

MEMORIA DE ACTIVIDADES FAMILIAS GA EJERCICIO 2020



Asociación Nacional Familias GA

C/DE CAMBADOS Nº40 ARROYOMOLINOS MADRID www.familiasga.com G-87924007



MEMORIA DE ACTIVIDADES

EJERCICIO 2020

CONTENIDO

1 DATOS DE LA ENTIDAD

2 FINES ESTATUTARIOS

3 NÚMERO DE SOCIOS

4 ACTIVIDADES DESARROLLADAS, RESULTADOS Y BENEFICIARIOS

4.1 Atención directa a los afectados

4.2 Terapias y ayudas económicas

4.3 Transformación social

4.4 Incidencia profesionales sanitarios

4.5 Captación de fondos

4.6 Red de enfermedades raras

4.7 Fomento de la investigación y conocimiento sobre GA1 y GA2

5 MEDIOS DE LA ASOCIACIÓN

6 RETRIBUCIONES JUNTA DIRECTIVA

7 DATOS RELEVANTES SOBRE LA ORGANIZACIÓN DE LOS DISTINTOS SERVICIOS, CENTROS O FUNCIONES

1 DATOS DE LA ENTIDAD

DENOMINACIÓN: Asociación Nacional Familias GA

RÉGIMEN JURÍDICO: Asociación

REGISTRO DE ASOCIACIONES: Ministerio del Interior

Nº Registro Asociaciones	Fecha	CIF
613620	25/07/2017	G87924007

DOMICILIO DE LA ENTIDAD:

CALLE	NÚMERO	CÓDIGO POSTAL
De Cambados	40	28939
LOCALIDAD	PROVINCIA	TELÉFONO
Arroyomolinos	Madrid	616911152
DIRECCIÓN CORREO ELECTRÓNICO		
Correofamiliaga1@gmail.com		

2 FINES ESTATUTARIOS

La Asociación Nacional Familias GA que aúna a afectados, familiares y amigos con aciduria glutárica tipo 1 y 2; es una organización independiente, aconfesional, apartidista, democrática y participativa, no gubernamental, sin ánimo de lucro, con personalidad jurídica y con plena capacidad para ser sujeto de derechos y obligaciones.

Pretende ser un agente que dé servicios complementarios a los de las administraciones públicas, debido a las características y necesidades especiales que estas patologías generan en el afectado y familia.

Para el desarrollo de sus fines y planes de actuación, tiene como principal misión el fomento del estudio, investigación y conocimiento social, médico y científico de las enfermedades raras que representa. Para mejorar la calidad de vida de las personas con GA1 y GA2 (MADD), así como la defensa de sus derechos y la promoción de cuantas iniciativas conduzcan a este fin.

Según el articulado de sus estatutos:

TITULO II. FINES Y ACTIVIDADES DE LA ASOCIACIÓN

Artículo 2º: Son fines de esta Asociación:

- a. La creación de una red de afectados por GA1 (Aciduria glutárica tipo I) y sus familias, protegiendo los derechos e intereses de los mismos.
- b. Colaborar y promover la investigación científica para mejorar los conocimientos sobre la enfermedad, para el desarrollo de tratamientos o terapias que aporten mayor calidad de vida a los afectados.
- c. Dar a conocer la situación de estos afectados, sensibilizar a la sociedad y a las autoridades de la importancia de un tratamiento dietético, educativo y clínico adecuado.
- d. La promoción y desarrollo de las actividades de prevención, detección, y diagnóstico temprano de las secuelas e incapacidad derivadas del proceso de la enfermedad.
- e. Favorecer la integración de los afectados por GA1 como colectivo en riesgo de exclusión social.
- f. Promover el contacto entre centros de referencia de GA1 para que los pacientes reciban el tratamiento y terapias más adecuadas y actualizadas.
- g. Ser interlocutor válido ante los organismos públicos y privados, en los temas de interés común que afecten a sus miembros.
- h. Promover el acceso igualitario en todo el territorio nacional a las técnicas de diagnóstico, tratamiento, terapias, medicamentos y alimentos hipoproteicos necesarios y más adecuados para los afectados por GA1.
- i. Crear y gestionar una bolsa de ayudas materiales, personales o económicas para el apoyo a las familias.

Artículo 3º Para el cumplimiento de los fines establecidos, la Asociación podrá organizar las siguientes actividades:

- a.** Desarrollar los elementos de comunicación necesarios (físicos y/o virtuales, como páginas web o redes sociales).
- b.** Dar a conocer esta enfermedad a través de la web, redes sociales, difusión de videos y participación en charlas de temáticas relacionadas, así como, la colaboración u organización de Conferencias y Jornadas Médicas.
- c.** Fomentar la unión de los afectados, con el objeto de compartir vivencias y facilitar apoyo emocional, pudiendo organiza encuentros presenciales o virtuales, o a través de la web.
- d.** Crear una base de datos de los afectados.
- e.** Fomentar el contacto con profesionales que puedan aportar nuevas vías de investigación, tratamientos, terapias...con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los afectados.
- f.** Buscar medios de financiación para los fines de la asociación.
- g.** Ayudar a la integración de los afectados en todos los ámbitos (escolar, laboral, familiar...)
- h.** Solicitar, tramitar y gestionar la colaboración y cooperación de los organismos y entidades, tanto públicas como privadas, nacionales e internacionales, con el objeto de cumplir los fines de la Asociación
- i.** Crear un acercamiento interdisciplinario a través de congresos, grupos de estudio, conferencias, seminarios y otros medios como el intercambio de información y colaboración.
- j.** Información sobre cuidados, discapacidad, servicios asistenciales y el modo de acceso a los mismos.
- k.** El impulso de programas de sensibilización sobre la enfermedad, así como la difusión y práctica de la solidaridad y voluntariado en beneficio de las personas con esta enfermedad rara y de sus familias.
- l.** Promocionar la asistencia socio-sanitaria para la rehabilitación integral de los afectados.
- m.** Pertenecer a la Federación Española De Enfermedades Raras FEDER.
- n.** Cualquier otra actividad que sea beneficiosa para la calidad de vida de los afectados.

Los beneficios obtenidos por la asociación, derivados del ejercicio de actividades económicas, incluidas las prestaciones de servicios, deberán destinarse, exclusivamente, al cumplimiento de sus fines, sin que quepa en ningún caso su reparto entre los asociados ni entre sus cónyuges o personas que convivan con aquéllos con análoga relación de afectividad, ni entre sus parientes, ni su cesión gratuita a personas físicas o jurídicas con interés lucrativo (Art. 13.2 LO 1/2002).

3 NÚMERO DE SOCIOS

A 31 de Diciembre de 2020 el número de socios es 64

SOCIOS FUNDADORES	SOCIOS HONORÍFICOS	SOCIOS	TOTAL
10	1	53	64

4 ACTIVIDADES DESARROLLADAS, RESULTADOS Y BENEFICIARIOS

La Asociación Nacional Familias GA, FGA, desarrolla su acción en torno a la misión, visión y valores que nos identifican:

- **NUESTRA MISIÓN:** representar y defender los derechos de las personas con aciduria glutárica tipo 1 y 2 y sus familiares, favoreciendo su inclusión y generando estrategias que contribuyan a mejorar su calidad de vida.

- *Humana:* damos apoyo a las familias, acompañándolas en todo el proceso y facilitando información sobre la enfermedad.

- *Científica:* en la que queremos potenciar la investigación de la enfermedad, mejorando con ello los tratamientos, la calidad de vida de los pacientes y la detección temprana.

- **NUESTRA VISIÓN:** ser una comunidad de apoyo en torno a un proyecto común.

- **NUESTROS VALORES:**

- El *respeto* ante los tiempos, los espacios y las realidades personales de cada individuo y sus familias.

- *Perseverancia* para el cumplimiento de nuestros objetivos a pesar de las dificultades como la escasez de medios y el desinterés generalizado de la sociedad por el estudio de estas patologías.

- La *unión* entre los agentes de este proyecto (afectados, familias, profesionales, comunidad...)

4.1 IDENTIFICACIÓN DE LA ACTIVIDAD: Atención a los afectados, familias y profesionales

DENOMINACIÓN:

Atención directa a los afectados

DESCRIPCIÓN: nuestro principal objetivo es ofrecer la información más actualizada para que los afectados puedan alcanzar la mayor calidad de vida posible. Debido al escaso número de afectados, no tenemos opción a recibir ciertos servicios sin que el coste suponga un gran perjuicio para nuestras cuentas; por lo que necesitamos asociarnos a Federaciones de referencia para poder dar los servicios que nuestros asociados necesitan como la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) o la Federación Española de Enfermedades Hereditarias del Metabolismo (FEEHM).

Las intervenciones están centradas en el núcleo familiar, dando apoyo y consejo al cuidador o cuidadores principales, y a los afectados. La atención directa está dirigida al colectivo y sus familias, profesionales de atención directa, estudiantes, administraciones, entidades y población interesada.

La pandemia ha puesto de manifiesto las dificultades que pasamos cada día por ser personas en riesgo de descompensación y daño neurológico, durante como mínimo los dos primeros años de vida del afectado, debemos reducir nuestros contactos a los imprescindibles, ya que con una mínima infección hay muchas posibilidades de ser hospitalizado y hay que aplicar medidas muy estrictas para evitar la descompensación metabólica. A pesar de tener experiencia en el aislamiento, nuestras familias han sentido una involución en cuanto a la atención sanitaria, prácticamente han reducido todas las terapias, y han tenido gran retraso en otras especialidades, cirugías...

Decidimos realizar todo lo necesario para que las familias estén informadas de todo lo importante para el correcto desarrollo y evitar riesgos, en tiempo y forma.

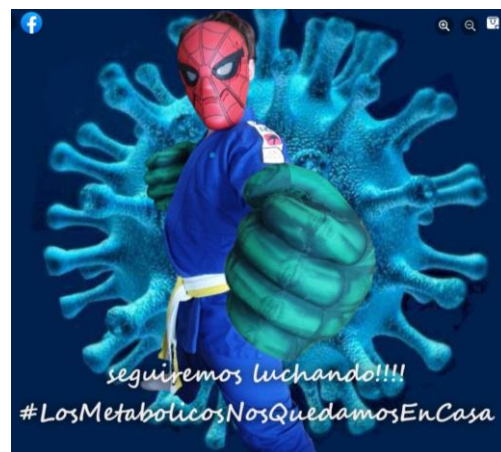
BENEFICIARIOS: familias y afectados con aciduria glutárica tipo 1 y 2

REQUISITOS ser afectado, familiar, profesional o interesado en estas patologías.

SERVICIOS/ACCIONES:

4.1ª Atención directa

- Gestión de la atención psicológica gracias a pertenecer a FEDER
- Actualización de los datos de la Asociación en las principales entidades de referencia en enfermedades raras (ORPHANET, FEEHM, FEDER, CREER)
- Creación de grupo de difusión unidireccional en whatsapp para difundir la información más importante relacionada con las patologías, tratamiento y control.
- Creamos Grupo de Telegram
- Traducción del protocolo de urgencias al inglés, alemán, ruso y francés.
- Traducción de la Guía de familias alemana al español.
- Actualización de la página web de www.familiasga1.es a www.familiasga.com
- Impresión guía de familias, dípticos y tarjetas
- Difusión de las grabaciones de la I Jornada Interterritorial de acidurias orgánicas
- Campaña informativa sobre los cuidados ante en COVID con FEEHM



- Realizamos una Página de intercambio de productos para que las familias puedan ponerse en contacto y disminuir los gastos
- Difusión de las recomendaciones de tratamiento de los EIM en caso de infección por COVID. Realizamos apartado específico en nuestra página web para facilitar el acceso.

