos y grado de cumplimiento

Resultados obtenidos con la realización de la actividad:

- **Promoción de la investigación científica** del proyecto “DIAGNOSTICO GENÉTICO DE TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA (HHT): EL GENOMA DE HHT” que se desarrollará en el Centro de Investigaciones Biológicas Margarita Salas (CIB Margarita Salas), a cargo de la Dra. Luisa María Botella Cubells, a través de nuestro Convenio de Colaboración con el CSIC.
- **Artículos de investigación científica sobre HHT publicados en 2022 por el laboratorio 109 CIB CSIC:**
Luque J, Mendes I, Gómez B, Morte B, López de Heredia M, Herreras E, Corrochano V, Bueren J, Gallano P, Artuch R, Fillat C, Pérez-Jurado LA, Montoliu L, Carracedo Á, Millán JM, Webb SM, Palau F; CIBERER Network; Lapunzina P. CIBERER: Spanish national network for research on rare diseases: A highly productive collaborative initiative. Clin Genet. 2022 May;101(5-6):481-493. doi: 10.1111/cge.14113. Epub 2022 Feb 4. PMID: 35060122; PMCID: PMC9305285.
Botella LM. Drug repurposing as a current strategy in medicine discovery. Semergen. 2022 Nov-Dec;48(8):101790. doi: 10.1016/j.semerg.2022.03.003. Epub 2022 May 9. PMID: 35545490.
Cuesta AM, Gallardo-Vara E, Casado-Vela J, Recio-Poveda L, Botella LM, Albiñana V. The Role of Propranolol as a Repurposed Drug in Rare Vascular Diseases. Int J Mol Sci. 2022 Apr 11;23(8):4217. doi: 10.3390/ijms23084217. PMID: 35457036; PMCID: PMC9025921.
Errasti Díaz S, Peñalva M, Recio-Poveda L, Vilches S, Casado-Vela J, Pérez Pérez J, Botella LM, Albiñana V, Cuesta AM. A Novel Splicing Mutation in the ACVRL1/ALK1 Gene as a Cause of HHT2.



J Clin Med. 2022 May 28;11(11):3053. doi: 10.3390/jcm11113053. PMID: 35683441; PMCID: PMC9181680.

Dupuis-Girod S, Shovlin CL, Kjeldsen AD, Mager HJ, Sabba C, Droege F, Fargeton AE, Fialla AD, Gandolfi S, Hermann R, Lenato GM, Manfredi G, Post MC, Rennie C, Suppressa P, Sure U; ePag group; Buscarini E. European Reference Network for Rare Vascular Diseases (VASCERN): When and how to use intravenous bevacizumab in Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia (HHT)? Eur J Med Genet. 2022 Oct;65(10):104575. doi: 10.1016/j.ejmg.2022.104575. Epub 2022 Aug 5. PMID: 35940549.

Álvarez-Hernández P, Patier JL, Marcos S, Gómez Del Olmo V, Lorente-Herraiz L, Recio-Poveda L, Botella LM, Viteri-Noël A, Albiñana V. Tacrolimus as a Promising Drug for Epistaxis and Gastrointestinal Bleeding in HHT. J Clin Med. 2023 Nov 29;12(23):7410. doi: 10.3390/jcm12237410. PMID: 38068462; PMCID: PMC10706934.

Lorente-Herraiz L, Cuesta AM, Recio-Poveda L, Botella LM, Albiñana V. Endothelial-to-Mesenchymal Transition in an Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia-like Pediatric Case of Multiple Pulmonary Arteriovenous Malformations. Int J Mol Sci. 2024 Jun 3;25(11):6163. doi: 10.3390/ijms25116163. PMID: 38892351; PMCID: PMC11172626.

- Apoyo al proyecto presentado por Luisa Maria Botella en la IX Convocatoria de ayudas a la Investigación "Uso de la inteligencia artificial y biomarcadores de plasma para diagnóstico y tratamiento de malformaciones arteriovenosas en HHT".

