

Memoria de actividad 2024

Informe Anual Fundación Jérôme Lejeune | España

Informe Anual

Fundación Jérôme Lejeune | España

Periodo de informe

2024

“La calidad de una civilización se mide por el respeto que tiene por los más débiles de sus miembros”

Jérôme Lejeune

Informe Anual 2024

Contenido

Carta del Director General	004	Investigación	010
La Fundación	005	Defensa. Cátedra de Bioética	012
Misión y Visión	006	Comunidad	015
Instituto médico	007	Reporte financiero	017

Un legado, una misión

“Investigar, cuidar, defender”

“Cuidamos a las personas con discapacidad intelectual de origen genético y a sus familias.”



Carta del Director General Pablo Siegrist Ridruejo

[Ver Video](#)



Queridos amigos y colaboradores,

En la Fundación Jérôme Lejeune trabajamos cada día con un mismo objetivo: mejorar el bienestar integral de las personas con discapacidad intelectual de origen genético y acompañar a sus familias en cada etapa del camino. 2024 ha sido un año de esfuerzo, compromiso y logros significativos en nuestra misión de cuidar, investigar y defender a quienes más nos necesitan.

Este informe recoge los avances que hemos conseguido gracias al apoyo de todos vosotros: donantes, mecenas, voluntarios y profesionales comprometidos. Vuestra generosidad y confianza nos permiten seguir ofreciendo atención médica especializada, impulsando la investigación y promoviendo el respeto por la dignidad de cada persona.

Gracias por ser parte de esta gran misión. Contamos con cada uno de vosotros para seguir construyendo un futuro mejor en 2025.

Un abrazo,

La Fundación Jérôme Lejeune

La Fundación **Jérôme Lejeune en España** trabaja incansablemente para mejorar la calidad de vida y el bienestar de las personas con discapacidad intelectual de origen genético.

Gracias a una atención integral y multidisciplinar, el Grupo Internacional Jérôme Lejeune, sin ánimo de lucro, se ha consolidado como un referente mundial en genética médica y bioética.

Somos el primer financiador en Europa en el ámbito de la discapacidad intelectual de origen genético y contamos con presencia activa en instituciones internacionales, con estatus consultivo ante la ONU (ECOSOC).

Pacientes en seguimiento

244

Beneficiarios totales

3.203

Entidades colaboradoras

+50

Financiación de proyectos
de investigación en España

+180k €



Especialización única en España

Especialización única. **70 años de experiencia** en discapacidad intelectual de origen genético



Acompañamiento

Seguimiento en todas las **etapas** desde el embarazo hasta la vida adulta.



Impacto social

En 2024, beneficiamos a **3.203** personas y hemos colaborado con **74** entidades



Investigación

El Grupo Internacional Jérôme Lejeune, ha colaborado activamente con **7 proyectos de investigación** en España durante 2024.



Nuestra razón de ser

Propósito y misión

Propósito

En la Fundación JL cuidamos a las personas con discapacidad intelectual de origen genético y sus familias

Misión

Nuestra labor se basa en un firme compromiso con el **cuidado**, la **investigación** y la **defensa** de las personas con **discapacidad intelectual de origen genético**. Nuestra misión es ofrecer una atención médica especializada y fomentar el desarrollo científico en este campo, con el fin de mejorar la calidad de vida de nuestros pacientes y sus familias.



Atención Médica

Primer centro médico en España especializado 100% en el bienestar integral de las personas con discapacidad intelectual de origen genético



Investigación

Promovemos Investigación biomédica a nivel básico, transnacional y clínico.



Defensa

Defendemos el valor de la persona porque los cuidamos, sobre todo, de los colectivos más vulnerables

Atención Médica

Instituto médico

“Odia a la enfermedad, ama al paciente: esta es la práctica de la medicina.”

