

Tengo el placer de presentaros el boletín de la Alianza VHL 2023, el cual recoge la actividad desarrollada por nuestra asociación.

Este año se ha consolidado el fin de la pandemia provocada por la COVID-19, lo que ha supuesto poder volver a la realización de actividades presenciales con normalidad. Una de ellas ha sido poder reencontrarnos después de tres años para celebrar nuestra reunión anual y asamblea de socios, por lo que estamos muy contentos.

Desde la Alianza seguimos apostando por la investigación de la enfermedad, por ello en 2023 se han seguido financiando dos proyectos de investigación, dando continuidad a uno de ellos en 2024. Seguimos trabajando por fomentar el conocimiento y difusión de la enfermedad, así como dar apoyo, atención y acompañamiento a todas las personas afectadas y sus familias.

Todo ello es posible gracias a vosotros, a todos lo que seguís año tras año brindando vuestro apoyo y colaboración.

GRACIAS.

Un abrazo afectuoso

Susi Martínez
Presidenta de la Alianza VHL

Investigación.

Actualizamos la información sobre los dos proyectos de investigación financiados por la Alianza VHL que comenzaron, como ya os contamos, en 2021.

1) Hemangioblastomas del SNC en la enfermedad de VHL: Edición génica para la creación de un modelo murino.

- Comenzó el 1 de diciembre de 2021, siendo la duración de un año con posibilidad de ampliación de 6 meses más. Actualmente está en periodo de prórroga.
- El coste total del proyecto becado por la Alianza es de **50.000 euros**.
- Los Investigadores principales son:

La Dra. Luisa M^a Botella (PhD), Centro de Investigaciones Biológicas Margarita Salas-CSIC en Madrid, Departamento de Biomedicina Molecular, y el **Dr. Ángel Cuesta (PhD)**, Universidad Complutense de Madrid, Facultad de Farmacia, Departamento de Bioquímica.

Los hemangioblastomas y los tumores que aparecen en pacientes con la enfermedad de von Hippel-Lindau (VHL), no expresan la proteína funcional VHL. En ellos, las células de todo el cuerpo tienen una copia del gen *VHL* mutado, estando la otra copia (su homóloga del par cromosómico), normal, lo que se conoce como heterocigotas, (*VHL*^{+/−}). Sin embargo, cuando estas células sufren una segunda mutación (“*second hit*”), pierden la copia normal, se convierten en homocigotas mutantes (*VHL*^{−/−}), pierden la expresión de la proteína VHL y surgen los hemangioblastomas y tumores. Hasta la fecha no existe un modelo animal que imite la condición patológica del paciente de VHL y, por ello, el objetivo de este proyecto es generar dicho modelo animal, en este caso, murino.

Así, se compraron y se ha establecido una colonia de ratones que presentan una mutación en el gen *Vhl*, que representa la condición inicial de un paciente de VHL. En ellos se ha intentado mimetizar la segunda mutación, ese “*second hit*”, mediante silenciamiento genético de la copia normal del gen *Vhl* en los ratones heterocigotos (*Vhl*^{+/−}) y que tiene como consecuencia la falta de la proteína VHL y, por ende, la conversión de la célula normal en célula tumoral, iniciando la patología.

El silenciamiento se hizo mediante la inyección local en cerebelo de partículas virales portadoras de una secuencia de ARN que silencia la expresión de *Vhl*. Antes de realizar el procedimiento hubo que seleccionar en el laboratorio, en experimentos “*in vitro*” en una línea celular de ratón, las partículas virales silenciadoras que anulasen con más eficacia la expresión de la proteína VHL. Como resultado se seleccionaron 2 tipos de secuencias silenciadoras, producidas por vectores virales, que se introdujeron mediante inyección en la zona correspondiente al cerebelo de los ratones.

Se inyectaron un total de once ratones, que se siguieron tanto en su evolución vital (peso corporal, comportamiento), como por análisis de imagen (resonancia magnética en 3 ocasiones). Ocho de los 11 ratones, mostraron imágenes en las resonancias sugerentes de crecimiento tumoral. El seguimiento por resonancia magnética de los ratones se hizo a lo largo del tiempo hasta un total de tres meses. Posteriormente, se practicó la eutanasia en los ratones, se extrajo el cerebelo de todos y se han obtenido secciones histológicas para analizar al microscopio la presencia de un crecimiento similar a los hemangioblastomas, que sería concordante con las imágenes que aparecían por resonancia magnética.