Grado o nivel de cumplimiento de los fines estatutarios:

Nos mostramos plenamente satisfechos con el grado de consecución de los objetivos y fines estatutarios, estimando el grado de cumplimiento superior al 90%.

A. Identificación de la actividad nº 3

Denominación de la actividad

DIFUSIÓN DE LA ENFERMEDAD Y COLABORACIÓN CON OTRAS ENTIDADES A NIVEL NACIONAL E INTERNACIONAL

Servicios comprendidos en la actividad²⁵

- Difusión de la Enfermedad a nivel nacional y europeo
- Información y Concienciación de las Enfermedades Raras al Personal Sanitario Español
- Conocimiento y estrechamiento de lazos con las asociaciones de HHT en países latinoamericanos y europeos
- Participación y colaboración con otras asociaciones de ER en actividades y foros con la finalidad de difundir y concienciar en temas relacionados con las enfermedades raras, así como en actos relacionados en la celebración del día internacional de las Enfermedades raras.
- Organización de eventos
- Recaudación de fondos

Breve descripción de la actividad²⁶

Dar a conocer la enfermedad al mayor número de personas y colectivos posibles con publicaciones, talleres y medios de comunicación.



Establecer contactos con otras organizaciones y asociaciones de Enfermedades Raras, siendo miembros y participando en FEDER y siendo miembros de HHT-Europe, Eurordis y de las redes europeas de HHT en el grupo de enfermedades raras vasculares VASCERN a través del grupo de pacientes, teniendo un delegado (ePAG).

B. Recursos humanos asignados a la actividad²⁷

Tipo de personal	Número
Personal asalariado	
Personal con contrato de servicios	
Personal voluntario	Miembros de la Junta Directiva, asesores expertos clínicos y científicos, socios y voluntarios.

C. Coste y financiación de la actividad

COSTE ²⁸	IMPORTE
Gastos por ayudas y otros	
d. Ayudas monetarias	
e. Ayudas no monetarias	
f. Gastos por colaboraciones y del órgano de gobierno	
Aprovisionamientos	
f. Compras de bienes destinados a la actividad	
g. Compras de materias primas	
h. Compras de otros aprovisionamientos	
i. Trabajos realizados por otras entidades	
j. Perdidas por deterioro	
Gastos de personal	
Otros gastos de la actividad	64.488,37
l. Arrendamientos y cánones	
m. Reparaciones y conservación	
n. Servicios de profesionales independientes	1.566,95



o. Transportes	
p. Primas de seguros	575,00
q. Servicios bancarios	472,45
r. Publicidad, propaganda y relaciones públicas	19.295,37
s. Suministros	
t. Tributos	
u. Pérdidas por créditos incobrables derivados de la actividad	
v. Otras pérdidas de gestión corriente	42.329,94
Amortización de inmovilizado	248,66
Gastos financieros	
Diferencias de cambio	
Adquisición de inmovilizado	
COSTE TOTAL DE LA ACTIVIDAD	64.488,37

FINANCIACIÓN	IMPORTE
Cuotas de asociados	24.188,55
Prestaciones de servicios de la actividad (incluido cuotas de usuarios) ²⁹	
Ingresos ordinarios de la actividad mercantil ³⁰	
Rentas y otros ingresos derivados del patrimonio	
Ingresos con origen en la Administración Pública ³¹	
a. Contratos con el sector público	
b. Subvenciones	
c. Conciertos	
Otros ingresos del sector privado	



a. Subvenciones	
b. Donaciones y legados	
c. Otros	40.299,82
FINANCIACIÓN TOTAL DE LA ACTIVIDAD	64.488,37

D. Beneficiarios/as de la actividad

Número total de beneficiarios/as:

La totalidad de pacientes afectados en España por HHT, que oscilaría entre 5.000-8.000, si bien no todos están diagnosticados. Además, se benefician pacientes de Latinoamérica que contactan con la asociación a través de la página Web.

