

DEC 2021

FAMILIAS GA



Aciduria Glutárica

Teléfono o whatsapp +34616911152

correofamiliaga1@gmail.com

www.familiasga.com



Servicio de Información y Orientación

SERVICIOS

- CONVENIO DE COLABORACIÓN ATENCIÓN PSICOLÓGICA ON LINE
- ATENCIÓN TRABAJADOR SOCIAL GRATUITO
- SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN

AYUDAS DE INTERÉS

- COPAGO FARMACÉUTICO
- RESPIRO FAMILIAR CREER
- CUATRO PATAS DE APOYO: terapia canina on line
- GRUPOS DE AYUDA MUTUA
- ESCUELA DE CUIDADORES
- PROGRAMA IMPULSO : ayuda con los gastos derivados de terapias y productos de apoyo
- BECA BIOMARIN para jóvenes estudiantes
- PROYECTO DE CESTA BÁSICA DE ALIMENTOS PARA METABÓLICOS
La FEEHM ha vuelto a presentar esta iniciativa que tan buena acogida tuvo el año pasado y ayudó a muchas familias con una cesta básica. Os animamos a participar el año que viene.

GANADORES DE LA BECA DE FORMACIÓN OTORGADA POR LA FEEHM, CON LA COLABORACIÓN DE BIOMARIN

EU-PKU-0015B-June2021

ALANIS ALONSO	NATALIA GARRIDO	MARÍA PARRAS
Paciente madrileña con aciduria glutárica tipo I	Paciente madrileña con fenilcetonuria (PKU)	Paciente madrileña con fenilcetonuria (PKU)
		
¿Cómo te sientes al ganar una de las becas? Me siento muy contenta de haber sido elegida. Es la mayor ilusión de mi vida, ya que lo que he deseado siempre es estudiar para labrarme un futuro aun sabiendo mis dificultades, tener un trabajo en el que poder desarrollar mis aptitudes, creo que puedo aportar mucho a la sociedad. Lo he conseguido gracias a vosotros, siempre estaré muy agradecida.	¿Cómo te sientes al ganar una de las becas? Estoy muy agradecida a la FEEHM y a BioMarin por lanzar este tipo de becas que ayudan a la gente con enfermedades metabólicas a tener las mismas oportunidades económicas que el resto, y motivarnos a seguir estudiando para tener unas buenas oportunidades laborales.	¿Cómo te sientes al ganar una de las becas? Me siento muy afortunada por haber conseguido esta beca para mi formación educativa del próximo curso 2021/2022. Quiero agradecer a FEEHM y BioMarin por llevar a cabo acciones como esta.
¿A qué la vas a destinar? Esta ayuda económica será para estudiar en una academia la Oposición de Auxiliar Administrativo del Estado.	¿A qué la vas a destinar? Me voy a pagar parte del Máster en Producción de Cine y Series de Televisión. Soy una apasionada del cine, pero sobre todo de la ficción, así que espero poder aprovechar al máximo la experiencia para, en un futuro, llegar a vivir de ello.	¿A qué la vas a destinar? Con esta beca voy a poder seguir especializándome en social media y comunicación corporativa, mi gran vocación. Además, gracias a esta ayuda voy a poder seguir desarrollando mi propio proyecto personal "Macedonia PKU" con el que quiero hacer llegar la fenilcetonuria de una forma más cercana a las personas que la padecen y las que desconocen.

RECURSOS

Familias G.A.

BENEFICIOS DE LA OBTENCIÓN DEL CERTIFICADO DE DISCAPACIDAD

<https://familiasga.com/blog/beneficios-discapacidad/>

AYUDAS SOCIALES TRAS EL DIAGNÓSTICO

<https://usercontent.one/wp/www.familiasga.com/wp-content/uploads/2021/11/3-Ayudas-Sociales-Familias-GA-.pdf?media=1632308545>

RECURSOS PARA GA1: ADULTOS Y NIÑOS

<https://usercontent.one/wp/www.familiasga.com/wp-content/uploads/2021/11/5-RECURSOS-PARA-LAS-FAMILIAS-CON-ACIDURIA-GLUTARICA-TIPO-1.pdf?media=1632308545>

GUÍA PARA PADRES

<https://usercontent.one/wp/www.familiasga.com/wp-content/uploads/2020/01/Gu%C3%ADA-para-padres-y-pacientes-GA1-traducida-30-01-2020.pdf?media=1632308545>

