



Seguiremos avanzando juntos, porque cada paso que damos como comunidad es una oportunidad para transformar vidas y construir un futuro más justo para todas las familias afectadas por LAL-D, sin importar fronteras.

LALD.ORG

MEMORIA DE ACTIVIDADES LAL-D PO AÑO 2025

Índice

1. Prólogo
2. Fines de la Asociación
3. Actividades y Logros 2025
 - 3.1. Participación en eventos y congresos
 - 3.2. Campañas de sensibilización y visibilidad
 - 3.3. Apoyo a pacientes y familias
4. Impulso a la investigación científica
5. Colaboraciones y alianzas internacionales
6. Formación y divulgación científica
7. Memoria económica
8. Conclusión
9. Anexos (fotos, enlaces, testimonios)

Un año de avance internacional, investigación y
apoyo a las familias

Asociación LAL-D PO
Web: www.lald.org
Email: info@lald.org
Teléfono: +34 649 791 064

Members of:



European
Reference
Network
MetabERN
European Reference Network
for Hereditary Metabolic Disorders



1. Prólogo

El Déficit de Lipasa Ácida Lisosomal (LAL-D) es una enfermedad genética ultrarara y progresiva que afecta el metabolismo de los lípidos. Se produce por la deficiencia o ausencia de la enzima lipasa ácida lisosomal, lo que provoca la acumulación de grasas en órganos vitales como el hígado, el bazo y el sistema cardiovascular. Esta acumulación puede derivar en enfermedades hepáticas graves, disfunción multiorgánica y arteriosclerosis prematura. La forma más grave, la Enfermedad de Wolman, puede ser letal en los primeros meses de vida si no se diagnostica y trata a tiempo.

La detección precoz es fundamental: un diagnóstico temprano, especialmente mediante cribado neonatal, permite iniciar el tratamiento de inmediato y salvar la vida y la calidad de vida de los pacientes. Sin embargo, actualmente el LAL-D no está incluido en los programas de cribado neonatal en España, lo que supone un reto y una prioridad para nuestra asociación. La prevención y el diagnóstico temprano son derechos humanos esenciales que pueden marcar la diferencia entre la vida y la muerte.

Por eso, desde LAL-D PO trabajamos incansablemente para que el diagnóstico precoz y el acceso a tratamientos sean una realidad para todas las familias afectadas.

2. Fines de la Asociación

LAL-D PO, anteriormente conocida como AELALD, es una asociación de pacientes y familias que lucha por:

- Visibilizar el LAL-D y otras enfermedades raras del hígado, sensibilizando a la sociedad y a los profesionales sanitarios.
- Promover el diagnóstico precoz y el cribado neonatal, reivindicando la inclusión del LAL-D en los programas de detección temprana.
- Apoyar a pacientes y familias, ofreciendo información, recursos, acompañamiento emocional y asesoramiento en trámites sociales y sanitarios.
- Impulsar la investigación científica y la formación de profesionales, colaborando con hospitales, universidades y centros de referencia.
- Fomentar la colaboración internacional y el trabajo en red con otras asociaciones y entidades científicas, para compartir experiencias y avanzar juntos.
- Defender los derechos de los pacientes, luchando por la equidad en el acceso al diagnóstico, tratamiento y apoyo social.

Members of:



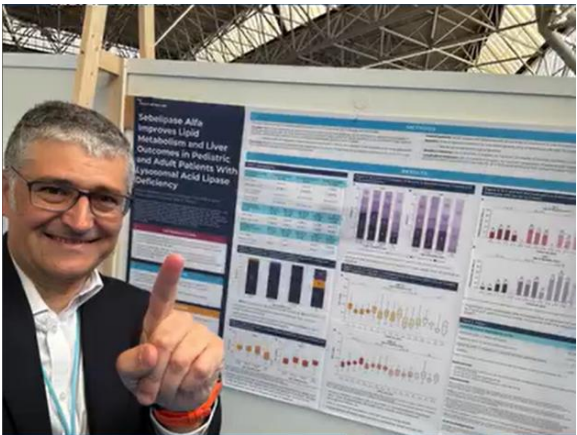
3. Actividades y logros 2025

3.1 Participación en eventos y congresos

- **14 de enero.** Participamos, junto a otras asociaciones de pacientes, en la XIII Cursa Benèfica de Malalties Minoritàries celebrada en Badalona y organizada por Javier Cabrera. Este evento anual fomenta la solidaridad y visibiliza las enfermedades raras en la comunidad.
- **17 de enero.** Asistimos al encuentro sobre Enfermedades Raras organizado por Juntas Menos Raras en la Universitat de Barcelona. La jornada se centró en formación, investigación y toma de datos, fortaleciendo el apoyo entre familias y abriendo nuevos horizontes en la investigación científica. Fue una experiencia inspiradora que refuerza la importancia de trabajar juntos por un futuro más esperanzador para las personas con enfermedades raras.
- **14 de febrero.** Participamos en la II Jornada por el Día Mundial de las Enfermedades Raras en el Parc Taulí Hospital Universitari, bajo el lema "Construyendo un modelo integral y participativo". Destacamos la importancia de la voz de las asociaciones de pacientes para avanzar hacia una atención más inclusiva y efectiva, y agradecemos la colaboración entre profesionales, investigadores y pacientes.
- **27 de febrero.** Asistimos a la Jornada de Enfermedades Minoritarias del Hospital Vall d'Hebron, un espacio clave para compartir conocimientos y avances en el abordaje de estas patologías. Reafirmamos nuestro compromiso con la visibilización del Déficit de Lipasa Ácida Lisosomal (LAL-D) y el trabajo en red con profesionales y otras asociaciones.
- **28 de febrero.** En el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras, participamos en la jornada del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau y realizamos campañas de visibilidad, reivindicando el diagnóstico temprano y el cribado neonatal, especialmente para enfermedades como la Enfermedad de Wolman.
- **5 de marzo.** Estuvimos presentes en el acto conmemorativo del Día Mundial de las Enfermedades Raras en Cataluña, organizado por el Departament de Salut. Se abordaron temas como la mejora en la información y coordinación asistencial, la importancia de las Xarxes d'Unitats d'Expertesa Clínica (XUEC) y el impacto del arte en la salud y bienestar de los pacientes.

Members of:



- **11 de marzo.** Asistimos al estreno en Barcelona del documental "La Vida en una Gota", producido por la asociación MasVisibles. Este trabajo visibiliza la importancia de la detección temprana y la ampliación de los programas de cribado neonatal, mostrando cómo un simple análisis puede salvar vidas y mejorar la calidad de vida de muchos niños y sus familias.
- **14 de abril.** Participamos en la jornada "Las asociaciones de pacientes en el sistema de salud", organizada por Parc Taulí junto a otras asociaciones. Reflexionamos sobre el papel del movimiento asociativo en el sistema sanitario y compartimos experiencias para impulsar una atención más humana y coordinada.
- **23 de abril.** Colaboramos en la iniciativa solidaria de Sant Jordi en Lleida, donde se repartieron rosas para dar a conocer el Déficit de Lipasa Ácida Lisosomal (LAL-D) y compartir historias personales de superación. Agradecemos a Tamara (@ladynemfis) por su energía y entrega.
- **8 de mayo.** Asistimos al EASL Congress 2025 en Ámsterdam, uno de los eventos internacionales más importantes en hepatología. También participó en la Asamblea General de European Liver Patient's Association (ELPA), encuentros clave para debatir estrategias, promover la defensa de los derechos del paciente y dar visibilidad al LAL-D. Destacamos la publicación científica sobre sebelipasa alfa y su impacto en el tratamiento del LAL-D.
 