Clases de beneficiarios/as:

Pacientes y familiares de los mismos. Público en general.

Requisitos exigidos para ostentar la condición de beneficiario/a:³²

Ningún requisito

Grado de atención que reciben los beneficiarios/as:

Información sobre la enfermedad, recursos y consejo clínico. Difusión y repercusión sobre los efectos beneficiosos de la medicación empleada y estudios realizados, difundidos en la web, en las asambleas de pacientes, conferencias clínico-científicas, red de médicos y publicaciones nacionales e internacionales.

E. Resultados obtenidos y grado de cumplimiento

Resultados obtenidos con la realización de la actividad:

Actividades formativas impartidas por D^a Luisa María Botella. investigadora del CIB, socia y miembro del órgano consultivo de nuestra asociación:

Clases de Máster dedicadas a enfermedades raras, mención especial a HHT, metodología genética y reposicionamiento de medicamentos huérfanos en los siguientes centros: Universidad Complutense de Madrid (Máster de genética y biología celular), Universidad de Alcalá de Henares/complutense: (Máster de genética y biología celular), Universidad de Alcalá de Henares/Complutense: Máster de medicina traslacional. Universidad Menéndez Pelayo-CIB: reposicionamiento de medicamentos huérfanos. Universidad Carlos III de Madrid: biotecnología médica sobre medicamentos huérfanos.

Visita a centros sanitarios y de investigación relacionados con la HHT:

- Visita al Hospital Ramón y Cajal- Madrid. Servicio de medicina interna
- Visita al Hospital Fundación Alcorcón: Servicio de ORL y Gerencia del Hospital.
- Visita a la unidad de HHT del Hospital de Bellvitge.
- Complejo Universitario Insular Materno Infantil de las Palmas de Gran Servicio de



medicina interna y Servicio de Genética Clínica.

- Visita al CSIC – CIB Margarita Salas

Participación en organismos y actos internacionales:

- Asamblea general de Eurordis del 15 de mayo, telemática.
- 12.ª Conferencia Europea sobre Enfermedades Raras y Productos Huérfanos 2024, telemática.
- Premios Black Pearl de Eurordis 2024, telemática.
- Jornadas de la red vascular Reunión VASCERN ePag - Monthly meeting, representados por Luisa Mª Botella como delegada EPAG (european Patient advocacy group de HHT).
- Asistencia a la 15 conferencia científica Internacional de HHT en Francia organizada por Cure HHT
- Participación en las reuniones telemáticas del grupo de comunicación de HHT Europa.
- Reuniones telemáticas de la junta directiva de HHT Europa del vocal Bienvenido Muñoz , socio de nuestra asociación.

Participación en actos organizados por FEDER:

- Acto oficial por el Día Mundial de las Enfermedades Raras en Sevilla
- Asamblea general de FEDER 2024
- Encuentro del grupo ERES Aragón (Asociación para la formación y educación sanitaria) en el Hospital Miguel Servet y acto por las enfermedades raras en Zaragoza .
- Cena solidaria por las Enfermedades Raras en Barcelona
- Foros autonómicos sobre EERR: Región de Murcia, Aragón, Cataluña, Euskadi, Andalucía, Las Palmas de Gran Canaria.
- Encuentro Aragón con la Consejería de Sanidad.
- Reunión del movimiento asociativo en las Palmas de Gran Canarias.

Otros actos:

- Conferencia 15 años de CSUR presente y futuro. Madrid.
- Acto autonómico en la Región de Murcia.
- II Jornadas de enfermedades raras de la XUEC Sabadell.
- Reunión del Consejo Asesor de Pacientes del CIBERER.
- XVIII Jornadas del CIBERER.
- V Jornada del grupo de enfermedades minoritarias del Hospital de Bellvitge. Barcelona.
- Conferencia Fundación Grisols sobre Bioética en EERR. Barcelona.
- Ponencia sobre enfermedades raras y el asociacionismo en el Máster de Hematología y Oncología de la Universidad de Murcia.
- Curso XIII Escuela Enfermedades Raras del CREER Burgos.
- Jornada sobre la situación de la EERR. Fundación Ramón Areces en Madrid
- Premio de Feder a la Asociación HHT por ser impulsora de la investigación en Enfermedades Raras.