El próximo objetivo es repetir el experimento con ratones jóvenes, donde aún hay división celular activa, antes de llegar a la etapa adulta. De esta manera esperamos obtener la aparición hemangioblastomas que crezcan de manera regular y continua en el tiempo. El objetivo en definitiva sería obtener un modelo de ratón, que desarrolle hemangioblastomas en cerebelo de manera regular, para poderlo usar como modelo de VHL y estudiar el efecto terapéutico de los diferentes compuestos con beneficios terapéuticos *in vitro* e *in vivo*.

Otro objetivo adicional es repetir esta estrategia para generar la mutación, la aparición de tumores, en los riñones de los ratones.

En la foto podemos ver a todo el equipo de investigación:



De izquierda a derecha: Luisa, Virginia, Ángel y Lucía.

2) Enfermedad VHL (von Hippel-Lindau): la terapia génica como opción profiláctica frente al cáncer.

- La duración del proyecto fue de 1 año. Comenzó en septiembre de 2021.
- El coste total del proyecto becado por la Alianza fue de **50.000 euros** en total.
- La Investigadora y coordinadora del proyecto es la **Dra. Edurne Berra**, Asociación Centro de Investigación Cooperativa en Biociencias-Metabolismo and Cell Signalling Diseases. Parque Tecnológico de Bizkaia-Ed. 801^a.
- Finalmente, no se obtuvieron los resultados esperados y se decidió no continuar por esa vía.

3) La terapia génica y otras aproximaciones frente al desafío VHL.

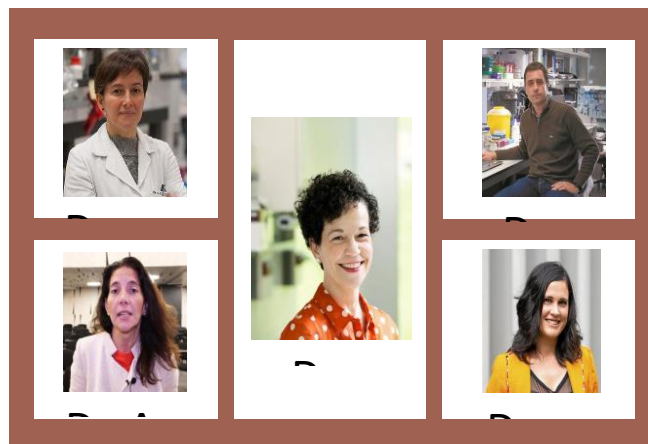
- La duración del proyecto es de 3 años.

- El coste total del proyecto becado por la Alianza será de 150.000 euros en total, a financiar en 3 años. Su continuidad está sujeta a la obtención de los resultados esperados en las diferentes fases del proyecto.
- El desarrollo de este proyecto será liderado por un investigador con dedicación exclusiva, gracias a la financiación de la Alianza de VHL, que financiará íntegramente el salario del investigador.

Planteamos **desarrollar un vector de terapia génica (TG)** de larga expresión que nos permita restaurar la proteína VHL funcional. Esta estrategia pretende frenar el desarrollo de tumores desde una doble perspectiva: por un lado, eliminando los tumores cuando estos han aparecido, pero además podría actuar, a modo de tratamiento profiláctico, evitando que se formen nuevos tumores.

En paralelo al diseño de este vector, continuaremos **investigando las bases moleculares** de esta enfermedad con el objetivo de identificar nuevas dianas de VHL, actores claves en el desarrollo de neoplasias más allá de HIF (Hypoxia Inducible Factor, por sus siglas en inglés). Este apartado del proyecto también podría identificar nuevas oportunidades terapéuticas para el tratamiento de la enfermedad VHL.

También contará la participación de 4 grupos de investigación multidisciplinares liderados por las Dras. **Gloria González-Asequinolaza, Edurne Berra** (coordinadora del proyecto e investigadora de CIC bioGUNE, Centro de Excelencia Severo Ochoa), **M^{ra} Jesús Perugorria** y **Patricia Aspichueta**. Nuestro objetivo no es otro que contribuir a mejorar la calidad de vida de los pacientes afectados.



De arriba abajo y de izquierda a derecha: **Dra. Gloria González Asequinolaza, Dra. Patricia Aspichueta, Dra. Edurne Berra, Dra. Matxus Perugorria y Dr. Jesús Bañales.**

4) Caracterización genómica del carcinoma renal de los pacientes con la enfermedad de von Hippel-Lindau para la búsqueda de nuevos biomarcadores.

Extensos estudios genómicos en casos esporádicos de carcinoma renal de células claras (ccRCC) han establecido que la inactivación de VHL seguida de otras alteraciones genéticas secundarias son los eventos clave para el desarrollo del ccRCC.

También se sabe que estas mutaciones posteriores, frecuentemente en genes implicados en la remodelación de la cromatina como *PBRM1*, *SETD2*, *KDM5C* o *BAP1*, alteran las características del tumor y su microambiente, y que se asocian a distintos perfiles transcripcionales que influyen en la agresividad del tumor y en la forma en que los pacientes responden a los tratamientos.

En la enfermedad VHL, el ccRCC sigue un patrón mutacional parecido, sin embargo, los perfiles transcripcionales de estos tumores hereditarios parecen diferenciarse de los tumores esporádicos en algunos aspectos clave. En este proyecto proponemos definir los perfiles transcriptómicos de

mRNA y microRNA del ccRCC en la enfermedad VHL,

para identificar marcadores de agresividad y de respuesta terapéutica potencialmente relevantes para la práctica clínica. Para ello, en colaboración de la Alianza Española de Familias de VHL, estamos creando un repositorio de tumores renales de pacientes VHL, hasta la fecha se han conseguido 27 muestras. En los que se llevará a cabo una caracterización genómica mediante secuenciación masiva. La búsqueda de biomarcadores se llevará a cabo mediante la integración de los datos de expresión, el estudio de la variabilidad intra e inter-tumoral y la comparación con los tumores esporádicos. Finalmente, se creará una base de datos genómica que ayude a impulsar la investigación en la enfermedad VHL.



Dra. Cristina Rodríguez-Antona. Grupo de Farmacogenómica y Biomarcadores Tumoraes, Departamento de Cáncer, Instituto de Investigaciones Biomédicas Sols-Morreale (IIBM) CSIC/UAM, Madrid.

Entrevista a la Dra. Karina Villar Gómez de las Heras.



El pasado mes de junio, la doctora y vicepresidenta de la Alianza **Karina Villar Gómez de las Heras**, presentó su tesis doctoral “Profundizando en el conocimiento de la enfermedad de von Hippel-Lindau” en la universidad de Alcalá de Henares, obteniendo la calificación de **Sobresaliente Cum Laude** por su trabajo.

- Buenos días Dra. Villar. En primer lugar, darle mi enhorabuena por su tesis.
- Buenos días, y muchas gracias.

1) Para las personas que no conozcan su historia. ¿Qué le motivó a realizar su tesis sobre la enfermedad de VHL?

Mi hermana Ana. Ella es el motor de mi trabajo y dedicación a esta enfermedad. Cuando fue diagnosticada en el año 1995, y ante la falta de información en español, me propuse extender el conocimiento de la enfermedad en nuestro idioma, para que los afectados hispanohablantes tuvieran la mejor información posible.

Con el tiempo, y ante la desesperación al ver que la enfermedad seguía progresando y tenía que someterse a una y otra intervención, sentí la necesidad de buscar un

posible tratamiento que frenara la evolución. Así fue como comencé a buscar medicamentos con propiedades antiangiogénicas, y posteriormente comenzamos a financiar proyectos de investigación con aquel del que encontré más evidencia científica, un medicamento antiguo, que llevaba utilizándose como medicamento antihipertensivo y antiarrítmico, el propranolol.

2) He leído en su tesis que no hay correlación genotipo-fenotipo en cuanto a la severidad en las manifestaciones de los afectados.

¿Hay algún tipo de aproximación para saber por qué a cada persona nos afecta de forma diferente, siendo miembros de la misma familia?

Cada persona tiene su propio genoma, que nos hace individuos únicos, pero la genética no lo es todo. Hay factores modificadores de la expresión de esos genes, como son los factores ambientales (muchos de ellos, tóxicos) y los hábitos de vida. Podemos decir que la herencia genética es una parte, y que los estilos de vida vienen a modular la expresión de esos genes.

También hay que tener en cuenta que el gen VHL se puede ver afectado en su expresión por otros genes. Esto se ha visto, por ejemplo, en el cáncer renal en VHL. Así, se ha descrito que la delección del gen C3orf10/HSPC300 puede ser un factor de protección frente al cáncer renal y los hemangioblastomas de retina en aquellos pacientes que presentan una delección del gen VHL. También se ha observado que la prevalencia de cáncer renal es menor en pacientes con delección completa del gen frente a aquellos con delección parcial. Para que se entienda mejor, cabe aclarar que la delección es la pérdida de un trozo del gen.

