

EL ANGEL DE JAVI



«El tiempo apremia con la enfermedad de Javi; pero el milagro ya está aquí»

El pequeño, de 8 años, sufre la enfermedad de Nedamss y podría quedar vegetal, pero mejora con corticoides a la espera de nuevos fármacos



Quién es Javi?

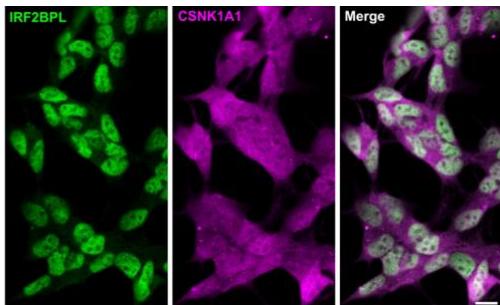
Javi es un niño asturiano de 8 años, lleno de vida, alegría y pasión por el fútbol. En febrero de 2025 recibió un diagnóstico que cambió nuestras vidas: NEDAMSS, una enfermedad genética ultra rara, neurodegenerativa y devastadora.

En apenas unos meses, Javi pasó de correr y jugar como cualquier niño de su edad a necesitar ayuda para caminar. Ahora ya precisa silla de ruedas.

Sin un tratamiento, la enfermedad avanza rápidamente, deteriorando funciones motoras y el habla hasta provocar una dependencia total y, en muchos casos, una evolución fatal en la infancia o adolescencia.

Como madre, siento la urgencia y el miedo. Como médica e investigadora, sé que no podemos resignarnos: hay una oportunidad real de cambiar su destino. Como Presidenta de la Asociación EL ÁNGEL DE JAVI no puedo quedarme quieta hasta conseguir el objetivo y que llegue el milagro que tanto necesitamos.

NEDAMSS Y LA MUTACIÓN DEL GEN IRF2BPL



La enfermedad: NEDAMSS

NEDAMSS es causada por mutaciones en el gen **IRF2BPL**. A día de hoy se conocen **14 casos en España** y alrededor de **225** en todo el mundo, aunque la enfermedad está claramente infradiagnosticada e infraestimada.

Se trata de un **trastorno neurodegenerativo progresivo** que compromete la **autonomía y la esperanza de vida** de los niños afectados. Actualmente existe **UNA TERAPIA GÉNICA** que está en fase experimental y con la que queremos lograr el milagro que necesitamos.

La esperanza: la terapia génica

La ciencia nos abre hoy una ventana de **esperanza real**. En Estados Unidos, la **Fundación Eli** ha impulsado una terapia génica innovadora basada en vector viral AAV, que ya ha demostrado **resultados preclínicos muy prometedores**. Este avance ha dado un paso histórico con la administración de la primera dosis a una paciente, **Elly Krueger**, en el Hospital Cornell de Nueva York.

En España, el **Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona)**—centro de referencia internacional en enfermedades minoritarias y en el desarrollo de terapias avanzadas— está preparado para liderar el **primer ensayo clínico en Europa** con esta terapia.

Este proyecto no solo representa la **única oportunidad para Javi**, sino también una vía de esperanza para otros niños en nuestro país y en todo el continente. Además, sitúa a **España en la vanguardia mundial de la investigación en terapias génicas para enfermedades raras**, consolidando el papel de nuestra sanidad y de nuestra ciencia como referentes internacionales.

Andelyn BIOSCIENCES | Advancing Discoveries Manufacturing Cures

"From the design of the viral vector to the strategies used for the preclinical studies, manufacturing platform and delivery method (designed by Alcyone Therapeutics), the goal has been to create a gene therapy that will make a real difference for Elly and other children suffering from this devastating disease."

Dr. Kathrin Meyer
Chief Scientific Officer
Head Of Research & Development, Alcyone Therapeutics
Principal Investigator, Nationwide Children's Hospital



El reto económico

Para hacer realidad este ensayo clínico es imprescindible una financiación de **1,5 millones de dólares**. Hasta la fecha hemos conseguido reunir **230.000 €**, pero aún necesitamos alcanzar **1 millón € restante**.

Nuestro peor enemigo: el tiempo. Tiempo es cerebro y no podemos perderlo!!! El tiempo es un recurso tan valioso como la propia terapia: **actuar ahora es crucial!**

🌐 Por qué su apoyo es clave

- 👉 Impacto directo: dar a un niño la oportunidad de vivir, mejorar la vida de muchos niños y familias.
- 👉 Impacto científico: situar a España en la vanguardia de la investigación en terapias génicas para enfermedades raras.
- 👉 Impacto social: abrir un camino de esperanza a familias en todo el mundo que hoy se sienten abandonadas.



❤️ Un llamamiento personal

Como madre, no me resigno a ver cómo mi hijo pierde sus capacidades día a día. Como médico e investigadora, sé que la ciencia está lista para ofrecer una respuesta. Como profesora de medicina, creo firmemente en el poder transformador de unir ciencia, compromiso social y solidaridad. Hoy le pido que se una a esta lucha. Su apoyo puede marcar la diferencia entre la desesperanza y la vida, no solo para Javi, sino para muchos otros niños invisibles que esperan una oportunidad.



📢 Cómo ayudar

- Aportación financiera directa al proyecto, con beneficio fiscal a través del crowdfunding con la Fundación Mi Grano de Arena:
<https://www.migranodearena.org/reto/el-ejercito-de-javi-contra-nedamss>
Contacte con nosotros para tramitar su donación.
- Apoyo institucional o empresarial.
- Difusión y visibilidad para dar a conocer esta causa.



UNETE AL EJERCITO DE JAVI CONTRA NEDAMSS



Aportación solidaria para la lucha y la investigación de NEDAMSS

Tu Aportación Da Vida 
ES29 2100 5700 0102 0038 1137
www.elangeldejavi.es

Cada euro nos acerca al milagro de Javi.
Cada día cuenta.

✉️ Contacto Asociación El Ángel de Javi
elangeldejavi@gmail.com
🌐 www.elangeldejavi.es
📞 +34 610 296 279
NIF.: G21975255