Campañas de visibilización y sensibilización de la sociedad:

- Campaña “My HHT Valentine 2024” con el fin de concienciar y promover las hemodonaciones a nivel nacional y europeo.
- Campaña “Día mundial de la HHT” 23 de junio,



- Campaña “Día internacional de la Salud Bucal “Carteles orientativos sobre los cuidados y prevenciones de la salud bucal en pacientes de HHT, en colaboración con HHT Europa.
- Campaña Navideña: Publicación de video en redes y canal de YouTube. Y recaudación de fondos con la venta de lotería de navidad.
- Información en la página web de la Fundación V Words sobre HHT y la asociación.
- Divulgación de seminario web de VARSCERN sobre Embarazo y HHT.
- Acto divulgación sobre enfermedades raras y HHT en Helados Obrador Estepa en Sevilla
- Divulgación en canal de You Tube y participación como asociación en el video “Día mundial de la Enfermedades Raras 2024. CIB Margarita Salas”

Participación en programas radiofónicos especiales de divulgación sobre las enfermedades raras:

- o Publicación en la Voz de Galicia.
- o Programas de radio.
- o Publicación Diario Digital Consalud.es

Organización de Jornadas formativas sobre HHT:

- Jornada médico-paciente afectados de HHT. Hospital Materno Insular de las Palmas de Gran Canaria.
- XIV Congreso Nacional de la Asociación HHT en Santiago de Compostela, A Coruña.

Recaudación de Fondos:

- Presentación a Fondos Feder 2024 del proyecto “Organización de la reunión de especialista en HHT y de Socios en el Congreso sobre HHT de Santiago de Compostela.”
- Proyecto “La Voz del Paciente” de Laboratorios CINFA “Mejora tu vida con la App HHT”.
- Aportación de la Fundación V Words por ser causa del mes de mayo.
- Karaoke Solidario realizado en Vitoria-Gasteiz.
- Venta de Lotería Solidaria.

Grado o nivel de cumplimiento de los fines estatutarios:

- Nos mostramos plenamente satisfechos con el grado de consecución de los objetivos y fines estatutarios, estimando el grado de cumplimiento superior al 90%.

A. Identificación de la actividad nº 4

Denominación de la actividad

ASESORAMIENTO E INFORMACIÓN A FAMILIAS CON HHT.

Servicios comprendidos en la actividad³³

- ATENCIÓN TELEFÓNICA
- ATENCIÓN E INFORMACIÓN VIA CORREO ELECTRONICO
- ATENCIÓN E INFORMACIÓN VIA REDES SOCIALES



Breve descripción de la actividad³⁴

Dando información y apoyo a los enfermos y sus familias a través de consultas telefónicas tanto a nivel nacional como internacional, atención y registro de nuevos socios.

B. Recursos humanos asignados a la actividad³⁵

Tipo de personal	Número
Personal asalariado	
Personal con contrato de servicios	
Personal voluntario	Junta directiva, vocales, asesores clínicos y científicos de la asociación

C. Coste y financiación de la actividad

COSTE ³⁶	IMPORTE
Gastos por ayudas y otros	
a. Ayudas monetarias	
b. Ayudas no monetarias	
c. Gastos por colaboraciones y del órgano de gobierno	
Aprovisionamientos	
a. Compras de bienes destinados a la actividad	
b. Compras de materias primas	
c. Compras de otros aprovisionamientos	
d. Trabajos realizados por otras entidades	
e. Perdidas por deterioro	
Gastos de personal	
Otros gastos de la actividad	1.721,43
a. Arrendamientos y cánones	
b. Reparaciones y conservación	
c. Servicios de profesionales independientes	



d. Transportes	
e. Primas de seguros	
f. Servicios bancarios	
g. Publicidad, propaganda y relaciones públicas	
h. Suministros	
i. Tributos	
j. Pérdidas por créditos incobrables derivados de la actividad	
k. Otras pérdidas de gestión corriente	1.721,43
Amortización de inmovilizado	
Gastos financieros	
Diferencias de cambio	
Adquisición de inmovilizado	
COSTE TOTAL DE LA ACTIVIDAD	1.721,43