El resumen es que no se puede predecir, incluso aun teniendo la misma mutación

genética, las manifestaciones que tendrán los diferentes miembros de una familia. De esta manera, puede haber personas con muchas manifestaciones, y otras que a la misma edad apenas han tenido manifestaciones de la enfermedad.

3) En los últimos años se ha modificado el protocolo de seguimiento y las pruebas comienzan a una edad más temprana. ¿A qué cree que es debido?

En diferentes países se va realizando el seguimiento a gran escala de muchos pacientes con la enfermedad VHL, y se ha observado que algunos tumores aparecen antes de lo que se pensaba – como es el caso de los tumores de saco endolinfático –, aunque no dieran manifestaciones hasta muchos años después. Haciendo el seguimiento desde una edad más temprana se facilita el diagnóstico precoz y la cirugía en un buen momento de la evolución.

4) En el año 2017 la (EMA) otorgó la designación a propranolol como medicamento huérfano para VHL, más tarde se probó con otro betabloqueante llamado ICI 118551.

¿Es posible que esos compuestos sean la base para que algún medicamento pueda frenar la evolución de la enfermedad?

Yo así lo creo. Esta esperanza es la que tenemos desde entonces, y de hecho tras la investigación desarrollada en el Centro de Investigaciones Biológicas (CSIC) por el equipo de la Dra. Luisa M^a Botella, y gracias a los hallazgos que condujeron a la patente que tiene nuestra asociación, conjuntamente con el CSIC y el CIBERER, el ICI 118.551 ya está siendo objeto de desarrollo por parte de una farmacéutica. El problema es el tiempo que lleva todo esto. Son años de investigación hasta comprobar que el medicamento no es tóxico en animales, y

posteriormente que tampoco tiene toxicidad en humanos, pues los aspectos de seguridad son los más importantes antes de pasar al segundo paso, que es el de comprobar la eficacia.

Para los afectados y las familias los tiempos se nos hacen eternos, porque no tenemos tiempo.

- 5) Hace dos años y medio, la FDA aprobó un medicamento llamado Belzutifan para el tratamiento de personas adultas con VHL. ¿Qué opinión tiene respecto a este fármaco? ¿Es adecuado para cualquier paciente con la enfermedad?**

Efectivamente, en agosto de 2021 la FDA (Food and Drug Administration) aprobó belzutifan (*Welireg*®), para el tratamiento de pacientes adultos VHL con carcinoma renal de células claras, hemangioblastomas del sistema nervioso central o tumores neuroendocrinos pancreáticos que no requieren cirugía inmediata. Son indicaciones muy concretas, por lo que no es para cualquier paciente VHL.

Por otro lado, se trata de un fármaco con unos efectos secundarios y adversos nada desdeñables, por lo que incluso para aquellos pacientes que cumplen una de las indicaciones de tratamiento, la misma ficha técnica del medicamento establece la necesidad de realizar un seguimiento reglado y exhaustivo para detectar precozmente la necesidad de su suspensión si se presenta alguno de esos efectos adversos.

Personalmente no tengo mucha fe en medicamentos con restricciones de uso tan particulares, y con efectos adversos como los que se describen en su ficha técnica. Creo que son necesarios estudios de seguimiento de muchos pacientes y durante muchos años para determinar el verdadero beneficio que se puede obtener de este medicamento. Espero que esos estudios se estén realizando

ya y se vayan publicando, para que todos conozcamos el beneficio en la práctica clínica real.

- 6) En su tesis, comenta que la esperanza de los afectados es poder reemplazar la proteína VHL que tienen disfuncional y eso se conseguiría a través de terapia génica.**

¿Podría explicarme brevemente en qué consiste?

En la enfermedad VHL el gen VHL está mutado, y por ello, la proteína que se sintetiza con dicha información genética, es defectuosa y no funciona adecuadamente. La terapia génica busca conseguir que las células sean capaces de producir proteína VHL funcional mediante la introducción del gen VHL correcto en el interior de las células.

De momento no se ha conseguido, y es que es complicado conseguir introducir el gen en todas las células del cuerpo.

- 7) En el año 2018, realizó un estudio con un conjunto de pacientes sobre los tumores menos frecuentes de la enfermedad, tumores neuroendocrinos pancreáticos (TNEP). Con los resultados obtenidos después de elaborar el estudio. ¿Qué fue lo que más llamó su atención?**

Los tumores neuroendocrinos pancreáticos forman parte de las manifestaciones menos conocidas y estudiadas de la enfermedad, al presentarse en menos del 20% de los pacientes VHL y ser también tumores raros en la población general.

En 2018 llevamos a cabo un estudio con 14 pacientes españoles con los que la Alianza VHL tenía contacto y quisieron participar. Los resultados de este estudio se compararon con los obtenidos en un trabajo similar realizado a nivel internacional, que recogió las características de 273 pacientes. Lo que

más me llamó la atención fue la gran similitud de los hallazgos a nivel internacional y los de la muestra de pacientes españoles que colaboraron, dado que los del estudio internacional eran de muy distintos países y continentes. Y lo que más me gustó fue comprobar que muy pocos tumores neuroendocrinos pancreáticos se malignizaban. En nuestra serie, el porcentaje de pacientes en fase metastásica fue muy bajo (7%).

8) He leído el estudio sociosanitario que realizó con los pacientes VHL y una de las conclusiones más llamativas, es la falta de derivaciones a centros o médicos especializados en la enfermedad.

¿Qué comentaría a las personas que toman ese tipo de decisiones?

Que tendrían que verse en una situación así ellos mismos o con un familiar muy cercano, a ver si de ese modo comprenden cómo se sienten los pacientes que ven que sus médicos no conocen la enfermedad o no les realizan el seguimiento, siendo una enfermedad tan grave y de manejo tan complejo como esta. No se trata de una enfermedad común, sino que estamos hablando de una enfermedad rara, grave, altamente incapacitante incluso en edades tempranas de la vida. No es difícil realizar el seguimiento, pero hay que poner interés. Y en cuanto a las intervenciones quirúrgicas, tienen sus peculiaridades, por lo que es necesario que sean realizadas por expertos en el tratamiento de VHL si se quiere preservar la funcionalidad de los órganos el máximo tiempo posible.

9) Antes de nada, gracias por dedicarnos su tiempo. Si lo desea, puede realizar cualquier tipo de comentario que se haya podido pasar.

Quisiera terminar repasando las conclusiones

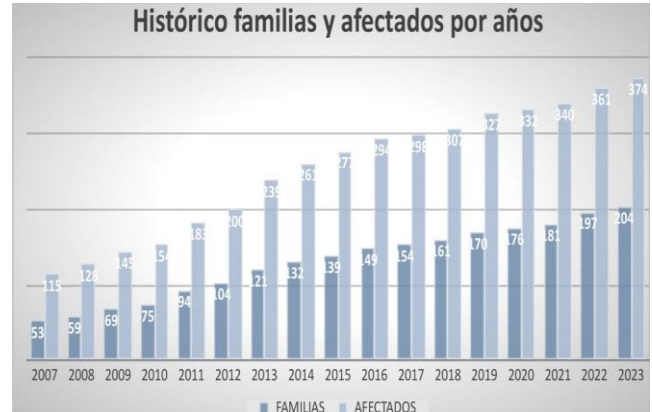
del estudio sociosanitario, que forma la tercera parte de mi tesis doctoral y resume la situación en la que se encuentran los afectados de nuestro país.

Las principales conclusiones de este estudio, en el que participaron 126 pacientes (equivalente al 10% de la población VHL estimada para España) son:

- El diagnóstico inicial y seguimiento de un elevado número de pacientes VHL españoles es claramente deficiente, con retrasos diagnósticos de años desde el inicio de los síntomas. El 24% tardó más de 5 años en recibir el diagnóstico, y el 13,5% más de 10 años.
- En relación al diagnóstico genético, a muchos de los pacientes no se les realizó porque el médico responsable no lo había considerado necesario, cuando esto es fundamental para establecer el estado de portador en el resto de los familiares. Estos datos deberían hacer reflexionar a nuestras autoridades sanitarias sobre la falta de conciencia de la necesidad de realizar estudio genético en una enfermedad rara, cancerosa y hereditaria como esta.
- Al 17% de pacientes no se les realizaba protocolo de seguimiento y además se les suele denegar la derivación a centros o médicos con mayor experiencia en la enfermedad. Esto significa que el sistema sanitario deja atrapado al paciente en una situación de alto riesgo y sin expectativas de seguimiento y tratamiento adecuados.

Este estudio pone de relieve la necesidad urgente de una figura médica con suficientes conocimientos tanto de genética como

clínicos de la enfermedad VHL que se responsabilice del seguimiento adecuado del paciente. Esta figura es la que ofrece la especialidad médica de **Genética Clínica**, no reconocida aún en nuestro país pero que es más que necesaria en enfermedades como esta, y cuya creación llevan ya muchos años demandando las asociaciones de pacientes de enfermedades raras... con mucha razón, como hemos podido comprobar, porque les va en ello la vida.



¿Cuántos somos?

Como cada año, es importante obtener registro de personas y familias afectadas en España. Por la incidencia de la enfermedad, 1 de cada 36.000. Se estima que en España existen más de 1.300 personas afectadas, no obstante, en 2023 tenemos constancia de 373 personas afectadas y 202 familias.

A continuación, compartimos el Mapa y gráfico de número de personas afectadas y familias por Comunidades Autónomas en junio de 2023.

Última actualización, 22 de junio de 2023



Servicios para socios y socias de la Alianza

1. Ayudas a la rehabilitación neuroquirúrgica

Una situación habitual en la enfermedad de von Hippel-Lindau es la necesidad de rehabilitación neuroquirúrgica tras las cirugías. Están ampliamente demostrados los beneficios que supone el tratamiento, comenzando en el postoperatorio inmediato; sin embargo, una de las grandes dificultades con las que nos encontramos son las largas listas de espera para acceder a estos tratamientos.

Este año hemos recibido 4 solicitudes de financiación de tratamientos que han sido concedidas. El importe total de las ayudas ha sido de **3.800 euros**.

En 2024 la Alianza abrirá una nueva convocatoria para todos aquellos socios que puedan necesitarlo y estén viviendo situaciones de largas listas de espera en la seguridad social. Toda la información sobre las bases para poder beneficiarte de estas ayudas está en nuestra página web. Compartimos enlace:

<https://alianzavhl.org/servicios-para-socios/>

2. Becas para el encuentro europeo de jóvenes VHL 2024.

Después de varios años sin poder celebrarse el encuentro europeo de jóvenes VHL por la pandemia, este año se realizará en la ciudad de Munich (Alemania), en **mayo de 2024**, para jóvenes afectados con edades comprendidas entre los 18 y 30 años.

Desde la Alianza se han ofrecido becas para ayudar con el coste del alojamiento y parte de las dietas a los jóvenes que sean socios y deseen asistir al encuentro.

El plazo para solicitar la beca concluyó el día 15 de diciembre 2023. Se ha concedido la beca a dos jóvenes que presentaron la solicitud.

Voluntariado

Sois muchos lo que participáis en las distintas actividades que se van realizando para la Alianza VHL a lo largo del año, y otros quizás no habéis tenido ocasión de participar más activamente en la asociación, pero os apetecería.

Recordaros que a pesar de la dispersión geográfica en la que nos encontramos podéis ser voluntarios de la Alianza.

Para la Alianza, es muy importante contar con una base social voluntaria de apoyo, y es por ello que, con el fin de reconocer a todos aquellos que lleváis participando de forma activa y voluntaria en las distintas actividades de la Alianza, así como a todos aquellos que queráis empezar a participar, hemos iniciado un Plan de Voluntariado.

Este **Plan de Voluntariado** es fundamental para poder presentarnos a subvenciones públicas y los cambios suponen un nuevo enfoque que podría facilitar el acceso de las personas afectadas con una

enfermedad rara a un reconocimiento de discapacidad. Es pronto para poder valorar los efectos de este Real Decreto, pero consideramos que supone un enfoque más amplio en el ámbito de la discapacidad.

Este **Plan de Voluntariado** es fundamental para poder presentarnos a subvenciones públicas y privadas que nos permitan obtener fondos para continuar avanzando en la investigación de la enfermedad.

¿En qué consiste?

En el año 2015 se reformuló la ley de voluntariado (Ley 45/2015, de 14 de octubre), por la que se establecían unas normas para definir qué se considera voluntariado, y los pasos de registro (puesto que, si alguien no está registrado con estos pasos, no es considerado voluntario). Se trata de poder documentar la acción voluntaria que lleva a cabo la entidad, de acuerdo a los requisitos que define la ley.