PROTOCOLO DE URGENCIAS

<https://usercontent.one/wp/www.familiasga.com/wp-content/uploads/2019/12/PROTOCOLO-URGENCIAS-ACIDURIA-GLUT%C3%81RICA-TIPO-1-DEF.pdf?media=1632308545>

EL CUIDADO EMOCIONAL DEL BEBÉ

<https://usercontent.one/wp/www.familiasga.com/wp-content/uploads/2021/12/el-cuidado-emocional-del-bebe-2ed.pdf?media=1632308545>

VIDEOS 2021

Taller de contaje de lisina para profesionales

Tutoriales de la app dietaga1.es

Cuento "La sonrisa de Paula"



Video por el día de las EERR



INVESTIGACIONES EN GA1

REGISTRO NACIONAL Y EVALUACIÓN NEUROCOGNITIVA

Últimas citas

CHARLIE

En marcha

CHAPERONAS FARMACOLÓGICAS

En marcha

CALIDAD DE VIDA EN ECM

Finalizado

INSUFICIENCIA RENAL

Pendiente

CONECTIVIDAD CEREBRAL

Pendiente



SEMINARIOS Y TALLERES

- TALLER DE CONTAJE DE LISINA

<https://www.youtube.com/watch?v=d1Qe8rc8VQ4&t=4s>

- CONVIVIENDO CON LAS ACIDURIAS ORGÁNICAS

https://www.youtube.com/watch?v=vTOfuvVC_Y8

- ERIC NO PROTEIN Y SONIA CARRASCO

<https://www.instagram.com/tv/CKmb9yuilfl/?igshid=1g86lcbqfq2d1>

- CHARLA OTRA VEZ ENSALADA ALINE LEONARDO

<https://metabolicos.es/2021/02/en-serio-otra-vez-ensalada/>
<https://youtu.be/QNhNbrskYng>

- ALIMENTACIÓN Y CUIDADO DEL NIÑO CON ENFERMEDAD METABÓLICA Y SU FAMILIA

<https://aecomysociedad.org/webinar-alimentacion-nino-enfermedad-metabolica/>

- CONFERENCIA: 100 AÑOS DE ENFERMEDADES RARAS DEL METABOLISMO: ¿QUÉ HEMOS APRENDIDO? DR ISIDRO VITORIA

<https://www.youtube.com/watch?v=JiX6oeKaDJI>

- ENLACE AL ACTO OFICIAL DEL DÍA DE LAS ENFERMEDADES RARAS DE FEDER min 53 Dra M.Luz Couce

<https://www.youtube.com/watch?v=eHlxyqrdSWw>

- SESIÓN CRIBADO NEONATAL: PRESENTE Y REFLEXIONES DE FUTURO

<https://www.youtube.com/watch?v=ujluJZDs8cs&t=2s>

COVID-19

• VACUNACIÓN

Información sobre vacunación para COVID 19 a pacientes afectados de Errores Congénitos del Metabolismo

Posicionamiento de AECOM y SEEIM sobre la vacunación

VACUNAS Y COVID-19 EN EIM

• TRATAMIENTO

Recomendaciones en caso de infección por SARS-COV2 en los pacientes con errores congénitos del metabolismo

• COLEGIO

Recomendaciones de las Sociedades AECOM y SEEIM para la escolarización de niños con errores innatos del metabolismo durante la pandemia COVID-19

Seminario vuelta al colegio para metabólicos FEEHM

DÍA ENFERMEDADES RARAS 28 DE FEBRERO

Creamos desde la FEEHM, un marco para nuestras fotos de perfil para Conmemorar el Día de las enfermedades raras que podéis usar desde vuestro perfil de Facebook.

Desde vuestro muro, pincháis vuestra foto y añadir marco, en la búsqueda poned

RDD FEEHM ACIDURIA GLUTÁRICA

Y podéis guardar esa foto modificada para otras redes o perfiles.