FINANCIACIÓN	IMPORTE
Cuotas de asociados	1.721,43
Prestaciones de servicios de la actividad (incluido cuotas de usuarios) ³⁷	
Ingresos ordinarios de la actividad mercantil ³⁸	
Rentas y otros ingresos derivados del patrimonio	
Ingresos con origen en la Administración Pública ³⁹	
a. Contratos con el sector público	
b. Subvenciones	
c. Conciertos	
Otros ingresos del sector privado	



d. Subvenciones	
a. Donaciones y legados	
b. Otros	
FINANCIACIÓN TOTAL DE LA ACTIVIDAD	1.721,43

D. Beneficiarios/as de la actividad

Número total de beneficiarios/as:

Todas los pacientes y familiares afectados por la enfermedad

Clases de beneficiarios/as:

Población en general a nivel de información sobre la enfermedad. Enfermos y familiares de HHT en particular.

Requisitos exigidos para ostentar la condición de beneficiario/a:⁴⁰

Ninguno

Grado de atención que reciben los beneficiarios/as:

Atención personalizada dando información y apoyo tanto a los enfermos como a los familiares o a población en general

E. Resultados obtenidos y grado de cumplimiento

Resultados obtenidos con la realización de la actividad:

- Celebración de la Asamblea General de socios 2024 en Santiago de Compostela con formato online y presencial.
- Grupo Territorial de la Asociación HHT con reuniones trimestrales.
- Reunión de socios de Galicia por videoconferencia.
- Reunión de socios de Catalunya en el hospital de Bellvitge en Barcelona.

- Servicio de atención y orientación telefónica “**Servicio le llamamos**” ofrecido a través de la web de la asociación, con 51 consultas a lo largo de 2024, que son atendidas por una socia que es profesional sanitaria voluntaria.
- Servicio de atención y orientación por correo electrónico a las personas que se han puesto en contacto con la asociación (desde España y del extranjero).
- Información y apoyo solicitudes de información sobre atención sanitaria de pacientes con HHT.
- Reuniones/escritos con las administraciones para CSUR de HHT.
- Redes sociales: Facebook, Instagram, X y Canal de YouTube, como medio de difusión de información, teniendo un alto grado de seguimiento de las noticias publicadas.
- Mantenimiento y actualización con información y noticias de interés para los pacientes de HHT en la web <http://www.asociacionhht.org>

Grado o nivel de cumplimiento de los fines estatutarios:

Nos sentimos satisfechos por el grado de realización de los mismos pudiendo establecer al menos un 90% de nivel de cumplimiento en el desarrollo de los mismos.



5. INFORMACIÓN GENERAL SOBRE MEDIOS DE LA ASOCIACIÓN⁴¹

A. Medios Personales⁴²

- Personal asalariado Fijo

Número medio ⁴³	Tipo de contrato ⁴⁴	Categoría o cualificación profesional ⁴⁵
0		

- Personal asalariado No Fijo

Número medio ⁴⁶	Tipo de contrato ⁴⁷	Categoría o cualificación profesional ⁴⁸
0		

- Profesionales con contrato de arrendamiento de servicios

Número medio ⁴⁹	Características de los profesionales y naturaleza de los servicios prestados a la entidad
1	Gestoría Administrativa para servicios de tramitación de impuestos y documentación.

- Voluntariado

Número medio ⁵⁰	Actividades en las que participan
15	Junta directiva, y algunos miembros de la asociación: información a pacientes y familiares, organización de evento, venta de loterías y rifa, obtención de donaciones.

B. Medios materiales

- Centros o establecimientos de la entidad

La Asociación no tiene inmuebles en propiedad ni en alquiler.

- Equipamiento

La Asociación dispone hasta el momento:

Los ordenadores, teléfonos y demás medios materiales de los que se sirve para llevar a cabo las actividades son cedidos temporal y gratuitamente por los socios.

Impresora Brother y Videocámara Sony, adquiridos por la asociación



Contrato de una línea telefónica.

C. Subvenciones públicas⁵¹

Durante el ejercicio 2024 no se ha percibido ningún tipo de Subvención Pública.

6. RETRIBUCIONES DE LA JUNTA DIRECTIVA

Ningún miembro de la Junta Directiva percibe retribución alguna de la Asociación ni por el desempeño de las funciones que le son inherentes al cargo ni por ninguna otra función ejercida.

7. ORGANIZACIÓN DE LOS DISTINTOS SERVICIOS, CENTROS O FUNCIONES EN QUE SE DIVERSIFICA LA ACTIVIDAD DE LA ENTIDAD

Servicios de Orientación y Asesoramiento Servicios de Atención Clínica Servicios de Difusión, Comunicación y Formación Servicios de I + D + I

Nombre y Apellidos	Cargo	Firma
MARTIN JIMÉNEZ FERNÁNDEZ	PRESIDENTE	
NURIA CUADRA ESCOLAR	VICEPRESIDENTA	
MARIA ESTER CARRASCO FERNÁNDEZ	SECRETARIA	
FRANCISCO NAVALÓN NAVAJAS	TESORERO	
NEUS VALLES PEREZ	VOCAL	

Firma de la Memoria por los miembros de la Junta directiva u órgano de representación de la entidad



NOTAS PARA CUMPLIMENTACIÓN DE LA MEMORIA DE ACTIVIDADES.

¹ Se elaborará una memoria de actividades por ejercicio económico, que no podrá exceder de doce meses. Se indicará el año a que corresponde y, en caso de que no sea coincidente con el año natural, se recogerán las fechas de inicio y de cierre del ejercicio.

² Se indicará la Ley que regula el régimen de constitución e inscripción de la entidad.

³ Registro de Asociaciones donde se encuentre inscrita la entidad, indicando la Administración Pública (Estado o Comunidad Autónoma) y el Departamento correspondiente (Ministerio o Consejería) al que está adscrito el Registro de Asociaciones.

⁴ La fecha de inscripción del acuerdo de constitución en el Registro de Asociaciones.

⁵ Fines principales de la entidad de acuerdo con sus Estatutos.

⁶ Se indicará el número total de socios/as, personas físicas y/o jurídicas, en la fecha de cierre del ejercicio

⁷ Se indicará la naturaleza de cada una de las personas jurídicas asociadas (por ejemplo, asociaciones civiles, organizaciones empresariales y sindicales, entidades religiosas, clubes deportivos, fundaciones, sociedades anónimas, colegios profesionales, Administraciones Públicas u otras).

⁸ La entidad cumplimentará una ficha por cada actividad realizada. La ficha comprenderá la totalidad de los contenidos del apartado 4 de la Memoria.

⁹ Enumeración de los servicios o actuaciones comprendidos dentro de la actividad, de acuerdo con lo explicado en la nota 9.

¹⁰ Explicación sucinta del contenido de la actividad y su relación con los servicios o actuaciones en ella incluidos, si los hubiere.

¹¹ Relación numérica del personal asignado a cada actividad, entendida en los términos de la nota 9. En los supuestos en que el personal desempeñe funciones en varias actividades se prorrateará su número entre todas ellas.

¹² Costes totales asignados a la actividad, incluidos los generados por los servicios de la misma. Los conceptos que puedan imputarse a varias actividades, por ejemplo "tributos" o "amortización de inmovilizado" deberán prorratearse entre todas ellas.