- **12 de junio.** Participamos en el 37º Congreso Nacional de la Sociedad Española de Arteriosclerosis (SEA) en Sitges, compartiendo la experiencia del paciente en las unidades de lípidos y visibilizando las necesidades aún no cubiertas de quienes conviven con LAL-D. Reafirmamos la importancia de escuchar al paciente y fomentar el asociacionismo para avanzar en el diagnóstico precoz y una atención más humana. Además, como resultado de nuestra asistencia y participación en esta jornada, se impulsó la **creación de un Grupo de Trabajo de Lípidos**, denominado **Red Lípidos (Lipid Network)**, un espacio colaborativo que reúne a asociaciones de pacientes y otros agentes implicados para trabajar

Members of:

conjuntamente en la mejora del abordaje de las enfermedades relacionadas con el metabolismo lipídico.



<https://www.somospacientes.com/noticias/articulos/entrevistas/entrevista-hay-que-salir-y-construir-comunidad-mas-alla-de-nuestras-fronteras/>

- **20-22 de junio.** Eduardo López representó a la asociación en la 2ª edición de "ELPA @ Home" en Malatya (Turquía), un encuentro internacional dedicado al LAL-D. El evento abordó el diagnóstico precoz, avances en terapia génica y el uso de inteligencia artificial en enfermedades raras. España fue reconocida por su compromiso con la investigación y el diagnóstico de LAL-D.



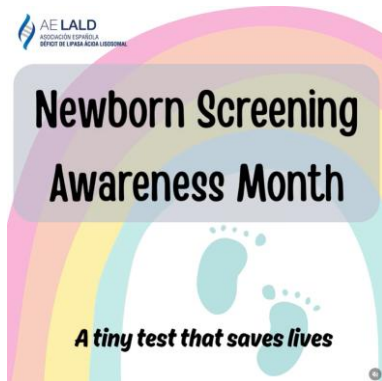
- **17 de septiembre.** Participamos en el Screen4Care NBS Forum en Varsovia, explorando el futuro del cribado genómico neonatal en Europa. Se destacó la importancia de la ética, el empoderamiento del paciente y la colaboración internacional para avanzar en el diagnóstico de enfermedades raras.

Members of:

- **1 de octubre.** Asistimos a la jornada "LAL-D CONNECT: Un nuevo futuro para LAL-D", organizada por Alexion Pharmaceuticals. Compartimos testimonios y actualizaciones en diagnóstico, manejo y tratamiento, agradeciendo la oportunidad de dar visibilidad al trabajo de la asociación y la colaboración con profesionales y pacientes.
- **18 de noviembre.** Participamos en la Jornada Formativa Enfermedades Minoritarias Hepáticas, organizada por la Fundació Dr. Torrent-Farnell y la Plataforma Malalties Minoritàries, evento clave para avanzar en la concienciación y comprensión de las enfermedades hepáticas infradiagnosticadas. Destacamos tres momentos principales: el testimonio de Eva sobre los retos diarios de vivir con LAL-D, la ponencia médica del Dr. Jesús Quintero sobre la importancia del diagnóstico precoz y la intervención de Eduardo López sobre la necesidad de colaboración entre redes sanitarias y asociaciones de pacientes.
- **Actividad más importante del año: VII Encuentro de Familias LAL-D y reunión del Comité de Expertos.** Celebramos los días 21 y 22 de noviembre, en Madrid, el VII Encuentro de Familias LAL-D y la reunión del Comité de Expertos, el evento central de nuestra asociación. Fue un espacio de aprendizaje, colaboración y apoyo mutuo, donde familias y profesionales compartieron conocimientos, experiencias y esperanza. Estos encuentros refuerzan la importancia de la comunidad, la investigación y el diagnóstico temprano, y nos motivan a seguir avanzando juntos por el bienestar de todos los afectados por LAL-D.

3.2 Campañas de sensibilización y visibilidad

- **Campañas en redes sociales:** Lanzamos campañas como "Piensa en LAL-D", la importancia del cribado neonatal (NBS), y la facilidad del diagnóstico mediante la gota seca. También promovimos la campaña TEAMING, animando a la sociedad a colaborar con solo 1€ al mes para apoyar a la comunidad de pacientes y familias.