- Difusión de la Recomendaciones para la escolarización de los EIM



Familias GA Aciduria Glutámica tipo I y 2
Publicado por Helena Carpio Anguita · 6 de septiembre de 2020 ·

Indispensable el trabajo conjunto entre profesionales y familias. Gracias!!!



AECOMYSOCIEDAD.ORG
RECOMENDACIONES DE LAS SOCIEDADES AECOM y SEEIM PARA LA ESCOLARIZACIÓN DE NIÑOS CON ERRORES INNATOS DEL...
De acuerdo al conocimiento actual, la mayoría de los niños con errores innatos del metabolismo (EIM) no tienen un riesgo aumentado de infección por el Coronavirus SARS-CoV-2 (COVID-19), comparado con otras...

RECURSOS HUMANOS: la asociación gestiona la información recibida y pone en conocimiento de los afectados y familias toda la información concerniente a su patología, cuidados, tratamientos etc

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	0
VOLUNTARIO	2

COSTE Y FINANCIACIÓN

- Pago del seguro para la atención de terceros HELVETIA: - 198,55 euros
- Cuota socio a las Federaciones de referencia en:
 - *Enfermedades raras FEDER* - 75 euros
 - *Errores congénitos del metabolismo FEEHM* - 150 euros
- Mantenimiento página web - 181,50 euros
- Ayuda Convocatoria de Fondos FEDER impresión guía de familias, dípticos y tarjetas + 500 euros

III Edición Fondo FEDER

Nº	ENTIDAD	NOMBRE PROYECTO	RESOLUCIÓN
1	Asociación de afectados por el Síndrome de Fígado Crónico (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.	1.078,81 €
2	Asociación Española de Enfermedades Pseudoautosómicas Clónicas de España	Asamblea General de Socios de PNE-ESPAÑA, Málaga, 2º semestre 19	1.303,66 €
3	Asociación Síndrome de Noonan de Castilla	Talleres convivencia con el Síndrome de Noonan y Mantenimiento, funcionamiento, difusión, sensibilización	1.437,04 €
4	Asociación La Hora Violeta	Curso a conocer la Neurofibromatosis, visibilización, divulgación y apoyo a las personas afectadas y su entorno.	1.078,95 €
5	Fundación Lucha contra la Ceguera	"Miramos con Optimismo los Avances en la Investigación."	1.347,00 €
6	Federación Gallega de Enfermedades Raras y Crónicas	Asesoramiento laboral, fiscal y contable	908,91 €
7	Federación Española Síndrome de Noonan y otras Rasagatas	4º Encuentro Estatal familias afectadas por el Síndrome de Noonan y Mantenimiento, funcionamiento, difusión, sensibilización	1.870,49 €
8	Asociación Española de Exceso de Tiroxina	Reforma de infraestructura en la sede, acondicionamiento de ésta mediante pintura, alfombrado, cambio de puerta de entrada y servicio externo de asistencia.	736,86 €
9	Asociación Española de Exceso de Tiroxina	Congreso Internacional sobre Síndrome de Peto/Peto y Asamblea General de la Asociación Española de Exceso de Tiroxina (EET)	1.833,81 €
10	Asociación de Enfermedades Raras de Castilla León	Servicio de Atención a Socios (información, gestión y actividades)	1.078,23 €
11	Asociación Española de Stöckler	Desarrollo y funcionamiento de la Asociación de Stöckler	1.078,95 €
12	Asociación de Hemofilia 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 Colágenoopatías	Escuela Internacional de los Síndromes de Ehlers-Danlos	1.983,86 €
14	Federación Andaluza de Asociaciones de Alzheimers	Mantenimiento y funcionamiento de nuestra entidad y de nuestra labor asociativa.	588,82 €
15	Asociación de Alzheimers de Castilla-La Mancha	Actividades informativas, divulgativas, formativas y de ocio y tiempo libre para los enfermos de alzheimer y sus familias.	963,59 €
16	Asociación Familia GAT	Impresión de la Guía para padres, dípticos y tarjetas.	500,00 €
17	Asociación Española de la Enfermedad de Behcet	Atención Psicosocial de los Afectados por la enfermedad de Behcet	963,59 €

CONCEPTO	GASTO	AYUDAS ECONÓMICAS
SEGURO HELVETIA	198,55	
CUOTA FEDERACIONES	225	
FONDOS FEDER GUÍA, DÍPTICOS		500
CINFA: App www.dietaga1.es		pendiente
MANTENIMIENTO WEB	181,50	
TOTAL	605,05	500

GRADO DE ATENCIÓN: Tipos de consultas y atención:

DIRECTA:

- Adhesión a la asociación
- Servicios y recursos
- Preguntas sobre la atención, tratamiento, recursos, medicamentos, centros y profesionales, terapias, COVID 19
- Incidencias de los afectados
- Agradecimientos
- Donaciones

INDIRECTA

- Página web
- Videoteca, canal de Youtube
- Asesoría fiscal y jurídica a través de FEDER
- Atención psicológica a través de FEDER

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO

CONCEPTO	TOTAL
Número de consultas atendidas	No registrado
De familiares y afectados	10-20 consultas semanales
De profesionales	55 emails gestionados
A través de Email	40 emails gestionados
A través de WhatsApp	5-30 semanales
Consultas a través de Redes sociales	20 contactos
Consultas a través del Teléfono	2-10 semanales



CONCEPTO	TOTAL
Mensajes grupo de difusión	64 mensajes
Redes sociales	449 publicaciones
Facebook	233 publicaciones
Twitter	133 tweets
Instagram	83 publicaciones
Rare Connect	20 publicaciones
Canales video: vimeo	1 video colgado
Audios souncloud	1 audio
Visitas a la página web	60128 visitas
Publicaciones página web	116
Artículos científicos	103 artículos
Entradas blog	3
Eventos	7
Noticias	2
Participación	1

Los usuarios que mayoritariamente realizan consultas son las personas afectadas y familiares directos y/o cuidadores; suponiendo el 80% del total de los usuarios. El medio más utilizado para contactar es el WhatsApp, seguido del correo electrónico.

4.1b Apoyo para el tratamiento dietético

- Desarrollo de una tabla de productos con los valores de lisina, calorías y proteínas para la app con los valores nutricionales de los principales productos naturales.
- Organización junto a Nutricia de una cata de recetas para administrar la fórmula especial de Anamix GA1 a los afectados y realizar un dossier de apoyo. Debido a la pandemia, se realizaron cajas con el material necesario y se envió a 11 familias.
- Desarrollo y puesta en marcha la prueba piloto de la app de control dietético para GA1

DESCRIPCIÓN: hemos elaborado estas acciones para favorecer la correcta adhesión al tratamiento dietético y farmacológico; apoyando a padres y cuidadores, e implicando a los afectados en su propio autocuidado.

RECURSOS HUMANOS: la Junta Directiva y un socio han sido los encargados de realizar las acciones.

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	0
VOLUNTARIO	5

COSTE Y FINANCIACIÓN

- Presentación de nuestro Proyecto de desarrollo de un app para el control dietético de la GA1 en la Convocatoria CINFA, hemos sido seleccionados, pero estamos pendientes de recibir la ayuda de +3500 euros

CONCEPTO	GASTO	AYUDAS ECONÓMICAS
Convocatoria CINFA		pendiente
TOTAL		0

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO la app ha tenido un periodo de prueba en el que hemos participado 15 familias, y a final de año se ha difundido su uso al resto de familias, una vez resueltas las primeras comprobaciones. La cata de las recetas realizada por 11 familias, conlleva la realización de una encuesta para detectar las que aportan mejor palatabilidad-saborización al producto, para posteriormente realizar un documento para ayudar a la toma del medicamento, han participado padres y afectados.

CONCEPTO	PARTICIPANTES
Cata de recetas con Anamix	11
App dietaga1.es	15

4.1c Tarjeta prioritaria de urgencias

DESCRIPCIÓN: Uno de nuestros mayores problemas es la urgencia de atención y tratamiento cuando los afectados están en riesgo de catabolismo y descompensación, por ello, nos unimos a la FEEHM y al Presidente de AECOM, para proponer a la Subdirección General de Calidad Asistencial e Innovación Dirección General de Salud Pública, Calidad e Innovación del Ministerio de Sanidad, la realización de una tarjeta prioritaria de atención en urgencias a los ECM con riesgo de descompensación.

RECURSOS HUMANOS: Presidente de la AECOM, Presidente de la FEEHM, presidente de la Asociación y equipo del Ministerio de Sanidad.

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	0
VOLUNTARIO	3

COSTE Y FINANCIACIÓN a la asociación no le ha supuesto un coste económico, es una labor voluntaria

BENEFICIARIOS: afectados con errores congénitos del metabolismo en riesgo de descompensación

REQUISITOS afectados y familiares con ECM

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO
mantuvimos una reunión on line con muy buenas perspectivas, a la espera de aportar diferentes soluciones por parte del Ministerio. Desgraciadamente la pandemia ha paralizado estas acciones que están pendientes de reanudarse.

4.1d Asamblea General:

- Puesta al día general de acciones, cuentas anuales y recogida de propuestas y necesidades de los socios.
- Exposición sobre el proyecto de estudio neurocognitivo en GA 1 y GA2
- Difusión de la posibilidad de la financiación del proyecto CHARLIE
- Propuestas y acciones para 2021

DESCRIPCIÓN: siendo el mayor órgano de gobierno de la organización la asistencia fue en formato on line de toda la geografía española. Los socios ratificaron las actividades y cuentas del 2019 y votaron las acciones para el 2020. Se actualizaron las novedades sobre los dos proyectos de investigación y se realizó un turno de preguntas al respecto.

RECURSOS HUMANOS: la Junta Directiva

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	0
VOLUNTARIO	8

COSTE Y FINANCIACIÓN sin coste

BENEFICIARIOS: familias y afectados socios

REQUISITOS ser socio o amigo de la Asociación, invitados voz no voto

GRADO DE ATENCIÓN directa

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO durante la asamblea se escucharon las necesidades de las familias y sus posiciones frente a las acciones realizadas durante 2019 y las futuras actuaciones.

4.1g Fisioterapia on line gratuita gracias a FEDER

DESCRIPCIÓN: la pandemia ha paralizado por completo las terapias de los afectados y en muchos de ellos ha supuesto una regresión de los hitos ya conseguidos, y un empeoramiento de su estado basal. Gracias a nuestra pertenencia a FEDER se ha podido ofrecer esta posibilidad de unirse de forma on line a la terapia de un fisioterapeuta.

RECURSOS HUMANOS: presidenta de la asociación

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	0
VOLUNTARIO	1

COSTE Y FINANCIACIÓN sin coste

BENEFICIARIOS: los usuarios con secuelas o con retraso en el desarrollo

REQUISITOS personas con una enfermedad rara

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO tenemos constancia de 2 adultos que recibieron estos cuidados

4.2 IDENTIFICACIÓN DE LA ACTIVIDAD: acciones para cubrir necesidades no satisfechas

DENOMINACIÓN:

Terapias y ayudas económicas

SERVICIOS/ACCIONES:

4.2a Beca para estudiantes con enfermedades metabólicas de FEEHM y Biomarin

DESCRIPCIÓN: realizamos un convenio de colaboración con la empresa Biomarin, como representantes de FEEHM, para gestionar las becas y valorar junto al Dr Álvaro Hermida, a afectados metabólicos que quieren continuar sus estudios.

RECURSOS HUMANOS: Presidente de la Asociación, Dr Hermida, representantes de Biomarin.

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	0
VOLUNTARIO	7

COSTE Y FINANCIACIÓN este convenio no ha implicado coste para la asociación ni la Federación.

BENEFICIARIOS: afectados con enfermedades hereditarias del metabolismo

REQUISITOS padecer un error congénito del metabolismo y realizar estudios en la Universidad o cursos de formación.

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO 3 afectados se beneficiaron de este proyecto

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

ALANIS ALONSO
Paciente madrileña con
aciduria glutárica tipo I



¿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.

¿A qué la vas a destinar?

Esta ayuda económica será para estudiar en una academia la Oposición de Auxiliar Administrativo del Estado.

NATALIA GARRIDO
Paciente madrileña con
fenilcetonuria (PKU)



¿Cómo te sientes al ganar una de las becas?

Estoy muy agradecida a la FEEMH 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.

¿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.

MARÍA PARRAS
Paciente madrileña con
fenilcetonuria (PKU)



¿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 FEEMH y BioMarin por llevar a cabo acciones como esta.

¿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.

4.2b Atención psicológica Grupal de ayuda mutua de padres con la Dra Beatriz Sanz de CREA Primera Infancia

DESCRIPCIÓN: pretendemos formar dentro de la asociación, redes de apoyo entre las familias, para la mejor adaptación al diagnóstico y al impacto familiar, económico, psicológico y social que supone. Se realizó un grupo de apoyo de 6 familias como proyecto piloto. Las primeras sesiones comenzaron en octubre 2020. Se plantearon objetivos con la Dra Sanz del Grupo CREA Primera Infancia, se mostró el proyecto a las familias y a lo largo de 8 sesiones se fueron superando hasta su finalización en 2021..

RECURSOS HUMANOS: personal Grupo CREA Primera Infancia, 2 psicólogas

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	2
VOLUNTARIO	0

COSTE Y FINANCIACIÓN cada sesión por familia ha supuesto un coste de 25 euros, durante este año no hemos recibido apoyo para esta acción.

CONCEPTO	GASTO	AYUDAS ECONÓMICAS
Coste Sesión cada familia	25	
Coste 4 sesiones 6 familias	600	
TOTAL	600	0

BENEFICIARIOS: familias y afectados con aciduria glutárica tipo 1 y 2. 84 afectados y sus familias

REQUISITOS afectados y familiares con GA1 y GA2

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO 6 familias se beneficiaron de este proyecto piloto durante el 2020

4.2c Presentación convocatoria de ayudas “Programa IMPULSO de FEDER-Fundación Mutua Madrileña” para el apoyo de los costes económicos de las terapias de las familias con afectados con secuelas

DESCRIPCIÓN: las secuelas de GA1 y GA2 suponen un gasto económico muy importante para las familias, y tras los 3 o 6 años dependiendo de la Comunidad Autónoma, ya no reciben atención temprana, y las terapias de los centros educativos no suelen ser suficientes. Por ello dependiendo del estado basal necesitan un mayor número de recursos. Para paliar en parte esta situación, presentamos un proyecto para el apoyo a 5 familias a la Convocatoria de ayudas de la Fundación Mutua Madrileña gestionado por FEDER.

RECURSOS HUMANOS: 2 personas de la Junta Directiva elaboraron el proyecto y se encargaron de recoger los documentos de justificación de la ayuda

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	0
VOLUNTARIO	2

COSTE Y FINANCIACIÓN en la Convocatoria de ayudas se repartieron los 2197 por igual entre las 5 familias (439,40)

CONCEPTO	GASTO	AYUDAS ECONÓMICAS
Proyecto IMPULSO		2197
TOTAL	0	2197

BENEFICIARIOS: 5 familias y afectados con GA tipo 1 y 2.

REQUISITOS afectados y familiares con GA1 y GA2

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO las 5 familias recibieron la transferencia por un 1/5 del total, y alivió en parte los costes económicos derivados de las secuelas

4.2d Conseguimos gracias al Convenio de Colaboración con la fundación Alimerka, un apartamento para el alojamiento de las familias que se desplacen hasta aquí, por un precio simbólico de 15 euros.

DESCRIPCIÓN: desde que comenzaron nuestras primeras interacciones con las unidades de atención a enfermedades metabólicas, hemos percibido la desigualdad en recibir los cuidados más avanzados que necesitan los afectados. El Hospital 12 de octubre ha crecido junto a nosotros a la hora de adoptar las recomendaciones internacionales, y se ha convertido en el centro que atiende más familias con nuestras patologías. Por ello, hemos valorado la necesidad de apoyar a las familias que se trasladan desde otras comunidades, para disminuir sus gastos. Gracias a nuestra estrecha colaboración con la Fundación Alimerka, a la que trasladamos nuestras necesidades, nos ofrecieron la posibilidad de un piso en el centro de Madrid en el que las familias pueden alojarse cuando acuden a la realización de pruebas, ingresos, cirugías.. con un coste simbólico.

RECURSOS HUMANOS: 2 personas de la Junta Directiva, personal de la Fundación Alimerka

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	0
VOLUNTARIO	2

COSTE Y FINANCIACIÓN sin coste

BENEFICIARIOS: familias afectadas con GA1 y GA2

REQUISITOS ser familiar o cuidador de afectados con GA1 y GA2

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO en general ha sido una iniciativa muy bien recibida, pero este año debido a la pandemia, no ha sido usado ya que nuestros afectados son de riesgo y evitamos desplazamientos y contactos innecesarios

4.2e Conseguimos terapia canina gratuita para menores de la asociación

DESCRIPCIÓN: Debido a nuestro proyecto con el equipo de neuropsicología y metabólicas del Hospital 12 de Octubre de Madrid, se nos ha ofrecido la posibilidad de recibir intervención asistida con perros desde el 10 de julio de 2020. Se basa en el trabajo en equipo de una manera distinta, pasando de ser los cuidados a los cuidadores y profesores de perros. Y de forma lúdica se puedan trabajar áreas como la atención, la memoria, la motivación, la expresión de emociones, la empatía, y manejo de la ansiedad en situaciones de estrés con los perros como aliados.

RECURSOS HUMANOS: 1 personas de la Junta Directiva, Dra Berta Zamora y el equipo de Yaracán.

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	0
VOLUNTARIO	1

COSTE Y FINANCIACIÓN sin coste, gracias al convenio entre la Asociación y el equipo de neuropsicología del Hospital 12 de octubre de Madrid, y la financiación del "Programa 4 patas de apoyo" junto a Yaracán.

BENEFICIARIOS: 10 menores de la asociación

REQUISITOS ser afectado con GA1-2

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO debido a la pandemia muchos de los niños con secuelas habían visto reducidas sus terapias y fue un gran apoyo para las familias.

4.2e Participamos en la creación de la “Escuela en casa para metabólicos” Home schooling

DESCRIPCIÓN: Escuela en casa es un programa que la Fundación Trilema ofrece, en colaboración con FEEMH, para la comunidad de pacientes metabólicos más jóvenes. El momento actual en el que vivimos, hace que los metabólicos nos encontremos en situación de riesgo. Gracias a este proyecto que se extiende a nuestro colectivo de forma gratuita, 80 niños con metabopatías de entre 3 y 11 años de edad, recibirán una educación motivadora, con el asesoramiento continuo de un profesor en exclusiva para nosotros.



The image shows a social media post from 'Mundo Metabólico' (@Mun...), dated 10 Jun, 20. The post asks: '¿Tu hijo tiene una metabopatía y tiene entre 3 y 11 años?'. It announces: 'Ponemos en marcha un programa de escuela en casa gratuito.' and provides a link: 'Si quieres saber más pincha en este link: metabolicos.es/2020/06/progra...'. It also lists social media handles: '@Metabolicos_es @alimelcambio #fundaciontrilema @SaveChildrenEs'. The image includes logos for 'Homeschooling', 'Save the Children', 'DANONE', 'CAMBIO', and 'TRILEMA'. Below the logos is a photo of a child writing at a desk, and at the bottom, a blue banner reads 'PROGRAMA ESCUELA EN CASA PARA METABÓLICOS'. To the right of the text is a photo of a man and a young girl smiling.

RECURSOS HUMANOS: 1 personas de la Junta Directiva en representación de FEEHM y el equipo de Fundación Trilema/Nutricia/danone.

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	0
VOLUNTARIO	1

COSTE Y FINANCIACIÓN sin coste

BENEFICIARIOS: hasta 80 niños entre 3-11 años con enfermedades metabólicas

REQUISITOS ser afectado con ECM

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO debido a la pandemia muchos de los niños con secuelas habían visto reducidas sus terapias y fue un gran apoyo para las familias, ya que los profesores se adaptaron a las necesidades especiales de nuestro colectivo, incluida la alimentación.

4.3 IDENTIFICACIÓN DE LA ACTIVIDAD: Sensibilización y difusión a la sociedad, incidencia política

DENOMINACIÓN:

Transformación social

SERVICIOS/ACCIONES:

- Campaña de visibilización por el Día de las EERR 28 Febrero junto a FEEHM

CAMPAÑA DE VISIBILIZACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS
METABÓLICAS

29 de Febrero 2020 #piensaenmetabólico

Invitamos a las instituciones más cercanas a las familias afectadas a participar en la campaña de visibilización de las enfermedades raras metabólicas del próximo día 29 de febrero 2020. Nuestra propuesta este año es encender luces azules ese día como signo de unión y apoyo a nuestra lucha diaria (#piensaenmetabolico en las redes sociales)

Dentro de nuestros objetivos como asociación están dar a conocer estas enfermedades, sensibilizar a la sociedad de la necesidad de una detección temprana y de aumentar la investigación en este tipo de enfermedades en cuanto a tratamientos y mejora de calidad de vida, sin olvidar las necesidades que generan las secuelas funcionales que la enfermedad puede generar en los pacientes.

Con esta campaña pretendemos dar visibilidad a la realidad de las familias con enfermedades metabólicas, buscando el apoyo social en nuestra lucha diaria.

¿Por qué pensar en metabólico?

Las enfermedades metabólicas congénitas o errores congénitos del metabolismo (ECM) son enfermedades que tienen su origen en una alteración genética, concretamente de una proteína o de una enzima que hace que un proceso metabólico quede bloqueado.

La morbilidad y mortalidad en los recién nacidos por la falta de un diagnóstico temprano, un tratamiento efectivo y especialistas formados, es un reto en el que todos estamos implicados.

Se conocen alrededor de 1000 enfermedades metabólicas y 2000 mitocondriales. Son enfermedades de baja incidencia, pero en su conjunto se estima que 1 de cada 500-800 recién nacidos vivos padecerá un error congénito del metabolismo y un 50% de ellos la desarrollará durante el periodo neonatal. Tan sólo alguna de estas enfermedades severas se detecta en el cribado neonatal.

Ciertos diagnósticos y síntomas comunes pueden alertarnos de estas patologías: hipoglucemia, sufrimiento perinatal, ictericia, hemorragia intracraneal, deterioro neurológico; recién nacido a término sin problemas, que tras unas horas o días sano comienza con succión débil, vómitos, letargia; alteraciones del tono muscular, movimientos involuntarios, convulsiones, manifestaciones cardíacas (trastorno del ritmo cardíaco), hepáticas (ictericia, aumento de transaminasas, hipoglucemia, con ascitis y edemas, hepatomegalia)...

La enfermedad metabólica en esta época de la vida suele constituir una urgencia vital que obliga a sospechar y tratar simultáneamente, aún antes de llegar a un diagnóstico.

En todas las épocas de la vida los afectados tienen que superar retos diarios: dietas estrictas, alimentos médicos esenciales de alto coste, problemas motores, de aprendizaje, acceso a la educación, al mundo laboral...

Por todo esto, la concienciación y visibilización de estas enfermedades es esencial; nuestra lucha es la de muchos, la inclusión y apoyo de nuestros vecinos y amigos es un reto de todos.



- Campaña PKULiveUnlimited

Campaña de concienciación sobre la problemática y barreras que se encuentran los afectados con PKU y otras metabolopatías.

[#PKULiveUnlimited](#) [#hemoscrecido](#)



- Campaña SIN PRO CHALLENGE, retamos a la población general a llevar una dieta muy baja en proteínas como nuestros afectados



- Entrevista del periódico ABC a dos de las familias de la asociación

https://www.abc.es/sociedad/abci-nuestro-prevenir-no-mayor-202002290200_noticia.html?ref=https%3A%2F%2Fwww.google.com%2F



- Participación como ponentes en la webinar de AECOM y Nutricia "Conviviendo con las Acidurias Orgánicas"

CONVIVIENDO CON LAS ACIDURIAS ORGANICAS

El objetivo de esta webinar es iniciar el camino para que el empoderamiento y participación de los pacientes o cuidadores, sea una realidad. Esperamos aprender juntos para una mejor asistencia en situaciones de descompensación a nivel del domicilio en estas enfermedades.

Coordinador: Luis Aldamiz-Echevarria

WEBINAR
25 de Noviembre de 2020
18:00 a 19:20h



Reconocimiento y manejo de las descompensaciones
18:00-18:20
Dr. Domingo González-Lamuro
Profesor de la Universidad de Cantabria
Presidente de la AECOM



Nutrición y fármacos: ¿Qué dicen las guías?
18:20-18:40
Dra. Ana Morales López
Unidad de Nutrición Infantil del Hospital Universitario la Paz (Madrid)



Encuesta del control domiciliario en acidurias orgánicas
18:40-18:50
Dr. Luis Aldamiz-Echevarria
Coordinador de AECOM y Sociedad



La familia: el núcleo de los cuidados
18:50-19:10
Dr. Helena Cargio Anguita
Asociación Familias GA

Preguntas
19:10-19:20

No necesita inscripción, ACCESO DIRECTO

<https://ecomia.es/join/54557750?pwd=500RtVksu0dF0GqGQWz0tH2b0z0u0200>

Organiza

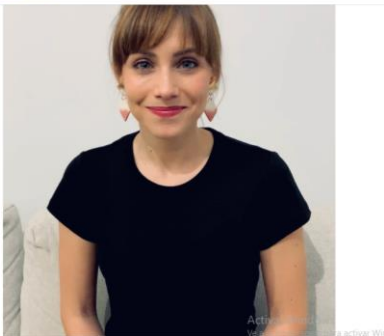


- Redacción del artículo para la revista anual de FEEHM

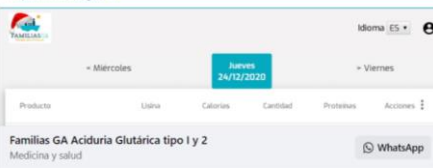


- Campaña Navideña de visibilización: lotería, cesta, redes sociales. Con el apoyo de la actriz Aura Garrido

Familias GA Aciduria Glutárica tipo 1 y 2 se siente complicada(a).
Publicado por Helena Cargio Anguita · 12 de enero de 2021 ·
Gracias por tu vídeo Aura Garrido!!!!
Las familias desde nuestro pequeño mundo te agradecemos tu apoyo, estamos emocionados!!!!
#GA1
#GA2
www.familiaga.com



Familias GA Aciduria Glutárica tipo 1 y 2 se siente festiva(a).
Publicado por Helena Cargio Anguita · 24 de diciembre de 2020 ·
Hasta nuestra aplicación se engalana para #Nochebuena
Recordad que es gratuita, y de gran ayuda para el conteo de lisina y/o proteínas, y calorías, esencial para el control de la aciduria glutárica tipo 1.
<https://www.dietaa1.es/>



- Nos unimos a la campaña de EURORDIS para la cobertura sanitaria universal.



DESCRIPCIÓN queremos una sociedad sensibilizada con nuestro colectivo y, en consecuencia, que reconozca nuestra realidad como un problema social y sanitario. A través de nuestras acciones de sensibilización nos dirigimos a todos los agentes implicados con nuestra causa: profesionales, investigadores, administración, grupos parlamentarios, líderes de opinión y medios de comunicación con los que llegar a la sociedad civil.

La inclusión es necesaria para poder alcanzar un mundo en el que tengan cabida todas las personas. A través de las campañas, queremos promover un cambio de actitudes desde las edades más tempranas; respondiendo a la falta de información y desconocimiento que existe.

RECURSOS HUMANOS todas las personas que han realizado estas acciones han sido pertenecientes a la Junta Directiva y voluntarios.

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	0
VOLUNTARIO	12

COSTE Y FINANCIACIÓN

- Gastos campaña Navideña cesta de Rifa Solidaria: - 385+407 euros

BENEFICIARIOS afectados y familiares con enfermedades raras

REQUISITOS ninguno

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO estas iniciativas han tenido muy buena acogida tanto por las instituciones públicas, centros educativos, como por las familias. Esto es tan solo una muestra de toda la gente y poblaciones que colaboraron

- Ciutadella de Menorca
- Arroyomolinos
- Poble de Farnals
- Xeresa
- Encuentro de Bolillos
- Berzocana
- Móstoles
- Jabalquinto
- Cabezas de San Juan
- Valdemorillo
- Aranjuez
- Tarragona







4.4 IDENTIFICACIÓN DE LA ACTIVIDAD: mejora atención médica

DENOMINACIÓN:

Incidencia profesionales sanitarios

SERVICIOS/ACCIONES:

- Taller teórico-práctica de Contaje por lisina en dietas de AG tipo 1 para profesionales y familias, junto al equipo del Hospital 12 de Octubre de Madrid.



- Entrevista en el programa de Enfermedades Raras de Antonio Armas sobre GA2 (aciduria glutárica tipo 2) a la Dra la Dra Sinziana Stanescu

PROGRAMA DE RADIO
Investigadores por el mundo
EN LIBERTAD FM

PROGRAMA DE RADIO
Enfermedades raras
EN LIBERTAD FM

Plataforma de comunicación de Antonio G. Armas
www.antonioarmas.com

Programa Nº 85
Martes 30/06/2020
Hora: 13 – 14 h.
Dra. Ana Rubio -Irlanda-
"Inflamm-aging" y metabolismo en la
Enfermedad de Alzheimer

Programa Nº 256
Jueves 02/07/2020
Hora: 13 – 14 h.
Dra. Cristina Claret
Enfermedad de Hashimoto

Logos of various research institutions and hospitals, including Hospital del Mar, Hospital Universitario Ramón y Cajal, and FAMILIASGA.

29 de junio. Día Mundial de la Ectodermia
30 de junio. Día Mundial de la Artrogriposis Múltiple Congénita
03 de julio. Día Internacional del Síndrome de Rubinstein-Taybi
05 julio. Día de la Concienciación del Pseudohipoparatiroidismo

Semana del 29/06-05/07. Otros

- Impulsamos la realización del seminario "vuelta al colegio para los metabólicos"

Logo: *diagnóstico metabólico*

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

Seminario Web

Vuelta al Colegio de los Metabólicos

4 de Septiembre 11-13 h

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



- Reunión con los estudiantes de medicina de la Universidad Autónoma de Madrid junto a la FEEHM para hablar sobre nuestras patologías y barreras.



- Seminario on line de AECOM y AECOM y sociedad "Conviviendo con las Acidurias Orgánicas" en el que realiza una ponencia la Presidenta

CONVIVIENDO CON LAS ACIDURIAS ORGANICAS

El objetivo de este webinar es iniciar el camino para que el empoderamiento y participación de los pacientes o cuidadores, sea una realidad.

Esperamos aprender juntos para una mejor asistencia en situaciones de descompensación a nivel del domicilio en estas enfermedades.

Coordinador: Luis Aldamiz-Echevarría

Reconocimiento y manejo de las descompensaciones
18:00-18:30h
Dr. Domingo González Lomafio
Profesor de la Universidad de Cantabria
Presidente de la AECOM

Nutrición y fármacos: ¿Qué dicen las guías?
18:30-18:45
Dra. Ana María López
Unidad de Nutrición Infantil del Hospital Universitario la Paz
Madrid

Encuesta del control domiciliario en acidemias orgánicas
18:45-18:50
Dr. Luis Aldamiz-Echevarría
Coordinador de AECOM y Sociedad

La familia: el núcleo de los cuidados
18:50-19:15
D. Helena Gálvez Angula
Asociación Familias GA

Preguntas
19:15-19:30

No necesita inscripción, ACCESO DIRECTO
<https://www.aecom.es/actividades/conviviendo-con-las-acidurias-organicas>

Organiza

DESCRIPCIÓN dirigidas a los agentes claves para garantizar que el sistema sanitario de una respuesta efectiva al colectivo. Enmarcado en este programa se generan acciones y estrategias vinculadas con la formación y actualización de conocimientos de estas patologías.

RECURSOS HUMANOS la Presidenta de la Asociación, vocal junta directiva, socia, vocal de GA2, la Dra Sinziana Stanescu, equipo del 12 de octubre y representantes de AECOM y SEEIM

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	0

VOLUNTARIO	12
------------	----

COSTE Y FINANCIACIÓN sin coste para la asociación

BENEFICIARIOS la población en general, los profesionales que atienden afectados de enfermedades metabólicas con o sin diagnóstico

REQUISITOS ser profesionales que atienden a niños y/o adultos con posibilidad de sufrir una enfermedad hereditaria del metabolismo, o estar interesado en estas patologías

GRADO DE ATENCIÓN Indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO la asistencia a los seminarios fue muy alta y el grado de satisfacción referido en comentarios e emails fue muy alto

4.4 IDENTIFICACIÓN DE LA ACTIVIDAD: sostenibilidad de las acciones

DENOMINACIÓN:

Captación de fondos

SERVICIOS/ACCIONES:

- Convocatoria única de ayudas FEDER: Fondos FEDER: Impresión Guía de Familias
- Presentación del proyecto de desarrollo de app para el control dietético, a la 9º Convocatoria de ayudas CINFA

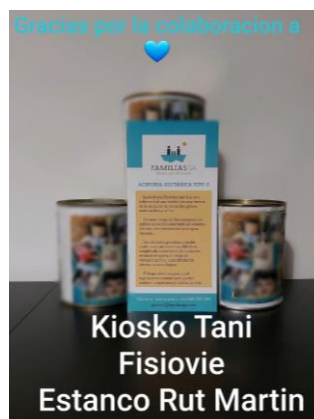
- Convocatoria programa IMPULSO de FEDER y Fundación Mutua Madrileña.
- Donaciones a través de las diferentes campañas de visibilización y eventos
 - Campaña Navideña de visibilización
 - Campaña por el día de las Enfermedades Raras
 - Monólogo de Guelmi durante Carnavales de Jabalquinto



- Realización de tres obras de teatro solidarias en Móstoles.



- Apoyo y difusión de empresas de Valladolid: Kiosko Tani, Fisiovie y estanco Rut Martin



- EJPRD (European Join Programme) proyecto CHARLIE, conseguida la financiación que recibiremos en 2021
- Cuotas de socios

DESCRIPCIÓN para las acciones dirigidas a los afectados y familiares, necesitamos recibir financiación, a través de participar en convocatorias de ayudas y las donaciones. Gracias a estas ayudas los proyectos ayudan a las familias y no suponen un coste que se sumaría al que habitualmente ya tienen, derivados de terapias, alimentos hipoproteicos, medicinas...

