

ACTA ASAMBLEA GENERAL 11/07/2020

ASOCIACIÓN NACIONAL FAMILIAS GA

16:15 H Se da comienzo a la Asamblea con los siguientes asistentes:

SOCIO FUNDADOR PRESIDENTE	HELENA CARPIO ANGUITA
SOCIO FUNDADOR TESORERO	JOSE VICENTE VARGAS
SOCIO FUNDADOR	DANIEL VICENTE FRANCO
SOCIO FUNDADOR	ELISA CARPIO ANGUITA
SOCIO FUNDADOR	NURIA CARPIO ANGUITA
SOCIO FUNDADOR SECRETARIA	ANA CARPIO ANGUITA
SOCIO 1	MARÍA CABEZAS RUIZ
SOCIO 2 VOTO DELEGADO	M.DE LOS ANGELES FRANCO FERNÁNDEZ
SOCIO 3 VOTO DELEGADO	M.JESÚS ANGUITA QUINTANA
SOCIO 4 VOTO DELEGADO	EMILIO CARPIO MATÍAS
SOCIO 6	BEATRIZ CASADO VERRIER
SOCIO 9	DAVID MAESTRE
SOCIO 11	CARLA CHEVILLET GARCÍA
SOCIO 21	VERÓNICA LOMINCHAR MARÍN
SOCIO 24	CARIDAD MARTÍNEZ NIETO
SOCIO 25 VOCAL GA2	SUSANA SALAMANQUES ORTEGA
SOCIO 27	M.LUZ IGLESIAS CÁRCANO
SOCIO 28	ESTER CALLEJA VAQUERO
SOCIO 29	ENRIQUE GUTIÉRREZ DE FRANCISCO
SOCIO 30	PABLO GUTIÉRREZ CALLEJA
SOCIO 34	RITA NAVARRO NAVARRO
SOCIO 46	MONTSE OÑÓS PALMAROLA
SOCIO 51	ANGELES LUNA
SOCIO 59	MARI PAQUI RUBIO LINDE
SOCIO 60	PATRICIA VILAÑA
SOCIO 61	JUDIT RUIZ PEIRO
Invitado	MÓNICA PEIRO
Invitado	MIGUEL RUIZ

Balance de cuentas:

- Se resumen, explican y aprueban por unanimidad las cuentas anuales.
- Se informa que se va a mandar un email recordatorio de pago de cuota durante el primer cuatrimestre de cada año; ya que en el 2019 tan sólo pagaron 29 socios de 58.
- Se informa que se procederá a mandar un email para informar de la falta de pago de cuota anual de 40 euros.
- Se recuerda que existen todas las FACILIDADES DE PAGO necesarias para adaptarse a cada situación. Por ejemplo: en diferentes pagos, o por la realización de eventos.

- Se aprueba por unanimidad BECAR a aquellas familias que lo precisen por sus circunstancias y así lo soliciten; lo importante es estar unidos e informados.

- Se informa que debido al coste que supone, no se puede pasar el recibo a cada cuenta.

- Se informa de los gastos anuales que cubren las cuotas:

- MANTENIMIENTO WEB 181,50
- FEDER 75
- FEEHM 150
- SEGURO 198,50
- COMISIONES DEL BANCO 110 EUROS

- Se informa de que actualmente hay una familia con GA2 en la Asociación. Recordamos que es una enfermedad ultra rara y que las formas neonatales son muy graves y, muchos de los niños fallecen sin tener aún diagnóstico. Se acuerda incluir GA2 en la asociación a pesar de que son enfermedades muy diferentes.

- Se enumeran las acciones realizadas el año 2019: celebración del día de las EERR (cuento, iluminación de los Ayuntamientos, difusión en redes sociales), recaudación en los pequeños comercios (huchas).

- Julio 2020 conseguimos una entrevista en el Programa Enfermedades Raras de Antonio Armas a la Dra Sinziana Stanescu sobre GA2. Puntos importantes: la falta de diagnóstico temprano y protocolo de tratamiento, la diferencia de tratamientos y presentaciones de la enfermedad.

- Estamos realizando una Campaña Informativa del diagnóstico genético y tratamiento de afectación metabólica en urgencias, en Castilla León gracias a la ayuda de Alimerka de 2500 euros.

- Susana Salamanqués recuerda a los asistentes la posibilidad de alojarse en Madrid en un piso mantenido por Alimerka para acudir a citas médicas, pruebas o ingresos, con un coste ínfimo.

- Contamos con dos patrocinadores para la realización de eventos.

Resumen de las acciones: es importante participar en los proyectos que vamos consiguiendo, todos los afectados deben tener seguimiento, con o sin secuelas, para evitar las mismas o un empeoramiento. De cara a la visión que desde fuera pueden tener de nuestra organización, tenemos que seguir unidos, participando por los 70 socios que somos. El contestar las encuestas es la mejor forma de participar y ayudar a todos.

Investigación Terapia génica en GA1 Albert y Montse nos hacen un resumen esperanzador, pendiente de conocer si el proyecto pasa a la segunda fase para recibir financiación. Está programado en varias fases a lo largo de tres años. Tenemos una grabación de audio de la explicación de Albert por si queréis consultarlo.

Convenio de investigación 12 de Octubre: Calidad de vida: han comenzado las primeras entrevistas para afectados y padres **de 2 años hasta los 18 años**. Si estáis interesados en participar podéis contactar en el correo "**metabolicas12octubre@hotmail.com**" para programar la entrevista. (Skype© o similar). Duración de la entrevista 20 minutos aproximadamente.

Protocolo de emergencias recordamos la importancia de este protocolo de atención en urgencias para cuando salimos de nuestra zona habitual

<https://familiasga.com/wpcontent/uploads/2019/12/PROTOCOLO-URGENCIAS-ACIDURIAGLUT%C3%81RICA-TIPO-1-DEF.pdf>

Proyecto Neurocognitivo Dra Berta Zamora, Neuropsicóloga CSUR 12 de Octubre gracias a la Ayuda de la Fundación Mutua Madrileña

- i. **Registro Nacional:** sigue abierto para el registro pero se cierra para comenzar las entrevistas
<https://familiasga.com/registro-nacional-deacidemias-organicas/>
- ii. Recordatorio de la **terapia con perros gratuita**

Insuficiencia Renal en GA1: pendiente de comienzo en septiembre, como un subproyecto del Estudio Neurocognitivo. Se trata de estudiar la función renal de los afectados con GA1 y prevenir su deterioro administrando citrato. Se enviaría papel de filtro a cada familia, que humedecerían en orina y se reenviaría al Hospital de Valdecilla, se necesitarían unos parámetros habituales de las analíticas de sangre que nos comunicarán.

Web Gratuita para el conteo de lisina y calorías. Poco a poco habrá mejoras como la incorporación del régimen de emergencia, o poder compartir recetas. Es el futuro del tratamiento en GA1.

iii. Web: <https://www.dietaga1.es/>

iv. Tutoriales:

https://www.youtube.com/watch?v=b7g_5ieNSEU

Taller Contaje de lisina como apoyo en el inicio de la dieta restringida en lisina <https://familiasga.com/eventos/taller-teorico-practico-contaje-porlisina/>

Comentamos la dificultad de la adherencia a la dieta debido a los propios profesionales de los diferentes hospitales, punto importante a incidir durante el próximo año.

Proyecto de adultos: fase de **recolección de datos** para realizar la encuesta. Como investigadores principales la Dra Montserrat Morales y Luisa Farmacéutica de Nutrición. En esta primera fase participarán dos adultos de la Asociación que contarán la problemática o puntos a recoger según su experiencia. En un año se comenzarían a realizar las entrevistas, cuyo objetivo es tener una base en la que basar futuros proyectos para los adultos.

Jornada AO Nov 2019: se recuerda que tenemos los videos para poder consultar, pendientes de colgar en el canal de YouTube de la FEEHM :

v. Diagnóstico Dra Elena Martín

vi. GA1 Dra Pilar Quijada

vii. Adultos Dra Montserrat Morales

viii. Desarrollo Neurocognitivo Dra Berta Zamora

ix. Afectación neurológica Dra Angels García Cazorla

x. Trastornos alimentarios Dra Consuelo Pedrón

xi. Enlace al resumen realizado por **Maria y**

Marta <https://familiasga.com/eventos/i-jornada-de-aciduriasorganicas-feehm/>

Manual de apoyo para evitar los trastornos alimentarios en GA1:

comentamos que Nuria y Elisa, han conseguido recaudar gracias a sus donaciones y trabajo, 4000 de los 6000 euros destinados al equipo de la Dra Pedrón del niño Jesús de Madrid, centro de referencia para trastornos alimentarios en España. Quizás para después de verano, puedan comenzar las reuniones y llevar a cabo este proyecto tan necesario.

Hacemos un inciso para agradecer a todos los que han colaborado con traducciones, resúmenes de encuentros, eventos etc. Están reflejados en el anexo de la Convocatoria.

Vinculación

FEEHM: celebración **I Jornada de Acidurias Orgánicas**. Helena pertenece a la Junta Directiva de la FEEHM desde la última Asamblea, con la finalidad de tener representada nuestras enfermedades y poder de forma directa explicar nuestra problemática y singularidad.

FEDER: recordamos que tenemos con ellos un servicio de atención psicológica, jurídica y de orientación. Enumeramos las ayudas recibidas:

Ayuda de 500 euros para la impresión de la Guía de familias

III Edición Fondo FEDER			
III Edición Fondos FEDER			
Nº	ENTIDAD	NOMBRE PROYECTO	RESOLUCIÓN
1	Asociación de afectados por el Síndrome de Fatiga Crónica (SFC) y por el Síndrome de Sensibilidad Química Múltiple (SQM)	Funcionamiento y Mantenimiento del Servicio de Información y Orientación, así como Actividades formativas y de sensibilización.	1.076,91 €
2	Asociación Española de Enfermos Pseudoautosoma Elástico de España	Asamblea General de Socios de PSE ESPAÑA, Málaga, 1º semestre 10	1.308,88 €
3	Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria	Talleres conviviendo con el Síndrome de Noonan y Mantenimiento, funcionamiento, difusión, sensibilización	1.417,04 €
4	Asociación La Hora Violeta	Dando a conocer la Neurofibromatosis: visita, divulgación y apoyo a las personas afectadas y su entorno.	1.076,95 €
5	Fundación Lucha contra la Ceguera	"Miramos con Optimismo los Avances en la Investigación."	1.247,00 €
6	Federación Gallega de Enfermedades Raras y Crónicas	Asesoramiento laboral, fiscal y contable	906,91 €
7	Federación Española Síndrome de Noonan y otras Rasipeltias	6º Encuentro Estatal familias afectadas por el Síndrome de Noonan y Mantenimiento, funcionamiento, difusión, sensibilización	1.870,49 €
8	Asociación Española de Esclerosis Tuberosa	Reforma de infraestructura en la sede, acondicionamiento de esta mediante pintura, alfombras, cambio de puerta de entrada y servicio externo de asesoría.	736,86 €
9	Epe-Euskadiko Pato Elkarte	Congreso Internacional sobre Síndrome Post-Polio/Pato y Asamblea General de la Asociación Europea de Pato (EPA)	1.813,81 €
10	Asociación de Enfermedades Raras de Castilla León	Servicio de Atención a Socios (Información, gestión y actividades)	1.076,23 €
11	Asociación Española de Stickler	Desarrollo y funcionamiento de la Asociación de Stickler	1.076,95 €
12	Asociación de Hermafroditas de la Comunidad de Madrid	Contratación de servicios profesionales para la mejora de los servicios prestados a los usuarios y el funcionamiento de la sede social	793,54 €
13	Asociación Nacional del Síndrome de Ehlers-Danlos, Hiperlaxitud y Congenitas	II Escuela Internacional de los Síndromes de Ehlers Danlos	1.983,86 €
14	Federación Andaluza de Asociaciones de Ataxias	Mantenimiento y funcionamiento de nuestra entidad y de nuestra labor asociativa.	966,82 €
15	Asociación de Ataxias de Castilla-La Mancha	Actividades informativas, divulgativas, formativas y de ocio y tiempo libre para los enfermos de ataxia y sus familias	963,59 €
16	Asociación Familia (SA)	Impresión de la Guía para padres, hijos/as y terapeutas.	500,00 €
17	Asociación Española de la Enfermedad de Behçet	Atención Psicosocial de los Afectados por la enfermedad de Behçet	963,59 €