Dr. Jérôme Lejeune

Instituto Médico Jérôme Lejeune

Primer centro médico en España especializado 100% en el bienestar integral de las personas con discapacidad intelectual de origen genético

El acceso a una atención médica de calidad es esencial para garantizar el bienestar de nuestros pacientes. Durante 2024, nuestro Instituto Médico de Madrid ha mantenido una actividad intensa, asegurando un seguimiento cercano y personalizado para cada uno de ellos y sus familias. Se conocen 250 alteraciones genéticas que cursan con discapacidad intelectual de las cuales nosotros estamos tratando en la Fundación Jérôme Lejeune de España ya 31.

1. Actividad General

Ofrecemos atención médica de calidad, personalizada para cada paciente, asegurando su bienestar en todas las etapas de la vida.

Consultas realizadas:

919

Beneficiarios:

2.440

Pacientes en seguimiento:

244

2. Consultas por Especialidades

Brindamos atención integral a través de diversas especialidades, adaptadas a las necesidades de cada paciente.

Pediatría

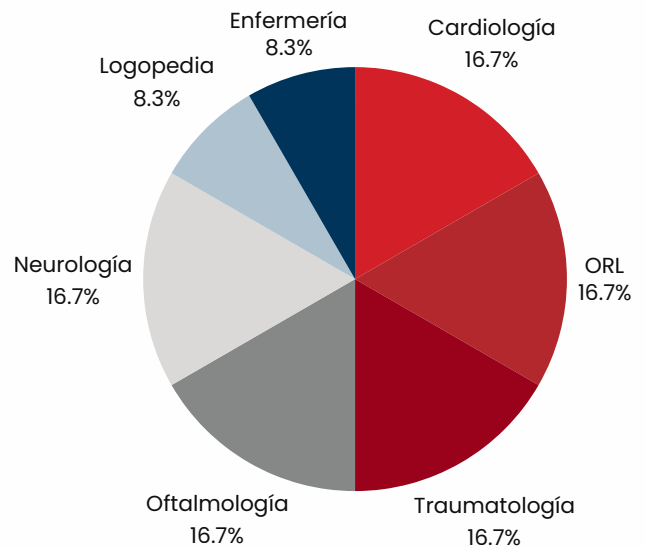
212

Especialistas

218

Adultos

69



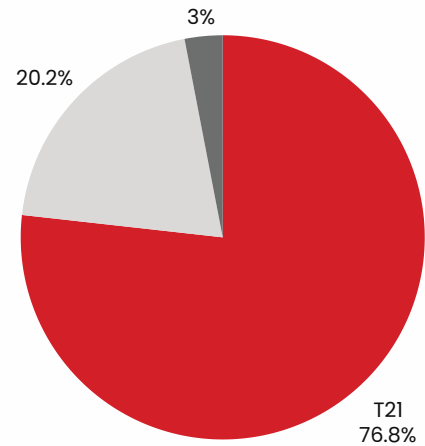
3. Convenios

Hemos establecido **convenios de colaboración** con prestigiosas **universidades**, como la Francisco de Vitoria, el CEU y la Universidad de Navarra, para la formación en medicina, así como alianzas con **asociaciones de la discapacidad**, incluyendo Afanias, la ONCE, Klinefelter y Phelan McDermid, con el objetivo de fomentar el conocimiento y la inclusión en el ámbito de la salud.

3. Personas en seguimiento por alteración genética

Realizamos un seguimiento personalizado de pacientes con diversas alteraciones genéticas, asegurando un enfoque integral en su atención.

Atendemos a pacientes con Trisomía 21 (síndrome de Down) y otros síndromes genéticos menos frecuentes, garantizando un cuidado especializado para cada caso.