RECURSOS HUMANOS todas las personas que han realizado estas acciones han sido pertenecientes a la Junta Directiva y voluntarios.

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	0
VOLUNTARIO	7

COSTE Y FINANCIACIÓN

CONCEPTO	GASTO	INGRESO	TOTAL
DONACIONES		+ 1373	+ 1373
CUOTA SOCIOS		+ 1720	+ 1720
CONVOCATORIA CINFA		pendiente	-
FONDOS FEDER GUÍA FAMILIAS	-736	500	-236
EJPRD PROYECTO CHARLIE		pendiente	-
IMPULSO	- 2197	+ 2197	0
CAMPAÑA DE NAVIDAD	- 8642	+ 10253	1611
MONÓLOGO GUELMÍ		632,61	632,61
TEATRO SOLIDARIO		524,64	524,64
TOTAL			+5625,25

BENEFICIARIOS afectados y familiares con GA1 y GA2

REQUISITOS ser afectados y familiares con GA1 y GA2

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO la
pandemia ha paralizado por completo nuestras acciones de captación de
fondos.

4.5 IDENTIFICACIÓN DE LA ACTIVIDAD: relaciones de colaboración con otras entidades

DENOMINACIÓN:

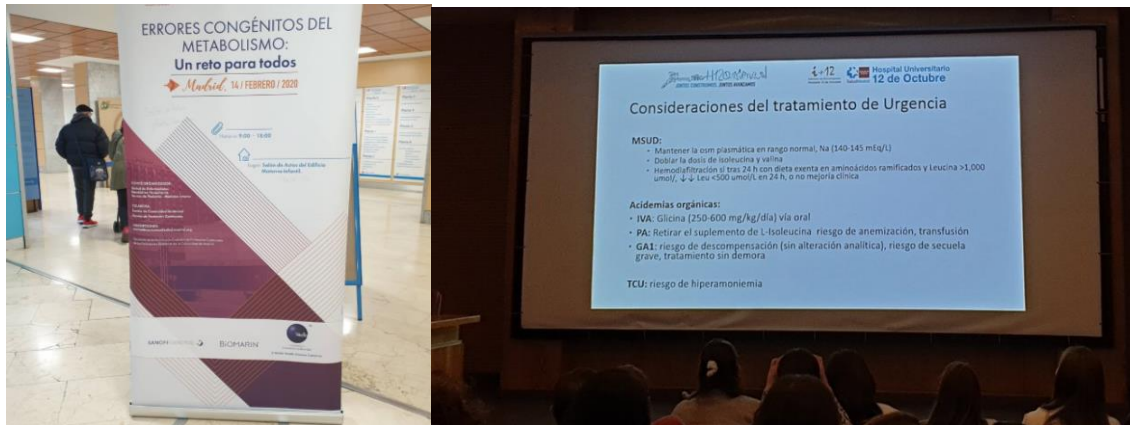
Red de enfermedades raras

SERVICIOS/ACCIONES:

- Pertenencia a **FEDER**: red de asociaciones de enfermedades raras
 - Objetivo diagnóstico
 - 22q
 - ASEM
 - AEMPI
 - D´Genes
 - AFERD
- Pertenencia a **FEEHM**: Red de asociaciones de enfermedades metabólicas hereditarias
 - Asociación de enfermedades metabólicas de Andalucía
 - Asociación Aragonesa de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos
 - Asociación de enfermedades metabólicas hereditarias de Asturias
 - Asociación Cántabra de afectados por enfermedades metabólicas innatas ACAEMI
 - Asociación de metabólicos de Castilla La Mancha
 - Asociación PKU de Castilla y León ASPKUCYL
 - Asociación catalana de trastornos metabólicos hereditarios PKU/ATM
 - Asociación PKU y OTM de Euskadi
 - Asociación P.K.U. y O.T.M. de Extremadura
 - Asociación PKU y OTM de Galicia ASFEGA
 - Asociación PKU de Valencia AVAPKU

- Asociación de Metabólicos de Madrid ASFEMA
- Asociación de Padres de Niños con Jarabe de Arce y otras Metabolopatías de la Región de Murcia
- Asociación PKU y OTM de Navarra ANAPKU
- ESPKU
- Colaboración con sociedades científicas
 - AECOM
 - SEEIM
 - MetabERN
 - CIBERER
 - ORPHANET
 - AEP
 - CREER
 - COCEMFE
 - CERMI
 - CEDEM
 - Recordati Rare Diseases España
- Asociaciones y familias de otros países
 - Glutarazidurie eV Alemania
 - AG1-2-3 Francia
 - ASPIDA ZOIS Chipre
 - Italia
 - Ucrania
 - Rusia
 - Argentina
 - Portugal
- Asistencia a Congresos, Jornadas y seminarios relacionados

- Jornada del 14 feb "Errores congénitos del metabolismo: un reto para todos" de la unidad del Hospital 12 de Octubre de Madrid.



- 27 feb en la reunión de FEDER por el día de las enfermedades raras "Diagnóstico tratamiento esperanza"



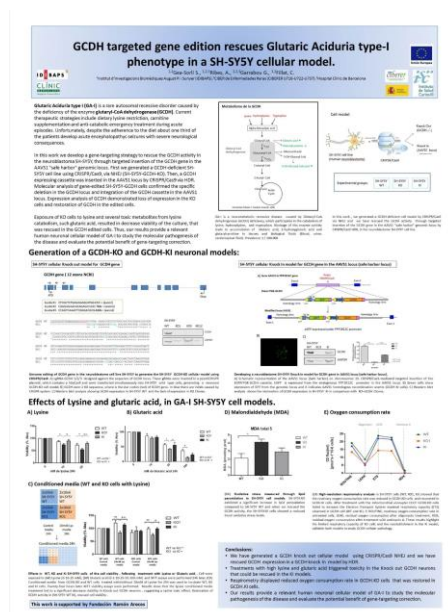
- Acto Oficial del Día Mundial de las Enfermedades Raras



- Seminario web vía Rareconnect de MetabolicsupportUK BIMDG se centra en cómo los afectados por los Trastornos metabólicos hereditarios (EMI) pueden verse afectados por el reciente brote de coronavirus (COVID-19).



- IX Jornada “Investigar es Avanzar” de CIBERER, Día de las Enfermedades Raras en CaixaForum Madrid.



- Jornada-Gala de la igualdad en Arroyomolinos



- Somos los creadores y moderadores de la red de pacientes de GA1 de Rare Connect
- Asistencia a la Asamblea de FEEHM
- Asistencia a la Asamblea de FEDER



- Webinar "introducción a la genética, nuestro lenguaje de programación"



- Webinar del Dr Isidro Vitoria con la información de la app de intercambios de Vitaflo.
- "Introducción al sólido: mi niño no mastica" de Crea 1º Infancia



- "I Taller de Cocina Metabólica" del Hospital Virgen del Rocío



- "Genética y Consejo Genético, La importancia del Diagnóstico"
Dra. Mercedes Serrano, Neuropediatra CIBERER



- Presentación del libro "Entendiendo las metabolopatías: una guía sencilla con ejemplos" del Dr Isidro Vitoria, químico y pediatra del CSUR Las Fe de Valencia.



- Asistencia a la Jornada virtual del Sant Joan de Deu
- 30º Aniversario de la FEEHM



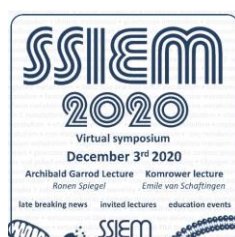
- Webinar de AECOM "Actualización en errores innatos del Metabolismo: aciduria glutárica tipo 1"



- 22-23 octubre asistimos a la jornada en streaming III -Jornadas de Inclusión Educativa "Atención Temprana y #EnfermedadesRaras" por @CentroCREER @Imserso



- Jornada Enfermedades Poco Frecuentes. "Las Enfermedades Raras en tiempos de Covid-19", de carácter online
- Asistencia a la presentación del proyecto **Foresight 2030** de FEDER
- Asistimos a la Conferencia en el Museo de las Ciencias de la Ciudad de las Artes y las Ciencias de Valencia sobre la historia de las Metabolopatías
- Congreso de SSIEM



- 

**Actualización en Errores Innatos del Metabolismo:
Cribado Neonatal Metabólico**

Para aumentar conocimientos sobre el Cribado Neonatal Metabólico en los Errores Innatos del Metabolismo, recomendamos a mejorar la asistencia neonatal de los pacientes afectados de estos Errores Innatos del Metabolismo

Coordinador Dr. Salva Vilanova Mollineda

Webinar
 Miércoles
 16 Diciembre 2020
 18:00 - 19:30h

INSCRIPCIÓN NECESARIA

<https://onlinewebinars.uniprimer.org/es/57c9b3d9a16233a141d64876a64f8f>

La visión del bioquímico

 **Dr. José Luis Moleiro Sanja**
 Programa de Cribado Neonatal de Catalunya
 Servicio de Bioquímica Clínica de los Metabolitos
 Servicio de Bioquímica Genética Molecular
 Hospital de Cornell University, Barcelona

La visión del clínico

 **Dr.ª María José González**
 Jefe de Servicio de Neonatología, Profesora Titular de Pediatría
 Especialista de Neonatología y de Pediatría
 Enfermedades Metabólicas Congénitas
 Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, IISG, CHUSG

¿Cuáles pueden ser los nuevos Errores Innatos del Metabolismo a Cribar?

 **Dr.ª Julia Rosado**
 Jefa de Servicio de Neonatología
 Laboratorio de Neonatología
 Hospital General de La Jolla, San Diego



Asociación Española de Cribado Neonatal



Sociedad Española de Neonatología



NUTRICIA METABOLICS



RECORDATI RARE DISEASES

RECURSOS HUMANOS la Presidenta y socios de la Asociación han realizado estas intervenciones de forma voluntaria

BENEFICIARIOS afectados y familiares con GA1 y GA2

GRADO DE ATENCIÓN indirecto

creemos que en el caso de las enfermedades raras, es imprescindible crear redes de apoyo, ya que el avance en una enfermedad puede repercutir de forma directa o indirecta en muchas otras. El desconocimiento general, la falta de apoyo social e institucional no nos lo ha puesto fácil, pero actualmente contamos con muchos apoyos que han ido aumentando en cada intervención en la que asistimos.

4.6 IDENTIFICACIÓN DE LA ACTIVIDAD: investigación y conocimiento

DENOMINACIÓN: fomento de la investigación en ER

SERVICIOS/ACTIVIDADES:

- Promoción de la Investigación y Conocimiento sobre GA1 y 2
- Promoción de la Investigación Biomédica.

DESCRIPCIÓN La investigación es necesaria para el conocimiento de las causas de las enfermedades raras, así como para su tratamiento y efectos en la vida de las personas que la padecen. Para favorecer la investigación, acercamos las dificultades y secuelas que generan estas enfermedades, intentando participar en todos los foros posibles para hacer visible nuestra problemática. Promovemos la investigación apoyando proyectos y difundiendo los resultados.

PROYECTO DE INVESTIGACIÓN DE CALIDAD DE VIDA EN ECM que subvencionó la asociación a través de un Convenio con el Instituto de Investigación I+12 CON 15000 euros. El 7 julio comenzaron las entrevistas del proyecto "Aplicación de la escala de calidad de vida MetabQoL 1.0 en niños y adolescentes con errores congénitos del metabolismo de tipo intoxicación" de Silvia Chumillas Calzada de la Unidad de Enfermedades Metabólicas y Mitocondriales. Hospital Universitario 12 de Octubre. Pretende conocer y cuantificar la calidad de vida en pacientes con errores congénitos del metabolismo de tipo intoxicación en España y encontrar posibles asociaciones entre la puntuación obtenida en MetabQoL 1.0 con características propias de los pacientes y su enfermedad.

Para afectados entre 2 y 18 años con ECM-TI (acidurias orgánicas, trastornos del ciclo de la urea y algunas aminoacidopatías) con capacidad para realizar la escala. En los menores de 4 años la realizarán solo los padres. El futuro de este proyecto es conseguir conocer cuáles son las carencias y necesidades de los pacientes en los diferentes ámbitos de su vida diaria explorados mediante la escala de calidad de vida. De este modo, tendremos

nuevos objetivos y futuras intervenciones para poder modificar aquellos aspectos mejorables en la calidad de vida de los niños y familias.



CALIDAD DE VIDA EN ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

NEVILA CARMELLAS

Los errores congénitos del metabolismo (ECM) son un grupo de enfermedades muy numerosas y heterogéneas. En los últimos años, la lista de ECM ha crecido de manera constante, y muy probablemente aún queden nuevas enfermedades por descubrir. Por tanto, nos encontramos ante un campo amplio tanto en diagnósticos como en tratamiento.

Los ECM tipo intoxicación como las acidurias orgánicas y los trastornos del ciclo de la urea han sido y continúan siendo enfermedades graves que requieren múltiples atenciones y no abordan exclusivamente. En la actualidad, estamos asistiendo a un cambio en el enfoque sobre el tratamiento de estas enfermedades.

NUEVAS PERSPECTIVAS EN LOS ECM

En las últimas décadas, gran parte de los errores congénitos han sido descubiertos a través de la supervisión de los pacientes en series a largo plazo. En este ámbito se han conseguido importantes mejoras, y gracias a nuevas acciones: firmamos quodam del asonno, producidos dietéticos, nuevas tecnologías para filtrar la sangre... se han alcanzado muchos objetivos, y aunque aún queda camino por recorrer en el ámbito de la supervisión, tenemos nuevos retos. Entre los nuevos objetivos incluyen mejorar la calidad de vida de los pacientes que padecen ECM.

CALIDAD DE VIDA EN ECM

¿En qué consiste la calidad de vida desde el punto de vista de la salud? Según la Organización Mundial de la Salud, la calidad de vida "es la percepción que un individuo tiene de su lugar en la existencia, en el contexto de la cultura y del sistema de valores en los que vive y en relación con sus objetivos, sus expectativas, sus normas, sus

insignias". Se trata de un concepto que está influido por la salud física del sujeto, su estado psicológico, su nivel de independencia, sus relaciones sociales, así como su relación con el entorno". Según esta definición, este concepto se ve influido por numerosos factores. En los errores congénitos, la calidad de vida de los pacientes y familia puede verse afectada. La enfermedad en sí misma se convierte en el centro de la vida del paciente y su familia. Los demás factores cobran menos importancia quedando reducidos a consecuencias del primero (posibilidad de desarrollo en los cuidados principales, absortivos sociales...).

El labor de los profesionales de la salud tener conocimiento sobre la calidad de vida en los pacientes, se debe tener en cuenta los distintos ámbitos que configuran la calidad de vida: física, emocional y social. Sería interesante introducir nuevos elementos en las intervenciones habituales, para poder conocer más de la perspectiva del paciente, cómo se siente con respecto a su enfermedad y a los diferentes elementos que la rodean.

Como sabemos, en los ECM tipo intoxicación uno de los tratamientos principales consiste en una dieta estricta, que es muy compleja. Entre los retos para las familias, pero para los profesionales que conocen mejor a los pacientes y sus familias y sus familias. Otras preguntas que pueden surgir a la hora de la vida en este ámbito pueden ser: ¿cómo se encuentra el niño cuando sus padres especiales en el colegio, ¿cómo entre le supone a la mamá que no ha sido la tema de su preparación escolar?

Algunas circunstancias similares pueden ocurrir a la hora de la toma de medicamentos, ¿qué supone para el niño tener que tomar una medicina durante el tiempo del colegio?, ¿cómo se realiza la toma de ese medicamento en lugar de casa?

La vida emocional constituye un pilar fundamental en la calidad de vida de los



introducción. Los complicados momentos de la vida están presentes y, si algún familiar sufre ansiedad o depresión derivada de la enfermedad, se ve afectado sobre estos términos en los errores congénitos.

Además, es relevante tener conocimiento sobre la relación del niño con los demás y consigo mismo, si existen dificultades en este ámbito.

ESCALAS DE CALIDAD DE VIDA

Probablemente, entre muchos conceptos pueden y deben tratarse sobre la calidad de vida de niños y familias. Podrían ser entrevistas amplias, con conceptos diversos y subjetivos. Esto podría suponer dificultades para diseñar la calidad de vida de los pacientes y sus familias se encuentra normalizada y a su vez, a qué se debe. ¿Cómo se puede cuantificar entonces la calidad de vida? Mediante las Escalas de calidad de vida.

Las escalas de calidad de vida son instrumentos validados para cuantificar de la manera más objetiva posible la calidad de vida de los pacientes. En general, buscan conocer el estado del paciente en los tres ámbitos fundamentales: física, emocional y social. En el pasado, la mayoría de estas escalas estaban enfocadas y validadas exclusivamente en la edad adulta. En los últimos años se han ido desarrollando nuevas escalas específicas para pacientes pediátricos. Algunas de las más conocidas son las escalas PedsQL y KIDSCREEN. Ambas están validadas en castellano, las continuamos y sus posibles respuestas están

adaptadas por grupos de edad y ajustadas un cuestionario para el niño y otro para los familiares, en la mayoría de los grupos. La existencia de estas escalas es la más fundamental para introducir el concepto "calidad de vida" en la práctica habitual. Sin embargo, aún queda mucho camino por recorrer en el ámbito de los errores congénitos del metabolismo. Se necesitan escalas más precisas para pacientes metabólicos, teniendo en cuenta que la afectación en los campos físico, emocional y social son diferentes a otros errores congénitos. En este, se necesitan escalas menos genéricas centradas de manera exclusiva en los errores congénitos del metabolismo. Además, también es necesario mejorar estas escalas y tenerlas en cuenta como un parámetro de gran importancia en el manejo de los pacientes.

PERSPECTIVAS FUTURAS

Desde la unidad de Enfermedades Metabólicas Hereditarias y Mitochondriales del Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid, queremos iniciar, con gran ilusión, un proyecto para validar una escala de calidad de vida específica para ECM tipo intoxicación en nuestros pacientes. De este modo podremos conocer en qué situación se encuentran niños y familias, lo cual consideramos fundamental para poder mejorar la atención a los mismos. ■

BIBLIOGRAFÍA

1. Zahner NA, Landau MA, Baumgartner MR, Lagerstedt A, Ostrowski J, Sommer R, Katal J, Mühlemann C, Schöke A, Schulz-Berg S, Hammer M. Long-term outcome: The outcome of Metabolic and Chromosomal Analysis of Patients with Pediatric Perinatal and Other Protein. 2007 Aug; 107:15-19.
2. Zahner NA, Baumgartner MR, Römisch A, Tackenberg A, Landau M, Katal J, Mühlemann C, Schulz-Berg S, Thomsen R, Ostrowski J, Hammer M. Psychiatric Evaluation of the Metabolic and Chromosomal Analysis of Patients with Pediatric Perinatal and Other Protein. 2007 Aug; 107:15-19.

PROYECTO ESTUDIO NEUROCOGNITIVO estudio del desarrollo neurológico, neurorradiológico y neurocognitivo de los afectados con GA1 y GA2, en el que participan 19 centros españoles gracias a la financiación en la Convocatoria de ayudas a la investigación de la Fundación Mutua Madrileña de 2019. La investigadora principal es la Dra Berta Zamora del Hospital 12 de Octubre de Madrid. Durante el 2020 se construyó en RedCap. la web del registro Nacional de aciduria glutárica tipo 1. El confinamiento no para el proyecto "Estudio Multicéntrico en Aciduria Glutárica tipo I: Caracterización clínica, radiológica y neurocognitiva. Elaboración de un Registro Nacional, siguen trabajando a distancia, recogiendo datos; poniéndose en contacto telefónicamente con todos aquellos que realizaron el registro. Habilitaron un email para responder a todas las preguntas.

<https://www.familiasga.com/registro-nacional-de-acidemias-organicas/>



Estimadas familias,

Gracias al esfuerzo del equipo pediátrico del Hospital Materno Infantil 12 de Octubre, y a la contribución de la Fundación Mutua Madrileña a la investigación de enfermedades raras podemos comunicaros que se va a poder llevar a cabo el siguiente estudio:

- Registro Nacional de A. Orgánicas.
- "Estudio Multicéntrico en Aciduria Glutárica tipo I: Caracterización clínica, radiológica y neurocognitiva."

PROYECTO CHARLIE (CHAnging Rare disorders of LysInE

metabolism) El 12 de Febrero la Dra Angels García Cazorla nos propuso una un proyecto de investigación multicéntrico (España, Alemania, Canadá, Países Bajos...) en el que colaborar con nuestro trabajo y el de dos asociaciones más de pacientes, y presentarlo a la Convocatoria de ayudas de la EJPRD. El 17 octubre asistimos a la jornada virtual del Sant Joan de Deu, para presentar algunas novedades y actualizar conocimientos en las enfermedades metabólicas Dirigida especialmente a los pacientes y padres con hijos afectados de trastornos del metabolismo en general con una serie de conferencias generales, otras particulares por grupos de enfermedades y unos talleres virtuales de cocina. Durante el desarrollo del grupo de aciduria glutárica tipo 1, la Dra Angels García Cazorla anunció que el proyecto CHARLIE había sido finalista en la Convocatoria del European Join Programme rare disease y había conseguido financiación para su puesta en marcha en 2021.

<https://www.ejprarediseases.org/charlie-changing-rare-disorders-of-lysine-metabolism/>

RECURSOS HUMANOS dos vocales de la Junta Directiva son los encargados de ser nuestros portavoces y la presidenta de la Asociación,

COSTE Y FINANCIACIÓN pendiente de la financiación del proyecto CHARLIE, el coste del estudio de calidad de vida fueron 15000 euros, Y la financiación del estudio neurocognitivo es gestionado por la investigadora principal.

CONCEPTO	GASTO	INGRESO	TOTAL
CHARLIE		pendiente	-
ESTUDIO CALIDAD DE VIDA	-15000		-15000
ESTUDIO NEUROCOGNITIVO		investigadora	-
TOTAL			-15000

BENEFICIARIOS afectados y familiares con GA1 y epilepsia piridoxin sensible

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO los proyectos está en fases iniciales.

5 MEDIOS DE LA ASOCIACIÓN

Recursos humanos: la Asociación realiza prácticamente todas sus acciones a través de la Junta Directiva y socios.

Personal asalariado: ninguno

Voluntarios: ninguno

Alumnos: ninguno

Recursos materiales: material de papelería, roll up, lona, dípticos...

Ningún local acondicionado

Equipamiento ninguno

Soporte tecnológico / página web: contratado personal para el mantenimiento de la página web

Redes sociales/canales

- Facebook [@familiaGA1](#)
- Twitter [GA1Familia](#)
- Instagram [FamiliasGA](#)
- Web <https://www.familiasga.com/>
- Soundcloud [Familia GA1](#)
- Rare Connect [Asociación Familia GA1](#) / Comunidad [Aciduria](#)

[Glutárica Tipo 1](#)

No vehículos

Subvenciones públicas Ninguna

Subvenciones autonómicas Ninguna

Subvenciones privadas

- Convocatoria Fondos FEDER destinado a la impresión de las guías, dípticos y tarjetas **+ 500 euros**

- Programa IMPULSO de FEDER y Fundación Mutua Madrileña **+2197 euros**

- Convocatoria de Proyectos CINFA destinados a la puesta en marcha de la app www.dietaga1.es **pendiente**

- Convocatoria European Joint Programme pendiente de recibir subvención **pendiente**

6 RETRIBUCIONES JUNTA DIRECTIVA

La Junta Directiva no percibe ningún tipo de retribución por parte de la Asociación, son puestos voluntarios.

La Junta Directiva está compuesta por:

- Helena Carpio Presidente
- Marta Gasca Vicepresidente
- Ana M^a Carpio Secretaria
- José Vicente Tesorero
- Susana Salamanqués Vocal GA2
- Judit Ruiz Vocal de los jóvenes y adultos
- Beatriz Casado Vocal ePAG de la Red Europea
- Montserrat Oñós Vocal Investigación
- Albert Carbonell Vocal Investigación
- M. Ángeles García Vocal
- Verónica Lominchar Vocal
- Jesús Gasca Vocal
- Elisa Carpio Vocal
- Daniel Vicente Vocal

7 DATOS RELEVANTES SOBRE LA ORGANIZACIÓN DE LOS DISTINTOS SERVICIOS, CENTROS O FUNCIONES

Durante 2020 hemos realizado:

- 1 Reuniones de la Junta Directiva
- 1 Asamblea general de socios
- Reunión Ministerio de Sanidad
- Proyectos presentados a convocatorias de ayudas de carácter privado
 - CINFA: desarrollo de app de contaje de lisina
 - Fundación Mutua Madrileña: proyecto IMPULSO
 - Fundación FEDER: impresión de Guía, tarjetas y dípticos

Enero

- Gestión Atención psicológica en Murcia para una familia 4 emails
- Presentación de la Convocatoria Fondos FEDER
- Difusión de la campaña ER a nuestros socios y amigos
- 3 socios nuevos
- Donaciones lotería carlos III
- Presentación de nuestro Proyecto de desarrollo de un app para el control dietético de la GA1 en la Covocatoria CINFA
- Fundación Alimerka 3 emails sobre el proyecto de difusión en CyL
- Pago Cuota FEEHM
- Desarrollo de la tabla de lisina para la app

- 10 enero comenzamos reuniones para realizar estudio de calidad de vida con la unidad de metabólicas y mitocondriales del Hospital 12 de Octubre
- 12 enero colaboración con el santuario de caballos Santa María
- 13 enero actualización de los datos en la página web de la FEEHM
- 13 emails gestión de la beca para estudiantes con enfermedades metabólicas de la FEEHM y Biomarín
- 15 enero actualización de los datos en Orphanet
- 15 enero pago de la cuota FEEHM
- 15 enero email a los nutricionistas de los diferentes servicios de unidades metabólicas por el taller de contaje de lisina
- 17 enero comenzamos organización del campamento metabólico de la FEEHM en Portugal 5 emails
- 21 enero: Campaña PKULiveUnlimited

Febrero

- Preparación taller lisina 20 emails con el equipo del 12 de Octubre
- Comienzo el grupo de difusión de whatsapp unidireccional
- 2 emails con FEEHM para preparación de las campañas
- Piensa en azul #piensaenmetabólicosAyuntamientos: Poble do Farnals
- Preparación del proyecto IMPULSO de FEDER
- Comunicación del Proyecto IMPULSO de FEDER a los socios
- Organización de la cata de diferentes recetas con ANAMIX
- Comunicación con FEDER sobre dificultades con la reducción jornada 4 emails
- Alcorcón no participa en la campaña de visibilización 10 emails

- Presentación de la Convocatoria única de ayudas de FEDER
- Donación del Ayuntamiento de Jabalquinto por sus fiestas de carnavales y el evento del Monólogo de Guelmi 632,61
- Donación obras de teatro grupo de Mostoles 524,64
- 12 feb Reunión Dra Garcia Cazorla sobre la presentación de un proyecto de investigación al EJPRD 4 emails
- Recordatorio a los equipos médicos sobre el taller de lisina
- 14 feb Resultados de la votación de la 9º Convocatoria de ayudas de CINFA, ayuda concedida para el desarrollo de la app para el control dietético de la GA1
- Asistencia a la Jornada del 14 feb "Errores congénitos del metabolismo: un reto para todos" de la unidad del Hospital 12 de Octubre de Madrid.
- Evento en Jabalquinto con motivo del Carnaval y Monólogo de Guelmi
- 25 febrero reunión con los estudiantes de medicina en la UAM junto a FEEHM
- 26 feb gestiones con Fundación Alimerka para conseguir un apartamento en Madrid para que las familias que se desplacen puedan alojarse por un precio simbólico.
- 27 feb traducción de la guía alemana al español
- Traducción protocolo de urgencias al inglés
- Entrevista del ABC a la presidenta de la asociación junto al equipo del 12 de octubre
- 27 feb en la reunión de FEDER por el día de las enfermedades raras "Diagnóstico tratamiento esperanza"
- IX Jornada "Investigar es Avanzar" de CIBERER, Día de las Enfermedades Raras en CaixaForum Madrid.
- 28 de febrero Día de las enfermedades raras

Marzo

- 2 Reuniones del Proyecto de desarrollo de la app del contaje de lisina
 - Actualización página Web 8 emails
 - Emails con las últimas actualizaciones a los socios sobre el COVID y los errores congénitos del metabolismo
 - Justificación Fondos FEDER
 - Email a los socios sobre el Programa IMPULSO
 - Impresión guía de familias 736 euros
 - 4 marzo jornada gala de la igualdad en Arroyomolinos
 - Acto Oficial del Día Mundial de las Enfermedades Raras que tendrá lugar el próximo 5 de marzo FEDER
 - 11 MARZO SUSPENDIDA CATA de Nutricia por el COVID
 - Actualización web 9 emails
 - 13 marzo información a las familias sobre la afectación del COVID-19 en niños con enfermedades metabólicas, indican que no son de riesgo directo; pero no existen suficientes datos, por lo que nuestra mayor herramienta como siempre es la prevención.
-
- Evita aglomeraciones
 - Evita personas con síntomas
 - Mantén distancia de seguridad
 - Quédate en casa
-
- Lavado de manos frecuente

- Vigila síntomas

- pide tu medicación con antelación

Cuidemos a nuestros sanitarios y a las personas en riesgo.

- Entrevista del periódico ABC a dos de nuestras familias

- 18 MARZO Publicación y difusión de las RECOMENDACIONES COVID de AECOM

- 22 MARZO Convocatoria programa IMPULSO

- 24 marzo seminario web vía Rareconnect por @MetabolicsupportUK, se centra en cómo los afectados por los Trastornos metabólicos hereditarios (EMI) pueden verse afectados por el reciente brote de coronavirus (COVID-19); organizado por Asociaciones de pacientes del Reino Unido junto con especialistas del Grupo Británico de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (BIMDG) para abordar las preguntas planteadas por pacientes y familias que viven con un IMD.

- 27 MARZO entrevista de AECOM sobre los COMEDORES ESCOLARES

Abril

- Reuniones sobre el proyecto de calidad de vida, 15 emails

- Atención de un nuevo caso

- Apoyo de la asociación para el mantenimiento de la reducción de hijo con enfermedad grave

- 3 abril Asistencia a la webinar "introducción a la genética, nuestro lenguaje de programación"

- 7 abril campaña informativa a las familias sobre la actualización de las medidas de seguridad para pacientes de riesgo

Mayo

- Difusión por redes y email de la encuesta AECOM 4 emails
- Preparación de la entrevista de Antonio Armas a la dra Sinziana Stanescu de la Unidad de enfermedades metabólicas del Ramón y Cajal 7 emails
- Distribución de EPIS gracias a la intermediación de FEDER a través del CERMI
- 7 mayo difusión de la encuesta de METABERN (red europea de ECM)
- 6-12 mayo apoyo al proyecto del Dr. Pablo Rojo, responsable del servicio de enf. infecciosas pediátricas del 12 Octubre para desarrollar un proyecto para que los ensayos clínicos se realicen de manera segura para pacientes y profesionales sanitarios durante esta u futuras pandemias.
- 11 mayo 19 emails contrato de colaboración con el Hospital 12 de octubre
- 13 mayo email recibido del Dr Vitoria del Centro de Referencia La Fe de Valencia, con la información de la app de intercambios realizada por Vitaflo.
- 13 mayo Presentación mediante webinar de la app de Vitaflo
- 13 mayo Ingreso de 15000 euros para el estudio de calidad de vida en ECM con el Hospital 12 de octubre
- 27 mayo primeras reuniones para el proyecto homeschooling junta a Escuela Trilema de Danone
- Difusión del servicio telefónico de primera atención psicológica para la población general con dificultades relacionadas con la alerta y la cuarentena por coronavirus, del Ministerio de Sanidad y el Consejo General de Psicología de España.
- 4 emails con la Subdirección General de Calidad Asistencial e Innovación Dirección General de Salud Pública, Calidad e Innovación del Ministerio de Sanidad, para la realización de una tarjeta prioritaria de atención a los ECM con riesgo de descompensación.

- El confinamiento no para el proyecto "Estudio Multicéntrico en Aciduria Glutárica tipo I: Caracterización clínica, radiológica y neurocognitiva. Elaboración de un Registro Nacional".

Siguen trabajando a distancia, recogiendo datos; se pondrán en contacto telefónicamente con todos aquellos que os hayáis inscrito en el registro Nacional.

Han habilitado un email para responder a todas nuestras preguntas.

Para cualquier duda contactar con nosotros. Los detalles del proyecto podéis consultarlos en nuestra página web www.familiasga.com

Si no os habéis registrado todavía podéis hacerlo en este enlace.

- Difusión de talleres de atención psicológica de FEDER
- Justificación fondos FEDER del proyecto de la impresión de guía de familias
- Contacto con la asociación de Chipre Aspida Zois 11 emails
- Preparación de la entrevista de radio de Antonio Armas 5 emails
- Difusión de la encuesta sobre dieta de AECOM
- Atención a 2 nuevos socios
- Contacto Dr Miguel Álvarez envío de información actualizada sobre GA1
- Traducción del protocolo de urgencias al inglés.
- 27 mayo comenzamos contactos con asociaciones-empresas para conocer las posibilidades de los afectados con alteración grave de la comunicación.
- 29 mayo Comenzamos campaña SIN PRO CHALLENGE, retamos a la población general a llevar una dieta baja en proteínas

Junio

- Emails con la tv de Arroyomolinos 9 emails
- 12 Junio Clan TV emite el cuento **"Baltasar, nacido para investigar"**; dentro de la iniciativa "Cuentos que contagian ilusión" del Ministerio de

Educación y Fundación ONCE, en el marco del proyecto "Aprendemos en casa".