¿Qué necesitamos?

En el caso de los que ya participáis, que os pongáis en contacto con nosotras, para poder explicaros los pasos a seguir para formalizar vuestra actividad voluntaria. Si no habéis participado antes y os gustaría, contactad con nosotras y os contamos.

Todos aquellos que estéis interesados, poneos en contacto con Susi, presidenta de la Alianza, en el teléfono 616 05 05 14 o email info@alianzavhl.org.

Recaudación de Fondos

Una de las claves para poder seguir investigando y caminando hacia un posible tratamiento o cura definitiva, así como seguir ofreciendo la mejor atención a todas las personas afectadas y a sus familias, son los recursos económicos.

Una de las principales fuentes de ayuda y apoyo que

tiene la Alianza para recaudar fondos son las actividades presenciales.

1. Subvenciones

En el año 2023 hemos presentado varias candidaturas:

- Consejería de Sanidad de la Junta de Comunidades de Castilla-La Mancha.
 - La Caixa. Presentado y pospuesta la concesión de la ayuda 2023.
- Dichas candidaturas no fueron seleccionadas.
- CINFA SALUD. La voz del paciente. Proceso de votación pública en redes sociales. Conseguimos quedar entre los 100 primeros y el premio fue de 2.500€.

2 Eventos Solidarios.

Los eventos solidarios celebrados en 2023 fueron:

- Torneo de Golf. Club de Golf La Dehesa.
Recaudado: 10.261,40€
- Torneo de Golf. Club Escorpión. (Valencia)
Recaudado: 13.560€
- Carrera Ceip Los Rosales (Murcia)
Recaudado: 733€.
- Donativo Andainas (Pontevedra)
Recaudado: 400€.
- Donativo Casino Cirsa (Valencia)
Recaudado: 1.541,28€.
- Carrera solidaria Paiporta (Valencia)
Recaudado: 3.000€.
- Paella solidaria (Granada)
Recaudado: 4.825€.

- Donativo Chino-Chano Pezuela de las Torres (Madrid)
Recaudado: 200€.
- Colegio Caxton (Valencia)
Recaudado: 1.700€.



Ceip Los Rosales (Murcia)



Torneo Golf (Madrid)

9º Torneo de Golf Benéfico


Alianza española de familias de von Hippel-Lindau

A favor de la investigación de la enfermedad de von Hippel-Lindau
Esta es una enfermedad rara, cancerosa, familiar y hereditaria. Actualmente se destinan pocos fondos a su investigación... por eso necesitamos tu ayuda.

Club de Golf Escorpión
Valencia

4 MAYO 2023
SE HARÁN DOS TIROS:
a las 9:30h. y a las 14:30h.

MODALIDAD Stableford Individual

FILA CERO
Al hacer una donación entras en el sorteo de regalos, por tu número de lotería y Valencia Alianza Española de Familias de von Hippel-Lindau "La Caixa"
ES 162.100.108.2520.200055708

PREMIOS MASCULINO:
1º y 2º Clasificados

PREMIOS FEMENINO:
1º y 2º Clasificados

PREMIOS SENIOR:
1º Clasificado Senior Masculino y Femenino
Bola más cercana a bandera en pares 3

A todos los jugadores se les entregará un picnic. Entrega de premios y rifa al término de la competición.

INSCRIPCIÓN CLUB DE GOLF ESCORPIÓN HASTA EL 30 DE ABRIL A LAS 12:00 HORAS	CONTACTO TELF. 961 601 211 FAX. 961 690 187	SOCIOS 20 €	NO SOCIOS 50 €
----------------------------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------	-----------------------	--------------------------

Torneo Golf (Valencia)



Paella solidaria Padul (Granada)



Carrera solidaria Paiporta



Club Chino-Chano



Colegio Caxton (Valencia)

3 Otras actividades de recaudación de fondos:

- Lotería de Navidad. En 2022 nuestro número coincidió con las 3 últimas cifras del Gordo, con lo cual nuestras participaciones fueron premiadas con 24€. Todas aquellas participaciones que no se cobran en los siguientes 3 meses pasan a ser donación para la Alianza. Se cobró en abril de 2023 por lotería no cobrada 4.844€.
- Lotería de Navidad 2023. Se recaudaron 9.245€.
- Lotería del Niño, recaudado 1.425€.
- Camisetas “compartimos esfuerzo”: Se ha recaudado un total de 1.262€.
- Pulseras: Se han recaudado 640€. Desde aquí, dar las gracias a Marta y Orlando, Noelia y Nacho por colaborar con nosotros en su día más especial.
- Facebook, a través de vuestra cuenta podéis crear recaudaciones de fondos para una causa solidaria por vuestro cumpleaños. Este año se han recaudado 330€.

Os facilitamos los enlaces de nuestra web donde podéis acceder a todo el material de la Alianza y a las tarjetas de celebraciones solidarias.

<https://alianzavhl.org/celebraciones-solidarias/>
<https://alianzavhl.org/actividades-beneficas/>

Si tienes cualquier idea o sugerencia y quieres ponerla en marcha en tu ciudad no dudes en ponerte en contacto con nosotros.

¿CÓMO PUEDES COLABORAR?

1. Hazte SOCIO.

A día de hoy somos 393 socios y nos gustaría poder seguir sumando personas que quieran colaborar con nosotros.

La **cuota mínima anual es de 36 euros...** no es mucho, sólo son 3 euros al mes. Si prefieres el pago fraccionado, puedes hacerlo a partir de 10€ el trimestral o 10€ mensual. Aquí dejamos el enlace:

<https://alianzavhl.org/hazte-socio/>

También puedes realizar una donación puntual.

<https://alianzavhl.org/donacion/>

Os recordamos que **las cuotas de socios y donaciones se pueden desgravar de la declaración de la Renta**, y esto es aplicable tanto a particulares como a empresas.

Si lo prefieres, la Alianza cuenta con BIZUM para recibir donaciones.

Mayo. Mes de la concienciación de VHL

La propuesta de este año ha sido la creación de cartelería para animar a las personas a colaborar de diversas formas, así como ayudarnos a recaudar fondos para poder seguir investigando la enfermedad. El planteamiento fue la distribución mediante redes sociales.

“Gente pequeña, en lugares pequeños, haciendo cosas pequeñas, puede cambiar el mundo”



MAYOVHL

MES DE CONCIENCIACIÓN DE
LA ENFERMEDAD DE VON HIPPEL-LINDAU

"Mucha gente pequeña, en lugares pequeños,
haciendo cosas pequeñas, **puede cambiar el mundo**"
Eduardo Galeano



¿Nos ayudas a seguir sumando esfuerzo?
#sumamosesfuerzovhl

El hospital Fundación Jiménez Díaz (Madrid), nos cedió un espacio para poder realizar una mesa informativa sobre la enfermedad.

Tomás, uno de nuestros socios estuvo sensibilizando e informando a la población sobre VHL.



Tomás en la mesa informativa.

Asamblea General

El pasado 24 de junio tuvo lugar la Asamblea General de la Alianza. Fue la primera reunión de forma presencial después de la pandemia. Se realizó en el salón de actos que nos cedió la Asociación Española Contra el Cáncer (AECC).

Por la mañana, en la parte de investigación, contamos con la presencia de Luisa M^a Botella y Ángel Cuesta, explicando el proyecto que están llevando a cabo.

También contamos con la presencia de Guillermo de Velasco, oncólogo del Hospital 12 de Octubre (Madrid). Realizó una presentación sobre el ensayo clínico que se está llevando a cabo con belzutifan, con los datos que disponían hasta la fecha y los criterios de inclusión para el mismo.

Edurne Berra, investigadora principal del proyecto de terapia génica, no pudo asistir de forma presencial, por lo que nos envió un vídeo corto explicando brevemente el proyecto de terapia génica.

Por la tarde, se presentó la contabilidad a los socios por parte de la asesoría **Debe Haber Asociaciones**.

Agradecemos a todos nuestros socios vuestro esfuerzo por participar. Recordaros a todos la importancia que tiene para nosotros vuestra asistencia, puesto que es la forma de conocernos y acercarnos más a las necesidades que puedan surgir y poder seguir avanzando.

Recordaros que a través de nuestra página web y redes sociales podéis estar actualizados y al día de todas nuestras novedades

<https://alianzavhl.org/>

<https://www.facebook.com/AlianzaVHL/>

<https://www.instagram.com/alianzavhl/>

GRACIAS A TODOS



FEDERACIONES de las que formamos parte

VHL Family Alliance

Federación internacional de asociaciones VHL

www.vhl.org



EURORDIS

European Organization for Rare Disorders

<http://www.eurordis.org>



Federación VHL- Europa

<http://www.vhl-europa.org>