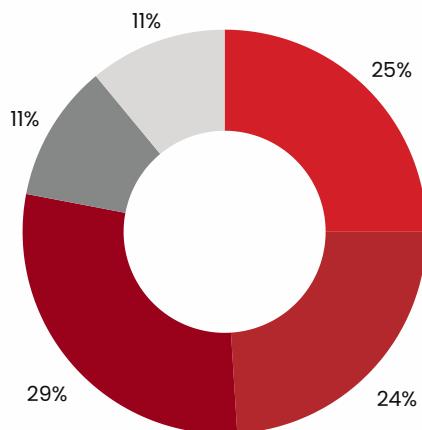
Alteraciones genéticas de nuestros pacientes

- 5P
- Alteración cromosoma 1 y 17
- AUTISMO
- Bannayan-Riley-Ruvalcaba
- CHUNG-JANSEN
- COFFIN SIRIS
- Costello
- DANDY WAKER + SFOXP1
- De Charge
- Déficit Piruvato Hidrogenasa
- Deleción cromosoma 16
- Duplicidad brazo largo cromosoma 18
- Duplicidad dir (1)-parcial cromosoma 1-q22 ó q23-q32
- Edwards (T18)
- Grin2A
- Hunter
- Indeterminado
- Klinefelter
- KNT5B
- Koolen de Vries
- Lamb-Shaffer
- Microcefalia
- Monat Wilson
- O'Donnell Luria Rodan
- Patau (T13)
- Phelan-McDermid
- Prader Willis
- T21
- Williams – Beuren
- Wolff Seeham
- X Frágil

Total de síndromes

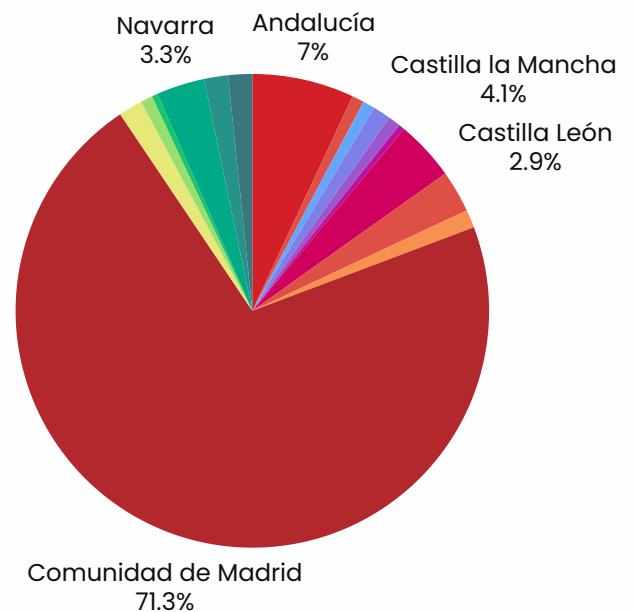
31

4. Pacientes por edad



- < 5 años
- 5 < años < 10
- 10 < años < 22
- 22 < años < 35
- > 35

5. Pacientes por procedencia



Investigación

“El papel de la ciencia es servir a la humanidad, no definir quién merece vivir.”

Dr. Jérôme Lejeune

Investigación

Primer financiador en Europa en investigación en discapacidad intelectual de origen genético.

La Fundación cuenta con equipos de investigación que cada día trabajan para saber más sobre enfermedades genéticas y de la inteligencia con el objetivo de mejorar la vida de aquellos que las padecen y sus familias.

Uno de nuestros pilares es la investigación científica, con el objetivo de desarrollar nuevas estrategias terapéuticas y mejorar el tratamiento de las personas con discapacidad intelectual de origen genético. En 2024, hemos seguido consolidando nuestra labor investigadora con proyectos clave.

Proyectos de investigación

El **Grupo Internacional Jérôme Lejeune**, con más de **70 años de experiencia** y siendo el primer financiador en Europa en el ámbito de la discapacidad intelectual de origen genético, colabora activamente con **4 proyectos de investigación en España**.

Estos proyectos, centrados en **neurobiología**, enfermedades **neurodegenerativas** e **investigación clínica**, están especialmente vinculados al síndrome de Down y al Alzheimer.