Aciduria Glutárica

ARTÍCULOS GA1

The first knock-in rat model for glutaric aciduria type I allows further insights into pathophysiology in brain and periphery

Organic acidurias: Major gaps, new challenges, and a yet unfulfilled promise

Siblings with Glutaric Aciduria Type 1 with Atypical Phenotype with Novel Pathogenic Variant in GCDH Gene

Clinical Characteristics, Molecular Profile, and Outcomes in Indian Patients with Glutaric Aciduria Type 1

A knock-in rat model unravels acute and chronic renal toxicity in glutaric aciduria type I

Low excretor glutaric aciduria type 1 of insidious onset with dystonia and atypical clinical features, a diagnostic dilemma

Increasing the spectrum of white matter diseases with tigroid pattern on MRI: glutaric aciduria type 1 - case report

The outcome of 41 Late-Diagnosed Turkish GA-1 Patients: A Candidate for the Turkish NBS

Glutaric Aciduria Type I Missed by Newborn Screening: Report of Four Cases from Three Families

Glutaric Aciduria Type 1: A Case Report and Review of Literature
Enlargement of the Optic Chiasm: A Novel Imaging Finding in Glutaric Aciduria Type 1

COLEGIO

- Ficha nutricional de AECOM
Información para el colegio
- Ficha GA1 AECOM
- Folleto para el colegio
realizado por M.Luz Iglesias:
si queréis personalizarlo
poneros en contacto con
nosotros en
correofamiliaga1@gmail.com



OTROS

Estudio sobre las alteraciones de la conducta en niños con enfermedades metabólicas de tipo intoxicación en Sant Joan de Deu

TDAH
AUTISMO

Poneros en contacto con vuestro médico responsable si queréis participar.

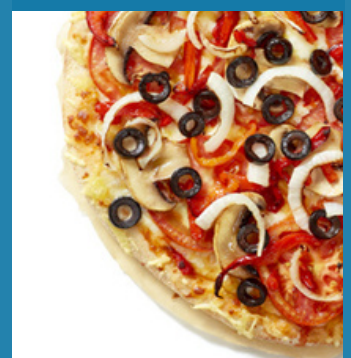
SABORIZANTE para el anamix

PRODUCTOS HIPOPROTEICOS
BIOALACENA

CHUCHES BELROS veganas
0 gr de proteínas

ACÚMULOS NEGROS ANAMIX
son minerales de la fórmula

PIZZA CAMPESINA TELEPIZZA 164
mg de lisina por c/100 gr



ARTÍCULOS GA1

P-09. Determinación de glutarilcarnitina en orina impregnada en papel como prueba de segundo nivel en el cribado neonatal de GA1

P-12. Cribado y seguimiento de GA1 como herramienta diagnóstica tras 12 años de cribado ampliado en Andalucía

P-39. Valoración nutricional de los alimentos hipoproteicos

P-46. Comparativa del cambio de dieta en 3 pacientes con GA1: control de proteína vs control de lisina

Aminoácidos competidores en aminoacidopatías: estrategia nutricional en EIM, perspectivas futuras

Subdural hematoma in glutaric aciduria type 1: High excretors are prone to incidental SDH despite newborn screening

The biochemical subtype is a predictor for cognitive function in glutaric aciduria type 1 a national prospective follow-up study

GCDH targeted gene edition rescues GA1 phenotype in a SH-SY5Y cellular model

Pediatric Glutaric Aciduria Type 1: 14 Cases, Diagnosis and Management

Impact of interventional and non-interventional variables on anthropometric long-term development in glutaric aciduria type 1: A national prospective multi-centre study

Impact of newborn screening and quality of therapy on the neurological outcome in glutaric aciduria type 1 a meta-analysis

GA2/MADD

P-21. Desarrollo de dispositivos para la monitorización domiciliar de amonio y otros biomarcadores esenciales en difernetes ECM

P-77. Embarazo de una paciente con MADD

Prenatal presentation of glutaric aciduria type II: A case report with radiologic, clinical, biochemical, molecular, and pathological phenotyping

Evaluation of the Clinical, Biochemical, Neurological, and Genetic Presentations of Glutaric Aciduria Type 1 in Patients From China

Enantiomer-specific pharmacokinetics of D,L-3-hydroxybutyrate: Implications for the treatment of multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency

CARRERA METABÓLICA

Del 16 al 23 de Octubre tuvo lugar la I Carrera Metabólica virtual organizada por FEEHM en la que participamos todas las asociaciones que formamos parte. El objetivo era dar visibilidad a los afectados y familias que conviven con errores congénitos del metabolismo como aciduria glutárica tipo 2 y 1.