Ayuda para terapias a 6 familias 2197 euros

AYUDAS MONETARIAS PROGRAMA IMPULSO 2022				
Entidad	Mediadas	Proyecto	Puntuación	Importe Concedido
Asociación de enfermedades Neuromusculares de Andalucía	2	Terapias de rehabilitación y mantenimiento para menores con enfermedad neuromuscular en Andalucía.	84	2.038€
Asociación de Familiares y Afectados por Patologías del Crecimiento	2	Ayudas individuales para personas con patologías de crecimiento.	86	2.024€
Asociación DEDIMES "Defensa del niño discapacitado con necesidades especiales"	1	Terapia Ocupacional y Fisioterapia para niñas con pluridiscapacidad.	85	2.033€
Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (Simpson-Lordan)	2	Rehabilitación y Ayudas Técnicas para niños y jóvenes afectados por PEF.	85	1.976€
Asociación Familia SAN. Asistencia genética (ga. 1)	2	Ayuda en la rehabilitación y/o productos de apoyo a familias diagnosticadas de achusia genética con afectación neurológica.	72	2.107€
Asociación 22 q Andalucía	2	Programa Impulso de FICER.	82	2.928€
Fundación Stop Sanfilippo	2	Terapias Psicológicas para afectados por el Síndrome de Sanfilippo.	82	1.247€
Asociación Española Fibrosis Mediastínica Familiar y Síndromes Autoinflamatorios	1	Servicio de Rehabilitación Psicosocial (RHP) para niños y jóvenes de hasta 21 años con Síndromes Autoinflamatorios (SA).	82	2.928€
Outshine Parent Project España	1	Escuela de padres.	84	2.886€
Asociación y Grupo de Apoyo a favor de las Personas afectadas por el Síndrome de Inestabilidad a los Andrógenos (ISA) y condiciones relacionadas -3-	2	Ayuda Psicológica a menores con Síndrome de Inestabilidad a los Andrógenos y otras condiciones relacionadas.	80	407€
Fundación Síndrome de West	1	Workshop adaptado para Respiro Familiar.	85	2.899€
Asociación Española Síndrome de Polani	2	Servicios rehabilitadores para menores con Síndrome de Polani.	81	2.472€
Asociación AMC - Anomalias Múltiple Congénita - España	2	Rehabilitación para los menores con Anomalias.	83	2.038€
Asociación de Enfermos de Patología Mitocóndrial	2	Productos y terapias para menores con enfermedad mitocondrial.	85	2.946€
Asociación de discapacitados de Molina de Segura y Vega Alta	2	Ayuda directa a familias para la adquisición de material ortopédico.	82	406€
Asociación Española de las Mucopolisacaridos y Síndromes Relacionados	2	Promoción autonomía personal. Fisioterapia a domicilio, logopedia y psicoterapia 2022.	83	2.038€
Asociación de voluntarios en favor del Síndrome de Dravet - Apoio Dravet	2	Atención directa Apoyativat.	87	2.980€
Asociación de Enfermedades Raras de la Comunidad Valenciana	1	Sesiones de Rehabilitación para personas afectadas por una Enfermedad Rara o sin diagnóstico.	80	2.488€
Asociación Síndrome Williams de España	2	Programa de intervención integral para menores y jóvenes con síndrome de Williams.	85	2.899€
Asociación de Enfermos Neuromusculares de Bizkaia	1	La importancia de la Fisioterapia para los menores con enfermedades neuromusculares.	88	2.038€
Asociación de enfermedades raras y discapacidad Sense Barones de Petrar	2	Programa de rehabilitación para menores con enfermedades poco frecuentes.	84	848€
Asociación Creciendo con Nitoran	2	Proyecto Confinamiento Nitoran.	88	2.886€
Asociación de Afectados por el Síndrome de Noonan/Noonan Espaldas + Asociación Síndrome de Noonan/Comunidad Valenciana -ALANZA-	2	Reuniones de formación por personas con ALANZA.		
Asociación Española del Síndrome de Cornelia de Lange		"MATERIA GRIS" en RAISOPARLAS	84	6.408€
Asociación Española de Ayuda a Niños con Trastorno Multisensorial y Trastorno Parental y Afectados	1	Atendiendo a los niños y niñas con el Síndrome Cornelia de Lange.	89	2.718€
Asociación Española de Ayuda a Niños con Trastorno Multisensorial y Trastorno Parental y Afectados	1	Plan terapéutico para mejorar la calidad de vida de los niños y niñas con fallo intestinal. Influencia parental y trastorno múltiple del Hospital La Paz.	84	2.803€
Asociación Catalana del Síndrome de Williams	2	Ayuda a familias con hijos e hijas con síndrome de Williams.	91	1.851€

Recaudación/acciones/visibilización Recordamos que las acciones están colgadas en la página web de la Asociación y que en el anexo están los enlaces a los mismos. Por su interés destacamos:

- **Radio Enfermedades Raras:**

- **Dra Angels García Cazorla sobre GA1,**

<https://soundcloud.com/user-240760763/erntrevista-en-elprograma-enfermedades-raras-de-antonio-arms>

- **Dra Sinziana Stanesco sobre GA**

<https://soundcloud.com/user-240760763/entrevista-radio-dra-stanesco-ga2>

Con el fin de facilitar la celebración de más eventos, se crea un **Grupo de Apoyo formado por Verónica, Juani y Helena.**

De nuevo agradecemos todo lo trabajado por las familias, empresas, amigos y familiares (en el anexo de la convocatoria están enumerados los eventos y sus enlaces a la página web). Recordamos la importancia de cada granito que sumamos para poder llevar a cabo todas las acciones para mejorar el tratamiento, acceso a terapias e investigación que estamos consiguiendo.

Enumeramos nuestros recursos para los eventos:

- Dípticos, carteles, Roll up
- Velas
- Pulseras
- Camisetas
- Vídeo de difusión de Verónica Lominchar
- Donaciones gomas/horquillas Hermana Bea
- Donaciones productos artesanos Emilio Carpio
- Donaciones libros del grupo 10 Gallinas y alguna más
- Donaciones empresas Il Tuffatore, GTS, Partyson, SDL, Fundación Jaime Jaimes, Stamprof, OR50, CESUR

Propuestas:

- **Reunión de familias** cuando la situación actual del COVID esté controlada.
- **Espacio para recetas en la página web y web de dieta:** en la página web ya es posible tener este espacio, podéis mandar vuestras recetas al correo de la asociación.
- **Tener accesible el listado de ayudas/protocolo de emergencia y otros documentos.** A esta propuesta Adrián presenta la posibilidad de hacer una **cuenta en Telegram** en la que se fijen estos documentos y que estén accesibles. Vamos a desarrollar esta gran idea.
- Recordamos la importancia de ser atendido por un equipo especializado (CSUR) y que tenemos derecho a ello, se puede hacer derivación desde el programa SIFCO habitualmente por los especialistas. También aunque ya seamos atendidos por un CSUR, tenemos derecho a una segunda opinión. Hablamos de las dificultades que hemos vivido y de encontrar la manera de superarlas y tener los cuidados que merecemos.
- José Vicente hace la propuesta de **coger sólo lotería on line** para reducir el coste, ya que no debe enviarse y comenta que el mayor beneficio viene de la venta de la cesta navideña. Se vota la propuesta y se aprueba por unanimidad.
- Helena propone la **organización de un grupo de apoyo psicológico de padres/hermanos y adultos.** Se comenta que lo lógico sería comenzar con los padres, y preguntar los costes y condiciones al equipo de la Dra Sanz de Madrid, con amplia experiencia en niños con patologías crónicas.
- Se aprueba el cambio de nombre definitivo de la Asociación a Familias GA, debido a la aprobación definitiva de la inclusión y atención a familias con GA2, y la modificación de Estatutos que conlleva.
- Se proponen nuevos cargos en la Junta Directiva que se aprueban por votación unánime.
- **Vocal GA2:** D^a SUSANA SALAMANQUÉS ORTEGA, Española, DNI/ 71143622E, CALLE ESTRECHA 3, 1^ºA. 47195. LA FLECHA. VALLADOLID.

- **Vocal:** Dº MARI ÁNGELES GARCÍA PONCE, Española, DNI 34834587Y, c/Sargento Ángel Tornel 9, 1ºB, 30009 Murcia
- **Vocal:** Dª VERÓNICA LOMINCHAR MARTÍN, Española, DNI 03911418S, CALLE CERVANTES 12B, 45940. VALMOJADO. TOLEDO.
- **Vocal:** Dª BEATRIZ CASADO VERRIER, Española, DNI 12414872I, CALLE LAS POZAS 12. 40194 TRES CASAS. SEGOVIA.
- **Vocal:** Dª Montserrat Oñós Palmarola, Española, DNI 47724691J, CALLE DE VILAFRANCA 1-7, 4º1ª C.P. 08720 VILAFRANCA DEL PENEDÉS
- **Vocal:** D Albert Carbonell Sanromá, Español, DNI 47726007H, CALLE DE VILAFRANCA 1-7, 4º1ª C.P. 08720 VILAFRANCA DEL PENEDÉS
- **Vocal:** Dª Judith Ruiz Peiro, Española, DNI 20059375V , CALLE LLIBERTAT 4, C.P. 46790 XERESA, VALENCIA
-

Aprobadas las incorporaciones a la Junta Directiva propuestas. Estas nuevas incorporaciones cubren las bajas de D. MARCOS ANTONIO MORALES MANZÓN (DNI 50108777B) y Dª NURIA CARPIO ANGUITA (DNI 20254647L) que han comunicado su renuncia a sus cargos de vocales en la Junta Directiva.

Se da por finalizada la Asamblea a las 19:07 h



FAMILIAS GA
Unidas por el futuro