Su financiación se realiza a través de las convocatorias internacionales de investigación, gestionadas desde la sede de París, impulsando el avance científico en este campo.

Proyectos:

Investigador principal: Arnau Busquets-García

Título del proyecto: "A cannabinoid link between emotional recognition and Down syndrome"

Centro de investigación: Hospital del Mar Research Institute, Programa de Neurociencias, Laboratorio de Mecanismos Celulares en el Comportamiento Normal y Patológico, Barcelona, España

Investigadora principal: Laura del Hoyo Soriano

Título del proyecto: "Reduced Learning Over Repeated Exposures and its Association with Preclinical Alzheimer's Disease in Down Syndrome: A Novel Digitalized Outcome Measure for Preventive Clinical Trials"

Centro de investigación: Institut de Recerca de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Unidad de Memoria, Unidad Alzheimer-Down, Barcelona, España

Total destinado a proyectos de investigación en España en 2024

+180K €

Investigador principal: Andres Ozaita

Título del proyecto: Assessment of neurodegeneration, ageing and cellular senescence in the brain of two mouse models of Down syndrome after long term exposure to cannabinoid receptor allosteric inhibition

Centro de investigación: Universitat Pompeu Fabra, Departamento de Medicina y Ciencias de la Vida, Laboratorio de Biología de la Cognición, Barcelona, España

Investigadora principal: Maria Carmona-Iragui

Título del proyecto: 2nd Conference on Genetically Determined Alzheimer's Disease: Research Advances in Down Syndrome & Autosomal Dominant Alzheimer's Disease

Centro de investigación: Institut de Recerca de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Unidad de Memoria de Neurología, Laboratorio de Neurobiología de las Demencias, Barcelona, España

Actualmente se encuentran en proceso de finalización **tres tesis doctorales financiadas a través de las convocatorias de investigación predoctoral de la Fundación Álvaro Entrecanales – Jérôme Lejeune.**

Estos trabajos representan un importante impulso al conocimiento científico en el ámbito de la discapacidad intelectual de origen genético, contribuyendo al avance de la investigación y la formación de nuevos expertos en este campo.

Innovación y avances en 2024

En el ámbito de la **innovación e investigación**, hemos impulsado diversas iniciativas orientadas a mejorar la calidad de vida de las personas con discapacidad. En el área de la **salud visual**, hemos adquirido un autorrefractómetro que permite, de forma no invasiva, detectar defectos de refracción, asimetría pupilar o estrabismo. Para el estudio del sueño, contamos con un **polígrafo** que facilita la detección temprana de la apnea del sueño en pacientes desde la etapa de lactancia, contribuyendo a la prevención del deterioro cognitivo gracias a un diagnóstico y tratamiento precoz. Además, se ha incorporado al equipo una **logopeda** experta en terapia orofacial y deglución, encargada de evaluar a los niños y ofrecer pautas personalizadas a las familias para trabajar la musculatura oral en casa. En el ámbito de la investigación, el **proyecto IDSQoL** se centra en el tratamiento médico de la apnea del sueño para frenar el deterioro cognitivo en niños con síndrome de Down (T21).

En el **área formativa**, contamos con alumnos de 6º de Medicina que realizan prácticas en diferentes especialidades, como pediatría, medicina de familia, neuropsicología y otras áreas clínicas. Asimismo, hemos iniciado un programa de prácticas para alumnos de Down Madrid con discapacidad intelectual, orientado a mejorar su empleabilidad a través de tareas de apoyo en la acogida de pacientes, acompañamiento a consultas, gestión de material y labores administrativas.

Hemos establecido convenios con la Fundación Garrigou para mejorar la comunicación del diagnóstico prenatal, promoviendo un enfoque más humano, informado y respetuoso hacia las familias.

Defensa Cátedra Internacional de Bioética Jérôme Lejeune



*“La calidad de una civilización
se mide por el respeto que se
profesa por los más débiles de
sus miembros”*

Prof. Jérôme Lejeune

Defensa

Cátedra Internacional de Bioética Jérôme Lejeune

Un servicio en favor de la vida de todo ser humano.

La Cátedra Internacional de Bioética Jérôme Lejeune, dirigida por la **Dra. Mónica López Barahona**, continúa la labor a la que el Profesor Jérôme Lejeune dedicó su vida: la protección del ser humano desde la ciencia y la razón, a partir de una visión personalista con fundamentación ontológica, que tiene en cuenta al ser humano como ser personal, de manera científica y ética y en la búsqueda continua de la verdad y del bien común. Su inspiración proviene de la declaración "Servidores de la Vida" redactada por el Prof. Lejeune para la Pontificia Academia para la Vida.

Actividades de formación y divulgación

En 2024, desde la **Cátedra Internacional de Bioética Jérôme Lejeune** hemos trabajado para promover la defensa de la vida y la dignidad de todas las personas, especialmente aquellas con discapacidad o en cualquier otra situación de vulnerabilidad, a través de la formación en Bioética, la investigación, la participación activa en foros nacionales e internacionales y la edición de publicaciones. Los hitos claves en 2024 ha sido:

- **II Congreso Internacional de Bioética "Jérôme Lejeune y los desafíos de la Bioética en el S. XXI"**: Celebrado los días 17 y 18 de mayo de 2024, se ha consolidado como un referente global para el análisis ético de los desafíos científicos y tecnológicos en el campo de la Bioética. Reunió a 400 destacados académicos, investigadores, profesionales de la salud y estudiantes de todo el mundo, y contó con la colaboración de 42 entidades de los cinco continentes.
- **Máster Universitario en Bioética**: En octubre de 2024, dio comienzo la 4ª promoción de nuestro Máster desarrollado en colaboración con la **Universidad Francisco de Vitoria**, que ofrece formación en Bioética a alumnos procedentes de diferentes países de Europa, América del Norte e Hispanoamérica, lo que refleja el carácter internacional de nuestra formación.
- **Diploma de Experto en Bioética**: Un título propio de especialización que ofrece formación interdisciplinaria en Bioética y que en 2024 impartió su edición número 16.
- **Conferencias y Congresos**: La Cátedra Internacional de Bioética Jérôme Lejeune ha estado presente en numerosos Congresos en España, Inglaterra, Estados Unidos, Croacia y Ecuador. Destacan, las **Conversaciones de Bioética**, organizadas por la propia Cátedra semestralmente y que, en 2024, ha celebrado sus ediciones 14ª y 15ª.
- **Formación en colegios**: Ofrecemos formación en Bioética para colegios e instituciones educativas, dirigida a personal docente, alumnos o asociaciones de padres. En 2024, hemos formado a más de 800 alumnos y profesores de instituciones nacionales e internacionales.
- **Estudios y publicaciones**: Desde la Cátedra se ha contribuido en la elaboración y publicación de artículos académicos e informes técnicos sobre cuestiones bioéticas en Medicina, Biomedicina, Genética, Investigación, Regulación legal y jurídica, etc.

Alumnos

1.100

Participantes en el Congreso

400

Entidades colaboradoras

60 de los 5 continentes

Actividad en organismos europeos e internacionales

El Grupo Internacional Jérôme Lejeune mantiene una presencia muy activa ante los organismos nacionales de los países en los que está presente, así como ante diversas instituciones europeas y organismos internacionales, con el objetivo de defender los derechos de todas las personas, especialmente, los de aquellas con discapacidad y en situación de vulnerabilidad.

Durante 2024, hemos colaborado en la organización del Día Mundial del síndrome de Down en **Naciones Unidas**, a través de nuestra oficina con estatus consultivo en el Comité Económico y Social (ECOSOC), hemos participado en encuentros en el **Parlamento Europeo** y hemos impulsado la actividad de la **Federación Europea por la Vida y la Dignidad Humana "One of Us"**.