82 PARTICIPANTES en nuestro equipo
1º clasificados con 1666 km

*muchas
Gracias*

	Nombre	Distancia (km)
1	Asociación FEEHM	1666
2	Asociación FEEHM	1666
3	Asociación FEEHM	1666
4	Asociación FEEHM	1666
5	Asociación FEEHM	1666
6	Asociación FEEHM	1666
7	Asociación FEEHM	1666
8	Asociación FEEHM	1666
9	Asociación FEEHM	1666
10	Asociación FEEHM	1666
11	Asociación FEEHM	1666
12	Asociación FEEHM	1666
13	Asociación FEEHM	1666
14	Asociación FEEHM	1666
15	Asociación FEEHM	1666
16	Asociación FEEHM	1666
17	Asociación FEEHM	1666
18	Asociación FEEHM	1666
19	Asociación FEEHM	1666
20	Asociación FEEHM	1666



ACCIONES DE FAMILIAS GA

No podríamos seguir funcionando sin las donaciones y las cuotas de los socios, este año queríamos agradecer especialmente a **Nerea** por la donación del Ayuntamiento de **Molinicos** y por el esfuerzo de todas las familias que ponéis vuestro empeño en que todos avancemos juntos.

- Financiación del proyecto IMPULSO de la Mutua Madrileña
- Financiación del SIO gracias a FONDOS FEDER
- Financiación del proyecto de mantel GA1 de la Caixa

Proyecto junto a Alimerka

- Cuando sospechar un ECM para enfermería, publicado en la página web de AECOM y SOCIEDAD
- Cuando sospechar un ECM para facultativos, poster repartidos por los servicios de urgencias de Castilla y León.

Publicación del protocolo de emergencias para GA1 de la Dra Beatriz Casado en la página de AECOM

Actualización periódica de la página web que anualmente tiene una media de 65000 visitas

Artículos en la Revista de la FEEHM de 2021

BIZUM a la cuenta de la Asociación con número 03037

Organización y participación en La Escuela en Casa para Metabólicos de DANONE-NUTRICIA

Talleres que hemos realizado o colaborado:

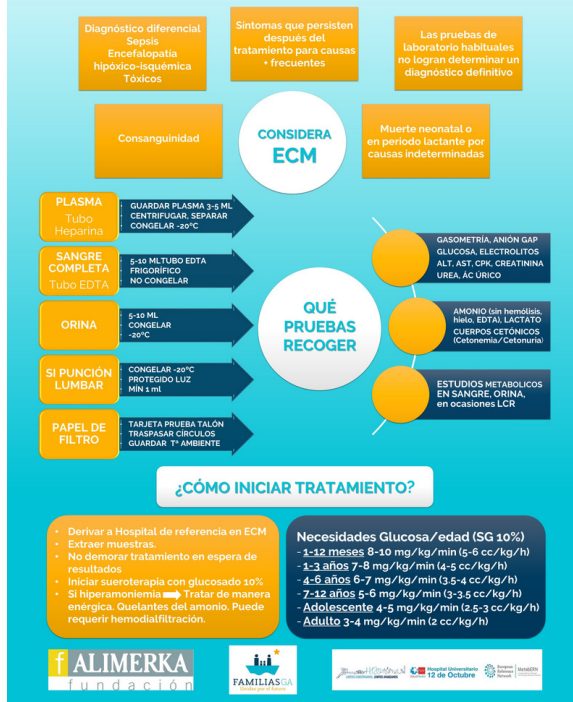
- Vuelta al colegio de los Metabólicos
- III Taller de dieta Hipoproteica 12 de Octubre
- I Taller de dieta controlada en grasas
- I Taller de dieta controlada en lisina para profesionales
- Conviviendo con las acidurias orgánicas
- I Congreso Iberoamericano
- Vacunas y COVID 19 en metabólicos
- Foro madrileño de Enfermedades Raras
- La alimentación en los ECM
- Ciclo de Talleres para cuidadores de la Caixa y AECOM

¿Cuándo sospechar un Error Congénito del Metabolismo en la infancia?

APROXIMACIÓN DIAGNÓSTICA PARA ALTERACIONES BIOQUÍMICAS EN URGENCIAS



¿Cuándo sospechar un Error Congénito del Metabolismo en la infancia?



1/500
RECÉN
NACIDOS

LOS PROFESIONALES DE
ENFERMERÍA PIEZA
CLAVE EN LA DETECCIÓN
TEMPRANA

CONTACTO

+3461691152
correo@familiasga@gmail.com
www.familiasga.com

ECM son enfermedades causadas por un defecto genético, que causa un mal funcionamiento de una enzima o su cofactor, que conduce al déficit o acumulación de uno o varios metabolitos.

Tipo intoxicación

La enzima deficiente origina una disminución de la metabolización de un sustrato que, por sí mismo o debido a que se metaboliza por otras vías, causa síntomas de intoxicación aguda o crónica. Suele haber situaciones desencadenantes como estrés físico, infecciones intercurrentes, ayuno o ingesta excesiva de nutrientes que no pueden ser metabolizados.

Tipo déficit energético

La enzima deficiente está implicada en la producción de energía, con el consiguiente déficit funcional.

Acumulación de sustancias complejas

Los síntomas son progresivos y no se relacionan con desencadenantes como las comidas o el ayuno.

FAMILIAS GA
Unidos por el futuro

ECM

CUANDO
SOSPECHAR UN
ERROR
CONGÉNITO DEL
METABOLISMO
EN PEDIATRÍA

PENSAR EN METABÓLICO
EVITA LA
MORBI-MORTALIDAD

DATOS CLÍNICOS

- 1) Hiperventilación (acidosis metabólica).
- 2) Síntomas neurológicos intermitentes: Trastornos sensoriales, Convulsiones y/o ataxia.
- 3) Retraso madurativo
- 4) Apnea
- 5) Olor peculiar en orina o pie
- 6) Hepatomegalia o esplenomegalia
- 7) Trastornos del tono muscular
- 8) Macrocefalia
- 9) Disomorfias, o macroglosia, o cara de muñeca
- 10) Hidrops fetal
- 11) Insuficiencia hepática
- 12) Fallo multisistémico
- 13) Miocardiopatía
- 14) Cataratas, opacidad corneana, luxación del cristalino
- 15) Angioqueratomas
- 16) Sospecha de accidente cerebrovascular
- 17) Alopecia

ATENCIÓN

La mayoría presentan inicio neonatal.

Son síntomas inespecíficos y habitualmente multisistémicos.

Diagnóstico diferencial de infección, intoxicación, deficiencia de nutrientes.

La fiebre, vómitos o diarrea no lo descartan.

Si no evoluciona como se espera, las enfermedades intercurrentes leves pueden descompensar la alteración metabólica de base.

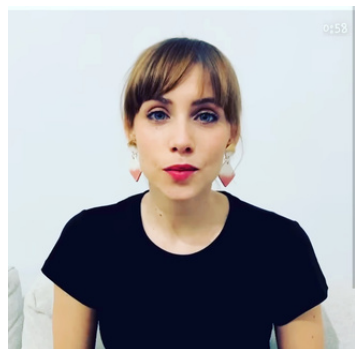
ANAMNESIS

- Hermanos fallecidos / consanguinidad
- Hígado graso materno
- Niño sano que de forma aguda presenta síntomas graves por ayuno, enfermedad leve, cambio de alimentación...
- Rechazo de alimentos
- Vómitos cíclicos
- Retraso de crecimiento

DATOS LABORATORIO

- 1) Anemia, neutropenia, plaquetopenia.
- 2) Acidosis metabólica o alcalosis respiratoria compensada o no
- 3) Hipoglucemia o hiperglucemia
- 4) Urea baja en ausencia de ayuno proteico.
- 5) Aumento enz. hepáticas / amonio / ac láctico / CPK
- 6) Colesterol y/o Ácido úrico elevado o bajo
- 7) Cetonuria (en recién nacido siempre patológica)
- 8) Signos subileptotópicos
- 9) Signos bioquímicos de insuficiencia hepática.

Las alteraciones bioquímicas sólo se detectan durante la descompensación aguda. Una vez estabilizado dificulta la posibilidad de diagnóstico. Se deben tomar muestras en el momento del ingreso antes de iniciar el tratamiento. Las muestras se guardan y después se decide si se analizan o no.



Junta Directiva

Presidente: Helena Carpio
Vicepresidente: Marta Gasca
Tesorero: José Vicente
Secretaria: Ana M. Carpio
GA2: Susana Salamanqués
Investigación: Montse y Albert
ePAG Red Europea: Beatriz Casado
Jóvenes y adultos: Judit Ruiz
Vocal: M.Ángeles García
Vocal: Verónica Lominchar
Vocal: Elisa Carpio
Vocal: Jesús Gasca

correoafiliaga1@gmail.com
 correoafiliaga2@gmail.com
 tf y whatsapp 616911152

FAMILIASGA
 Unidos por el futuro
www.familiasga.com

Dr. González Lamuño: Presidente AECOM
 Dr. Aldámiz: coordinador grupo de trabajo de AECOM
 Dr. Alcalde: Presidente de SEEIM

4 de Septiembre 11-13 h

Seminario Web

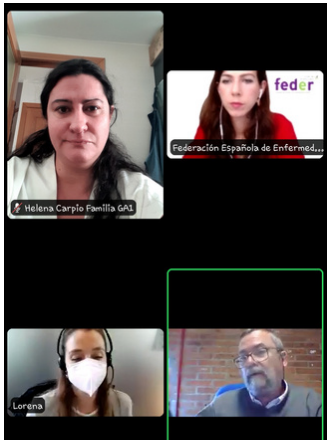
Vuelta al Colegio de los Metabólicos

Envía tus preguntas a tu Asociación o directamente al correo de la FEEHM federacion@metabolicos.es



Mundo Metabólico @Mun... *10 Jun, 20 ✓
 ¿Tu hijo tiene una metabopatía y tiene entre 3 y 11 años?
 Ponemos en marcha un programa de escuela en casa gratuito.
 Si quieres saber más pincha en este link
metabolicos.es/2020/06/progra...
 @Metabolicos_es @alimelcambio
 #fundaciontrilema @SaveChildrenEs



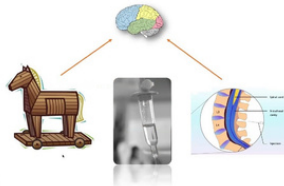


- ### Programas de detección
- Gaucher, NP tipo B, LAL: Prediga
 - MPS
 - Pompe



Madres de cribado

- Deficit de carnitina
- 3-metil crotonil glicinuria
- Aciduria glutárica



Fundación Mutua fomenta la colaboración entre regiones en investigación médica

El propósito común para agilizar los diagnósticos de enfermedades raras es el objetivo principal de la Fundación Mutua Madrileña. Esta organización, que opera en España, fomenta la colaboración entre regiones en investigación médica.

Con esta nueva convocatoria anual, los investigadores de las comunidades autónomas de España pueden presentar sus proyectos de investigación en los campos de la genética, la inmunología, la oncología, la neurología, la pediatría y la salud pública. La Fundación Mutua Madrileña ofrece un premio de 40.000 euros a la mejor propuesta de investigación en cada una de estas áreas.

El premio se otorga a la mejor propuesta de investigación en cada una de las áreas mencionadas. La Fundación Mutua Madrileña ofrece un premio de 40.000 euros a la mejor propuesta de investigación en cada una de estas áreas.

El premio se otorga a la mejor propuesta de investigación en cada una de las áreas mencionadas. La Fundación Mutua Madrileña ofrece un premio de 40.000 euros a la mejor propuesta de investigación en cada una de estas áreas.

Revision and translation of the parental guide

Translations available:
English
German
Spanish
Portuguese
French
Turkish

ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I
ACIDURIA GLUTÁRICA DE TIPO I
ACIDURIA GLUTÁRICA DE TIPO I

GLUTARIC ACIDURIA TYPE I
GLUTARIC ACIDURIA TYPE I
GLUTARIC ACIDURIA TYPE I

Cerebral injury in GA1

Striatal lesions !!
Age 3 months – 6 years
Irreversible dystonia, increased mortality & morbidity

Acute onset (encephalopathic crisis) vs. Insidious onset (no crisis)

Extra-striatal abnormalities
All age groups, highly dynamic, unclear clinical relevance

La Aciduria Glutárica está presente en multitud de eventos científicos, más que nunca somos visibles

www.pku.es

feder

BLOG

TARTALLETAS DE LIMÓN Y MEXQUENO
TARTALLETAS "LEMON PIE" APROXIMADAS

AECOMI & SOCIEDAD

31 MAYO 2021

PROTOCOLO PARA LA ATENCIÓN EN URGENCIAS DE PACIENTES CON ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1

El Protocolo para la atención en urgencias de pacientes con Aciduria Glutárica tipo 1 contiene los factores que determinan la descompensación del paciente, su tratamiento, cómo prevenirlo, el régimen de Emergencia Domiciliar, el manejo en Urgencias y el régimen de Emergencias Hospitalarias.

Enfermedades Minoritarias H120

@MoralmonMon

El acúmulo de los ác.glutárico y 3-hidroxi-glutárico en la ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I es NEUROTÓXICO

Como secuela se objetivan trastornos del movimiento, generalmente DISTÓNICOS o COREICOS :

@IsabelSolares7 @GA1Familia