Members of:



- **Día Mundial de las Enfermedades Raras (28/2/25):** Participamos en múltiples actos y jornadas en hospitales de referencia (Vall d'Hebron, Santa Creu i Sant Pau, Parc Taulí), dando voz a los pacientes y reivindicando el diagnóstico temprano, la investigación y la equidad en el acceso a tratamientos.
- **Colaboración en documentales y cortometrajes:** Colaboramos en la producción y difusión del documental "La Vida en una Gota" y del cortometraje "La Batida", ambos con el objetivo de sensibilizar sobre la importancia de la detección temprana y los desafíos diarios de las personas con enfermedades raras.
- **Campaña "El Viaje de Nica":** Colaboramos en esta iniciativa impulsada por FEDER y el Hospital Sant Joan de Déu, con el apoyo de Alexion. [Martina](#), paciente afectada por LAL-D de 14 años, participó junto con otros 99 niños y niñas de toda España, aportando su voz y su experiencia para dar visibilidad a esta campaña educativa y de sensibilización. "El Viaje de Nica" es una iniciativa solidaria que busca visibilizar, sensibilizar y recaudar fondos destinados a mejorar el diagnóstico de enfermedades raras infantiles. Utiliza muñecas viajeras que simbolizan el difícil peregrinaje de familias en busca de un diagnóstico, apoyando la investigación en la red Únicas.



Members of:



3.3 Apoyo a pacientes y familias

- **Encuentro anual de familias y comité de expertos:** Celebramos el VII Encuentro de Familias LAL-D y la reunión del Comité de Expertos en Madrid, espacios fundamentales para compartir experiencias, fortalecer la comunidad y avanzar en el conocimiento y la atención integral. Estos encuentros refuerzan la importancia de la colaboración y el apoyo mutuo.



Reunión Expertos LAL-D 2025



Members of:

- **Acompañamiento y asesoramiento:** Ofrecemos información sobre beneficios y recursos sociales. Nadie debería afrontar este camino en soledad, por eso acompañamos y empoderamos a las familias en cada paso.
- **Nueva web internacional:** Lanzamos lald.org en español e inglés, facilitando el acceso a información y recursos a nivel global.

4. Impulso a la investigación científica

Durante 2025, LAL-D PO ha intensificado su compromiso con la investigación científica, colaborando activamente en proyectos nacionales e internacionales orientados a mejorar el diagnóstico, el tratamiento y la calidad de vida de las personas afectadas por el Déficit de Lipasa Ácida Lisosomal. Hemos participado en la elaboración y difusión de publicaciones científicas de referencia, aportando la perspectiva de los pacientes y facilitando el acceso a información actualizada tanto a profesionales como a familias.

Además, la asociación ha destinado recursos y esfuerzos a la financiación de estudios, convencidos de que solo a través de la investigación podremos avanzar hacia un futuro con más oportunidades y esperanza para nuestra comunidad. Este año, hemos apoyado económicamente iniciativas de investigación y hemos promovido la colaboración entre centros, investigadores y entidades de pacientes, consolidando nuestra posición como referente en el impulso del conocimiento sobre el LAL-D.



Equipo FEETEG, Dras. Giraldo, Roca y Serrano

Members of:

5. Colaboraciones y alianzas internacionales

- **Transformación en LAL-D PO:** Tras 10 años de trabajo, la asociación se renueva y amplía su alcance internacional, cambiando nuestra denominación, sumando nuevas familias: ya somos 17 en España y 13 en Europa y otras regiones



- Formamos parte del **Steering Committee de MetabERN**, la red europea de referencia en enfermedades metabólicas.
- **Participación en proyectos europeos:** Colaboramos en iniciativas como Recon4IMD, que busca mejorar el diagnóstico y tratamiento de enfermedades metabólicas hereditarias, y en estudios internacionales sobre las necesidades de los cuidadores de personas con LAL-D.



Members of:

6. Formación y divulgación científica

- **Cursos y jornadas formativas:** Completamos el curso "Rare Diseases: From Diagnosis to Therapy" en la Universitat de Barcelona, donde profundizamos en investigación, registros de pacientes y transferencia de conocimiento. También participamos en jornadas sobre el papel de las asociaciones en el sistema de salud, compartiendo experiencias y buenas prácticas.