Comunidad

“El conocimiento científico nunca debe separarse del respeto por la dignidad humana.”

Dr. Jérôme Lejeune

Comunidad

Crear una comunidad de apoyo es fundamental para nuestra labor. En 2024, hemos fortalecido nuestra presencia digital y hemos ampliado el alcance de nuestras actividades. Nuestra comunidad es el motor que nos impulsa, formada por familias, profesionales, voluntarios y donantes que comparten nuestra misión.

Eventos

Los eventos organizados durante 2024 han sido una oportunidad para visibilizar nuestra misión, fortalecer lazos con la comunidad y generar impacto en la sociedad. Cada encuentro ha reflejado el compromiso de la Fundación con la defensa de los derechos, la promoción de la bioética y el apoyo a las familias.

- **Gala Benéfica Anual:** Un evento emblemático que reunió a colaboradores, donantes y amigos para apoyar nuestros proyectos, recaudando fondos esenciales para nuestras iniciativas.
- **Congreso Internacional de Bioética:** Referente global para el análisis ético de los desafíos científicos y tecnológicos. Reunió a 400 participantes, con ponencias de expertos en genética, ética médica y políticas públicas, y la colaboración de 42 entidades de los cinco continentes.
- **21 de Marzo (21 Miradas):** Conmemoración del Día Mundial del Síndrome de Down con una colección de obras digitales (NFTs) «21 Miradas», creada por diferentes artistas digitales y basadas en las miradas de 21 personas con Trisomía 21 (síndrome de Down).

Otros eventos destacados:

- **Conversaciones de Bioética:** Encuentros formativos y de reflexión sobre los desafíos éticos actuales.
- **Torneo de Canasta Solidario:** Actividad recreativa con fines benéficos, fortaleciendo la comunidad y el compromiso social.



Comunicación

En 2024, la estrategia de comunicación de la Fundación ha jugado un papel crucial para ampliar nuestro alcance, conectar con nuevas audiencias y consolidar relaciones con nuestra comunidad.



- **Visibilidad:** Alcanzamos más de **200.000** personas a través de nuestras redes sociales, incrementando significativamente la presencia de la Fundación en Instagram, LinkedIn y Twitter.
- **Crecimiento de la comunidad digital:** Aumento del **35%** en seguidores en nuestras principales plataformas.
- **Campañas de sensibilización:** Lanzamiento de campañas exitosas como "Día Mundial del Síndrome de Down" e "Historias que Inspiran", generando un alto nivel de concienciación.
- **Medios de comunicación:** Más de **50** apariciones en medios nacionales e internacionales, incluyendo entrevistas en radio, televisión y artículos en prensa escrita.
- **Boletines informativos:** Envío regular de newsletters a una **base de datos** de más de **5.000** suscriptores, manteniéndolos informados sobre nuestras actividades e iniciativas.

Redes Sociales y Visibilidad

- Aumento de seguidores y alcance en **Instagram, LinkedIn y Twitter.**
- **Eventos y Campañas:** Actividades formativas con más de 300 alumnos y profesores especializados.
- **Foros y encuentros:** Espacios de diálogo para compartir conocimientos y experiencias.
- **Alianzas estratégicas:** Colaboraciones con asociaciones y entidades del sector.
- **Iniciativas solidarias:** Acciones de sensibilización y recaudación de fondos para fortalecer nuestros proyectos.



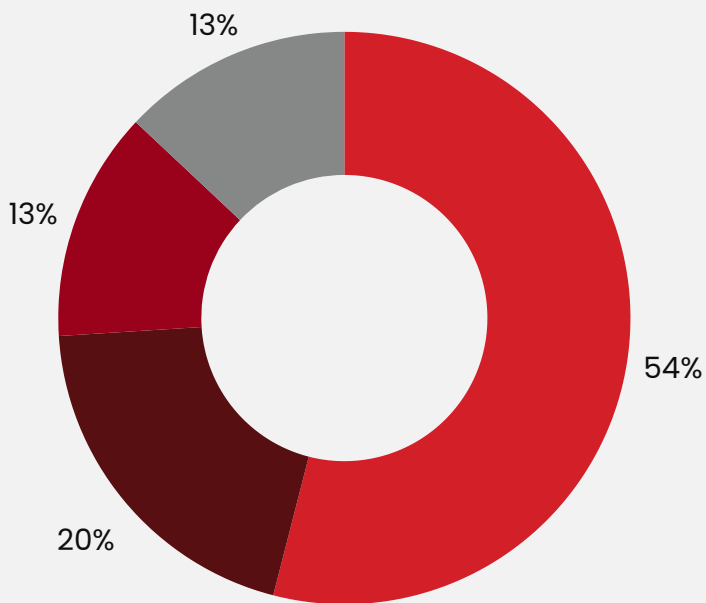
Reporting financiero

“El verdadero desafío de la ciencia no es lo que puede hacer, sino lo que debe hacer.”

Dr. Jérôme Lejeune

Reporte financiero

Cifras sobre información económica



Distribución de los gastos del ejercicio

Reparto de recursos entre áreas clave

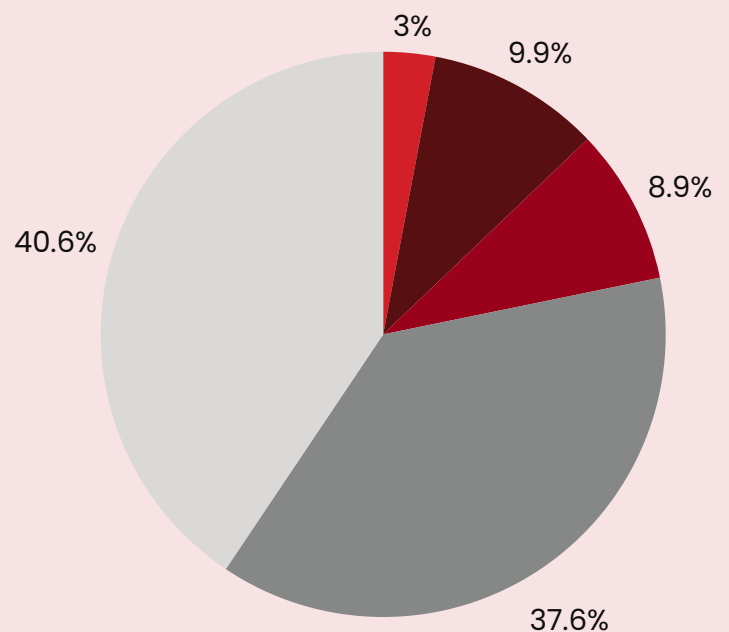
- Instituto médico
- Bioética
- Investigación
- Costes de estructura

**Datos económicos 1 de Julio 2023- 30 Junio 2024*

Origen de los recursos

Principales fuentes de financiación.

- Ventas de productos y servicios
- Pequeño donante
- Mecenazgo
- Convenios de colaboración
- Inversion Fundación Jérôme Lejeune Francia



**Datos económicos 1 de Julio 2023- 30 Junio 2024*



Gracias.

2024 ha sido un año de avances significativos.

Crecimiento en consulta médica, investigación y defensa de derechos.
Mirada hacia el futuro: 2025 se presenta como un año clave para consolidar estrategias y expandir el impacto social.

Agradecemos profundamente a todos nuestros colaboradores y benefactores.
Sigamos avanzando juntos en esta misión.

Fundación Jérôme Lejeune | España

+34 919 541 740



contacto@fundacionlejeune.es

www.fundacionlejeune.es