- 16 junio Publicación de la resolución de la Convocatoria de Fondos FEDER
- Últimos preparativos de la Escuela en casa Homeschooling con Fundación Trilema 7 emails y difusión a los socios
- Traducción del protocolo de emergencia al francés
- Envío de las revistas de FEEHM
- Contacto con la asociación de enfermedades mitocondriales AEMPI
- Difusión Fisioterapia on line gracias a FEDER por el COVID 19 a las familias
- Cobro de la ayuda de FEDER para la guía de familias
- Pago de la cuota de FEDER
- 3 junio difusión del Registro Nacional de aciduria Glutárica tipo 1
- 6 junio Reuniones con el Dr Carlos Alcalde sobre la campaña informativa de CyL 3 emails
- 8 junio envío de revistas y en formato PDF
- 9 junio presentación de la escuela en casa para metabólicos gracias a FEEHM
- 11 junio gracias a FEDER CLAN TV presenta PROGRAMACIÓN PARA NIÑOS APRENDEMOS EN CASA
- 16 junio Difusión del proyecto de la cata de recetas de Anamix con Nutricia
- 24 junio asistencia "Introducción al sólido: mi niño no mastica" de Crea 1º Infancia
- Homenaje en el día de la [#atenciontemprana](#) Todo nuestro apoyo y gratitud a los profesionales que atienden a nuestros niños. Nos unimos a ellos reivindicando más recursos, materiales y humanos e igualdad en todo el territorio nacional.

- 22 junio FEEHM 4 emails
- 6 emails AECOM
- 28 junio Campaña
#sinprochallenge #diametabolico #pkuday #PKUDay2020

Julio

- 2 julio entrevista en el programa de Enfermedades Raras de @AntonioArmas sobre GA2 (aciduria glutárica tipo 2) a la Dra la Dra Sinziana Stanescu
- Reunión y emails con Loterías Carlos III para campaña de navidad 7
- Atención Caso de la asociación
- Atención a la sucursal de la Caixa 3 emails
- Reunión presencial Dra Pedrón posible proyecto de dificultades de alimentación 4 emails
- Petición de ayuda a FEDER por una familia con dificultad para la continuidad de la reducción jornada por un ERTE 4 emails
- Atención 4 socios nuevos
- 3 julio Reunión con la Dra Silvia Chumillas por el estudio de investigación de calidad de vida
- 4 julio asistencia a la Asamblea FEEHM
- Actualización de la página web 4 emails
- 15 emails revista de FEEHM
- 7 julio comienzan las entrevistas del proyecto "Aplicación de la escala de calidad de vida MetabQoL 1.0 en niños y adolescentes con errores congénitos del metabolismo de tipo intoxicación" de Silvia Chumillas Calzada de la Unidad de Enfermedades Metabólicas y Mitocondriales. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Pretende conocer y cuantificar la calidad de vida en pacientes con errores congénitos del metabolismo de tipo intoxicación en España y
Encontrar posibles asociaciones entre la puntuación obtenida en MetabQoL 1.0 con características propias de los pacientes y su enfermedad.

Para afectados entre 2 y 18 años con ECM-TI (acidurias orgánicas, trastornos del ciclo de la urea y algunas aminoacidopatías) con capacidad para realizar la escala. En los menores de 4 años la realizarán solo los padres

El futuro de este proyecto es conseguir conocer cuáles son las carencias y necesidades de los pacientes en los diferentes ámbitos de su vida diaria explorados mediante la escala de calidad de vida. De este modo, tendremos nuevos objetivos y futuras intervenciones para poder modificar aquellos aspectos mejorables en la calidad de vida de los niños y familias.

Podéis pedir vuestra entrevista para vía on line o presencial en el email metabolicas12octubre@hotmail.com

- 8 julio envío de paquetes a 11 familias para la cata de diferentes recetas con anamix

- 9 julio Asamblea Familias GA

- Asistencia al webinar "Genética y Consejo Genético, La importancia del Diagnóstico" Dra. Mercedes Serrano, Neuropediatra @HSJdD, investigadora #CIBERER

- 10 julio Conseguimos para nuestras familias la terapia canina "Cuatro patas de apoyo"

- 21 julio presentamos a nuestras familias en el proyecto de Grupo de Apoyo con Crea 1º infancia

- 24 julio primera sesión del grupo apoyo psicológico grupal crea 1º infancia

- 27 julio reunión on line Secretaría del Director General de Planificación y Asistencia Sanitaria, Gerencia Regional de Salud, Consejería de Sanidad www.saludcastillayleon.es

- 5 emails por la invitación del Dr Isidro vitoria para la presentación

"Entendiendo las metabolopatías. Una guía sencilla con ejemplos" (Ed.

Plataforma), libro de divulgación sobre los errores innatos del metabolismo

Agosto

- 10 agosto difusión del libro "Entendiendo las metabolopatías: una guía sencilla con ejemplos" del Dr Isidro Vitoria, químico y pediatra del CSUR Las Fe de Valencia.
- 11 agosto apoyo a la petición de la atención en las escuelas a los menores con enfermedades raras

Septiembre

- Atención a un caso nuevo en España
- Atención 1 socio nuevo
- 2 sept recomendaciones para la escolarización de los afectados con errores innatos del metabolismo Dr Glez Lamuño
- Atención Caso
- 16 emails con AECOM y SEEIM para la realización de la webinar "vuelta al colegio"
- 7 emails para la realización de la encuesta de acidurias orgánicas
- Recibimos los primeros videos de la I jornada interterritorial de Acidurias Orgánicas
- 4 septiembre realización del seminario "vuelta al colegio para los metabólicos"
- 6 septiembre publicación de las Recomendaciones para la escolarización de los EIM
- 14 septiembre publicación del video del webinar "Vuelta al colegio de los metabólicos"

- 18 septiembre publicación de los vídeos de la I Jornada Interterritorial de Acidurias Orgánicas en el canal de la Federación Metabólicos en el Enfermedades Metabólicas - Hospital 12 de Octubre
- 19 septiembre asistimos a la Asamblea de FEDER
- Proyecto con Crea Primera Infancia se programan 8 sesiones grupales de 6-8 familias
- 22 sept Desde AECOM y sociedad nos proponen una nueva encuesta para conocer el control domiciliario de las acidemias orgánicas.

Octubre

- Donación de la asociación Grupo Misioneros
 - Mantenimiento web 181,50
 - 18 mensajes Loterías Carlos III
 - 5 oct campaña de EURORDIS
 - 7 oct contacto con el equipo del Hospital de Santiago de Compostela Galicia por el 30º aniversario de la FEEHM
 - 8 octubre nos unimos a la campaña de EURORDIS para la cobertura sanitaria universal.
 - 8 oct email al Dr Boy del Hospital de Heidelberg, Alemania, sobre el desarrollo de la app
 - 11 oct firma del convenio con Carlos III para la lotería de la Campaña de Navidad, preparación de la cesta Navideña
 - 17 octubre asistimos a la jornada virtual del Sant Joan de Deu, para presentar algunas novedades y actualizar conocimientos en las enfermedades metabólicas
- Va dirigida especialmente a los pacientes y padres con hijos afectos de trastornos del metabolismo en general con una serie de conferencias generales, otras particulares por grupos de enfermedades y unos talleres virtuales de cocina.
- 22 octubre 30º Aniversario de la FEEHM

- Preparación de la Webinar sobre acidemias orgánicas (AO) con AECOM y Nutricia 11 emails
- 21 octubre petición de apoyo para la aprobación de la especialidad de metabólicas y genética del Dr Carlos Alcalde y el Dr Marcello Bellusci
- Atención de un Caso fuera de España
- 21 octubre asistimos a la webinar de AECOM "Actualización en errores innatos del Metabolismo: aciduria glutárica tipo 1"
- 22-23 octubre asistimos a la jornada en streaming III -Jornadas de Inclusión Educativa "Atención Temprana y #EnfermedadesRaras" por @CentroCREER @Imsero #InclusiónEducativaCREER
- Contacto con la Dra Darling por los trastornos del movimiento de los afectados 4 emails
- Realizamos una Página de intercambio de productos para que las familias puedan ponerse en contacto y disminuir los gastos
- Creamos Grupo de Telegram
- 25 octubre difusión a las familias de lo ocurrido en la jornada del Sant Joan de Deu

La Dra Angels García Cazorla, neuróloga del Hospital Sant Joan de Deu de Barcelona, nos ha comunicado que el proyecto CHARLIE ha conseguido subvención, a través de la Convocatoria 2020 del Programa Conjunto Europeo sobre Enfermedades Raras (EJP RD).

- 27 octubre asistimos a la Jornada Enfermedades Poco Frecuentes. "Las Enfermedades Raras en tiempos de Covid-19", de carácter online.
- 29 octubre reunión con Nutricia

Noviembre

- 4 Noviembre Asistencia a la presentación del proyecto **Foresight 2030**.

Foresight 2030 es un proyecto europeo de gran calado que apoyará la definición de políticas con las que queremos cambiar el rumbo actual de las enfermedades raras y que permitan mejorar el futuro de quienes conviven con ellas.

- 9 emails con FEEHM
- 9 emails con Carlos III sobre la lotería
- Realizamos el contacto con CRECOVI para realizarles una entrevista sobre la obtención de la discapacidad en los menores de 6 años en Madrid
- Contacto con la fundación Pau Gasol
- 11 noviembre difusión de las cestas solidarias de la FEEHM gracias a la donación de la fragata Santa María
- 8 Emails Crea 1º infancia por el grupo de ayuda
- 11 Emails con Nutricia y el 12 octubre
- 2 Emails con la Dra Silvia Chumillas por la investigación de la calidad de vida
- 14 noviembre difusión del concurso internacional de recetas bajas en proteínas
- 19 noviembre Asistimos a la Conferencia en el Museo de las Ciencias de la Ciudad de las Artes y las Ciencias de Valencia sobre la historia de las Metabolopatías en la que me gustaría hacer más visibles estas enfermedades raras.
- 3 sesiones del grupo padres con CREA 1º Infancia
- 23 noviembre petición a las familias sobre su experiencia en Atención temprana para la revista de FEEHM
- 25 noviembre Seminario on line de AECOM y AECOM y sociedad "Conviviendo con las Acidurias Orgánicas" en el que participa la Presidenta

- 26 nov está disponible la webinar de AECOM sobre GA1
- Contactamos con el abogado para un caso de un socio 3 emails
- 30 nov cobramos el programa impulso 2197 euros y se reparte entre 5 familias

Diciembre

- Grupo psicoterapia
- 1 nuevo socio
- 2 Dic información sobre los Cocineros que realizan recetas bajas en proteínas
- Gracias a una socia conseguimos merchandising con nuestro logo, unas velas de jazmín
- Comienza segunda parte del estudio neurocognitivo, tras terminar el registro de pacientes
- 3 diciembre se publica la grabación del seminario de acidurias orgánicas
- 3 diciembre asistimos al Congreso de SSIEM
- 14 diciembre Reunión con Crea 1ª Infancia
- 10 emails con Carlos III
- 15 diciembre participamos en la encuesta anual de FEDER
- 16 diciembre asistimos a la webinar de AECOM "Actualización en Errores Innatos del Metabolismo: cribado neonatal Metabólico"
- 20 diciembre primeras reuniones por la escuela de cuidadores con la Caixa y AECOM
- 29 diciembre difusión sobre la app de control dietético de GA1
- Últimos días para participar en el estudio de Calidad de vida 2-18 años
- Campaña de Navidad con el apoyo de la actriz Aura Garrido

A handwritten signature in dark ink, appearing to be 'H. Carpio Anguita', is written on a small, rectangular piece of white paper. The paper is tilted slightly to the right. The signature is fluid and cursive, with a horizontal line extending to the right.

Firmado: Presidente Familias GA Helena Carpio Anguita

Datos a 1 de enero 202