- **Publicaciones científicas:** Difundimos regularmente publicaciones relevantes sobre el LAL-D y participamos como coautores en artículos clave, como "Practical Recommendations for the Diagnosis and



Management of Lysosomal Acid Lipase Deficiency with a Focus on Wolman Disease" y "Childhood to adult transition in youth patients with lysosomal acid lipase deficiency: 43 recommendations from experts". Estos trabajos ofrecen recomendaciones prácticas para el diagnóstico, tratamiento y transición de la infancia a la vida adulta, contribuyendo a mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Members of:



7. Memoria económica 2025

A continuación, se presentan los gráficos correspondientes al resumen económico del ejercicio 2025.

Gráfico 1: Ingresos vs Gastos Totales

Ingresos vs Gastos - Ejercicio 2025

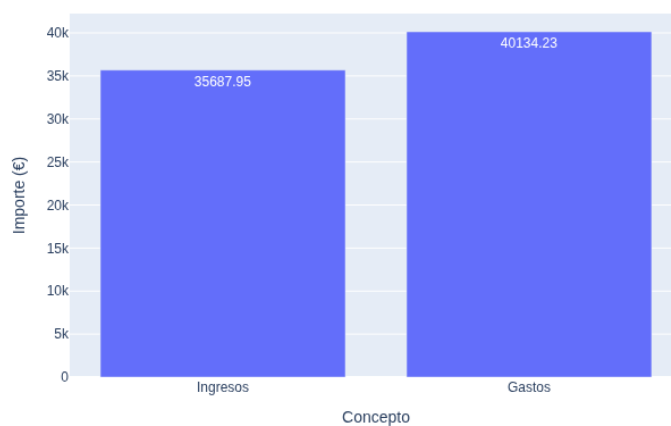
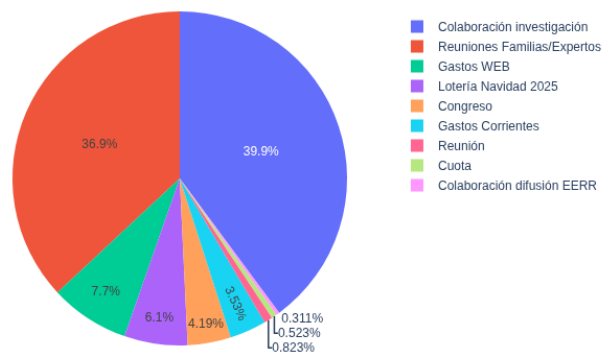


Gráfico 2: Distribución de Gastos

Distribución de Gastos - 2025



Como se observa en los gráficos, los ingresos del ejercicio ascienden a 35.687,95 €, mientras que los gastos totales alcanzan los 40.134,23 €, lo que genera un saldo final de -4.446,28 €. La mayor parte del gasto se concentra en actividades de investigación y apoyo a familias.

Members of:

8. Conclusión

El año 2025 ha sido crucial para LAL-D PO, marcado por una intensa actividad, crecimiento y consolidación. Este periodo ha supuesto un avance significativo hacia un **enfoque internacional**: hemos sumado nuevas familias y hemos podido acompañar y apoyar no solo a familias españolas, sino también a familias europeas y de otros puntos del mundo, fortaleciendo nuestra red y nuestra capacidad de respuesta global.

Hemos progresado en **visibilidad, formación, investigación y apoyo a las familias**, manteniendo siempre como eje central la importancia del **diagnóstico precoz** y la **equidad en el acceso** a la salud. La internacionalización de nuestra labor nos ha permitido compartir experiencias, recursos y esperanza más allá de nuestras fronteras, contribuyendo a que la voz de la comunidad LAL-D sea escuchada en todos los ámbitos.

Seguimos trabajando para que ningún paciente de LAL-D quede sin diagnóstico ni apoyo, y para que cada familia, sin importar su lugar de origen, encuentre en nuestra asociación un espacio de acompañamiento, información y defensa de sus derechos.