¹³ En lo referente a las prestaciones de servicios se contabilizarán los ingresos por transacciones, con salida o entrega de servicios objeto de tráfico de la entidad, mediante precio.

Con respecto a las cuotas de usuarios se contabilizarán las cantidades percibidas en concepto de participación en el coste de la actividad propia de la entidad. Por ejemplo: cuota por participación en congresos o cursos, así como las derivadas de entregas de bienes, prestaciones sociales o asistenciales.

¹⁴ Ingresos por transacciones, con salida o entrega de bienes objeto de tráfico de la entidad, mediante precio.

¹⁵ Se diferenciará el origen de los ingresos de acuerdo con los subíndices a), b) y c).

¹⁶ Se indicarán los requisitos exigidos por la asociación para el acceso a sus servicios, incluidas las condiciones económicas establecidas en cada uno de los distintos servicios prestados

¹⁷ Enumeración de los servicios o actuaciones comprendidos dentro de la actividad, de acuerdo con lo explicado en la nota 9.

¹⁸ Explicación sucinta del contenido de la actividad y su relación con los servicios o actuaciones en ella incluidos, si los hubiere.



¹⁹ Relación numérica del personal asignado a cada actividad, entendida en los términos de la nota 9. En los supuestos en que el personal desempeñe funciones en varias actividades se prorrateará su número entre todas ellas.

²⁰ Costes totales asignados a la actividad, incluidos los generados por los servicios de la misma. Los conceptos que puedan imputarse a varias actividades, por ejemplo “tributos” o “amortización de inmovilizado” deberán prorratearse entre todas ellas.

²¹ En lo referente a las prestaciones de servicios se contabilizarán los ingresos por transacciones, con salida o entrega de servicios objeto de tráfico de la entidad, mediante precio.

Con respecto a las cuotas de usuarios se contabilizarán las cantidades percibidas en concepto de participación en el coste de la actividad propia de la entidad. Por ejemplo: cuota por participación en congresos o cursos, así como las derivadas de entregas de bienes, prestaciones sociales o asistenciales.

²² Ingresos por transacciones, con salida o entrega de bienes objeto de tráfico de la entidad, mediante precio.

²³ Se diferenciará el origen de los ingresos de acuerdo con los subíndices a), b) y c).

²⁴ Se indicarán los requisitos exigidos por la asociación para el acceso a sus servicios, incluidas las condiciones económicas establecidas en cada uno de los distintos servicios prestados

²⁵ Enumeración de los servicios o actuaciones comprendidos dentro de la actividad, de acuerdo con lo explicado en la nota 9.

²⁶ Explicación sucinta del contenido de la actividad y su relación con los servicios o actuaciones en ella incluidos, si los hubiere.

²⁷ Relación numérica del personal asignado a cada actividad, entendida en los términos de la nota 9. En los supuestos en que el personal desempeñe funciones en varias actividades se prorrateará su número entre todas ellas.

²⁸ Costes totales asignados a la actividad, incluidos los generados por los servicios de la misma. Los conceptos que puedan imputarse a varias actividades, por ejemplo “tributos” o “amortización de inmovilizado” deberán prorratearse entre todas ellas.

²⁹ En lo referente a las prestaciones de servicios se contabilizarán los ingresos por transacciones, con salida o entrega de servicios objeto de tráfico de la entidad, mediante precio.

Con respecto a las cuotas de usuarios se contabilizarán las cantidades percibidas en concepto de participación en el coste de la actividad propia de la entidad. Por ejemplo: cuota por participación en congresos o cursos, así como las derivadas de entregas de bienes, prestaciones sociales o asistenciales.

³⁰ Ingresos por transacciones, con salida o entrega de bienes objeto de tráfico de la entidad, mediante precio.

³¹ Se diferenciará el origen de los ingresos de acuerdo con los subíndices a), b) y c).

³² Se indicarán los requisitos exigidos por la asociación para el acceso a sus servicios, incluidas las condiciones económicas establecidas en cada uno de los distintos servicios prestados

³³ Enumeración de los servicios o actuaciones comprendidos dentro de la actividad, de acuerdo con lo explicado en la nota 9.

³⁴ Explicación sucinta del contenido de la actividad y su relación con los servicios o actuaciones en ella incluidos, si los hubiere.

³⁵ Relación numérica del personal asignado a cada actividad, entendida en los términos de la nota 9. En los supuestos en que el personal desempeñe funciones en varias actividades se prorrateará su número entre todas ellas.



³⁶ Costes totales asignados a la actividad, incluidos los generados por los servicios de la misma. Los conceptos que puedan imputarse a varias actividades, por ejemplo “tributos” o “amortización de inmovilizado” deberán prorratearse entre todas ellas.

³⁷ En lo referente a las prestaciones de servicios se contabilizarán los ingresos por transacciones, con salida o entrega de servicios objeto de tráfico de la entidad, mediante precio.

Con respecto a las cuotas de usuarios se contabilizarán las cantidades percibidas en concepto de participación en el coste de la actividad propia de la entidad. Por ejemplo: cuota por participación en congresos o cursos, así como las derivadas de entregas de bienes, prestaciones sociales o asistenciales.

³⁸ Ingresos por transacciones, con salida o entrega de bienes objeto de tráfico de la entidad, mediante precio.

³⁹ Se diferenciará el origen de los ingresos de acuerdo con los subíndices a), b) y c).

⁴⁰ Se indicarán los requisitos exigidos por la asociación para el acceso a sus servicios, incluidas las condiciones económicas establecidas en cada uno de los distintos servicios prestados

⁴¹ Este apartado comprende todos los medios con los que cuenta la entidad, englobando tanto los destinados a actividades como los destinados al mantenimiento de la estructura asociativa.

⁴² Personal total con el que cuenta la entidad. Tanto el destinado a actividades y proyectos, como el asignado a labores administrativas y de gestión de la estructura asociativa.

⁴³ Para calcular el número medio de personal fijo hay que tener en cuenta los siguientes criterios:

a) Si en el año no ha habido importantes movimientos de la plantilla, indique aquí la suma media de los fijos al principio y a fin del ejercicio.

b) Si ha habido movimientos, calcule la suma de la plantilla en cada uno de los meses del año y divida por doce.

c) Si hubo regulación temporal de empleo o de jornada laboral, el personal afectado debe incluirse como personal fijo, pero sólo en la proporción que corresponda a la fracción del año o jornada del año efectivamente trabajada.

⁴⁴ Se indicarán las claves de “tipos de contrato” empleadas en la cumplimentación de los documentos TC-2.

⁴⁵ Se indicará el grupo de cotización, así como el epígrafe correspondiente a la tarifa de accidentes de trabajo y enfermedades profesionales empleado en la cumplimentación de los documentos TC-2.

⁴⁶ Para calcular el personal no fijo medio, se sumará el total de semanas que han trabajado los/las empleados/as no fijos y se dividirá entre 52 semanas.

También se puede hacer esta operación equivalente a la anterior: n° medio de personas contratadas = n° medio de semanas trabajadas / 52.

⁴⁷ Se indicarán las claves de “tipos de contrato” empleadas en la cumplimentación de los documentos TC-2.

⁴⁸ Se indicará el grupo de cotización, así como el epígrafe correspondiente a la tarifa de accidentes de trabajo y enfermedades profesionales empleado en la cumplimentación de los documentos TC-2.

⁴⁹ Se indicará el número medio de profesionales externos que han prestado servicios a la asociación.

⁵⁰ En este apartado se seguirán los mismos criterios utilizados en el cálculo del personal asalariado no fijo.

⁵¹ Se desglosarán todas y cada una de las subvenciones públicas devengadas durante el ejercicio, indicando el importe y características de estas. Se indicará, asimismo, el organismo subvencionado (descendiendo a nivel de Dirección General), así como las actividades a que se destinan y, en su caso, las condiciones a que están sujetas.