10. Anexos (fotos, enlaces, testimonios)



Members of:



PROGRAMA DE LA JORNADA 5 de març de 2025

- 09.45 h. Recepció d'assistents**
- 10.00 h. Benvinguda institucional i presentació de l'acte**
Olivia Gálvez, Secretària d'Atenció Sanitària i Participació
- 10.10 h. Mutalitats Minoritàries aval a Catalunya**
Moleres, Jordi Ferreres, Coordinador d'Atenció al Pacient de l'Àrea de Salut
• Anna Ripoll, Associació Catalana Síndrome Prader-Willi, Patient Advocacy/Member of the Junta Directiva de FEDER
• Francesca Cayula, President de la Federació Catalana de Malalties Minoritàries
• Susana Webb, Presidenta de la Comissió Assessoradora de l'Àrea de Salut
• Intervenció de persones que conviuen amb l'MM: Mònica Bujons, Víctor Pedron, Sandra Iglesias i Laura Ricó.
- 10.45 h. Millora de la informació i de la coordinació en Mutalitats Minoritàries entre nivells assistencials**
Moleres, Assumpta Ricart, Gestió d'Atenció Integrada de Salut, Àrea Assessoria, Servei Català de la Salut
• Roger Francesc, Cap de l'Àrea de Qualitat i Coordinació de les Unitats de l'Àrea de Salut, Hospital Germans Trias i Pujol
• Juan Luis Becerra, Coordinador de la RUC de l'Àrea de Salut que conviuen amb epilèpsia, Hospital Germans Trias i Pujol
• Àlexia Tàrr, Coordinadora del Programa de l'Àrea de Salut de la Salut
• Mònica Ferreres, Secretària de la Comissió d'Assessorament i de l'Àrea de Salut
• Intervenció de la Comissió Assessoradora de l'Àrea de Salut, Àrea de l'Assessorament, Servei Català de la Salut
- 11.00 h. Una mirada als les Malalties Minoritàries, l'act com a valor de salut i benestar.**
Presentació de l'act participatiu realitzat el 19 de febrer a Can Forns
Moleres, Teresa Sánchez, Coordinadora de l'Àrea de Salut Catalana, Secretària d'Atenció Sanitària i Participació, DS
• Mònica Viladomat, Directora de l'Àrea de Salut i Vicepresidenta de la Fundació Vila Casas
• Susana Webb, Directora d'Àrea de Salut i Salut
• Patricia Parera, Àrea de Salut i Salut
• Intervenció de persones que conviuen amb l'act participatiu
• Vídeos de l'act participatiu: Cristina Arce i Neus Valls
- 11.50 h. Tancament de l'acte commemoratiu**
Olivia Gálvez, Secretària d'Atenció Sanitària i Participació

Generalitat de Catalunya



<https://youtu.be/4JYVfSdOS50?si=Fbg5jt90YLXC1WhH>

Members of:





Members of:



MALALTIES MINORITÀRIES Hepàtiques

JORNADA FORMATIVA

18 DE NOVEMBRE 2025

Recinte Modernista de Sant Pau
De 9:30 h – 14:30 h

La necessitat del treball en xarxa

Activitat pendent d'acreditar pel Consell Català de Formació Continuada de les Professions Sanitàries i la Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud

Organitza:

ENRICH
Dr. Torrant-Farnell

Associació Malalties Minoritàries

Patrocina:

IPSEN

Inscripció gratuïta
<https://bit.ly/3KvjP28>



Col·labora:

Albi Igualtat

amth

LAL-D

Members of:





Links de interés:

- VII Encuentro de Familias LAL-D à <https://lald.org/2025/11/25/727/>
- LAL-D CONNECT: un nuevo futuro para LAL-D à <https://lald.org/2025/10/02/lal-d-connect-un-nuevo-futuro-para-lal-d/>
- ¿Dónde te gustaría que naciera tu bebé? à <https://lald.org/2025/10/02/donde-te-gustaria-que-naciera-tu-bebe/>
- Entrevista que Somos Pacientes hizo a Eduardo Lopez à <https://lald.org/2025/10/02/entrevista-que-somos-pacientes-hizo-a-eduardolopezsantamaria/>
- AELALD crece y se transforma à <https://lald.org/2025/11/04/aelald-is-growing-and-transforming/>
- Jornada de Enfermedades Hepáticas Minoritarias à <https://lald.org/2025/11/21/jornada-de-enfermedades-hepaticas-minoritarias/>
- Participa en el estudio internacional para cuidadores de pacientes con LAL-D à <https://lald.org/2025/12/02/participa-en-el-estudio-internacional-para-cuidadores-de-pacientes-con-lal-d/>

Members of:

TESTIMONIOS

Testimonio de la familia de Martina

Nuestra hija Martina fue diagnosticada con Déficit de Lipasa Ácida Lisosomal (LAL-D) cuando tenía 3 años de edad, pero los primeros indicios de que algo no iba bien aparecieron mucho antes. Aunque nosotros intuíamos que algo no estaba del todo bien, físicamente parecía una niña sana y eso hacía que los médicos no sospecharan de ninguna enfermedad grave.

Durante meses, nuestras preocupaciones fueron desestimadas, hasta que un pediatra —al que siempre estaremos agradecidos— decidió solicitar una analítica de sangre. Los resultados fueron alarmantes: el colesterol estaba desorbitadamente alto. Se repitieron los análisis en varias ocasiones y cada vez eran peores. Además del colesterol, comenzaron a alterarse también las transaminasas, lo que indicaba un posible daño hepático.

A partir de ahí comenzó un largo y angustioso proceso de búsqueda diagnóstica que se prolongó durante 18 meses. Finalmente, se confirmó lo que no queríamos escuchar: Martina tenía una enfermedad minoritaria devastadora, Déficit de Lipasa Ácida Lisosomal (LAL-D), de la cual no se tenía mucho conocimiento en ese momento. Por fortuna, llegamos justo a tiempo para que pudiera participar en un ensayo clínico del tratamiento con terapia de reemplazo enzimático, que estaba a punto de cerrar el periodo de reclutamiento.

Las pruebas realizadas entonces revelaron la verdadera magnitud del daño: colesterol extremadamente elevado, hepatomegalia, fibrosis hepática grado 3... Su salud estaba en grave peligro y, de no haber accedido al tratamiento, el pronóstico habría sido devastador.

Hoy, diez años después, Martina lleva una vida completamente normal. Cada 15 días recibe su tratamiento intravenoso en el hospital, sus analíticas están dentro de los valores normales y puede hacer las mismas actividades que cualquier otra niña de su edad. Gracias a que el Sistema Nacional de Salud cubre este tratamiento, ha podido mantener una calidad de vida excelente.

Como padres, estamos convencidos de que el diagnóstico precoz es fundamental. Detectar la enfermedad a tiempo puede evitar daños irreversibles y dar a los niños la oportunidad de crecer sanos. Por eso creemos que es urgente y necesario incorporar el cribado neonatal del LAL-D en España. Ninguna familia debería pasar por lo que nosotros vivimos, cuando con una simple prueba al nacer se puede cambiar el futuro de estos niños.

Testimonio real autorizado por la familia de Martina (LAL-D PO, 2025)

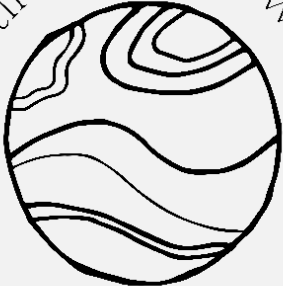
Members of:





LAL-D
LYSOSOMAL ACID LIPASE DEFICIENCY
PATIENT ORGANIZATION

Supporting families worldwide.




Every second counts!

Learn more



Collaborate with us



Join our group for just €1 a month

LAL-D
10
ANNIVERSARY
2015-2025

+34 649 79 10 64

www.lald.org

Members of:

