

MEMORIA DE ACTIVIDADES FAMILIAS GA EJERCICIO 2021



Asociación Nacional Familias GA

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



MEMORIA DE ACTIVIDADES

EJERCICIO 2021

CONTENIDO

1 DATOS DE LA ENTIDAD

2 FINES ESTATUTARIOS

3 NÚMERO DE SOCIOS

4 ACTIVIDADES DESARROLLADAS, RESULTADOS Y BENEFICIARIOS

4.1 Mejora y actualización del SIO (Servicio de Información y orientación)

4.1a Información oral y escrita mediante protocolización de la atención

4.1b Actualización en formato audiovisual de los principales aspectos del tratamiento dietético

4.1c Proyecto educativo sobre el tratamiento dietético para las familias y afectados "Mantel metabólico" para el apoyo en domicilio

4.1d Voluntariado de un trabajador social

4.1e Puesta en marcha del BIZUM unido a la cuenta de la Asociación para evitar a los usuarios que tengan que desplazarse (pacientes de riesgo)

4.1f Asamblea General:

4.1g Asistencia a acciones formativas para mejorar la actividad y gestión de la asociación impartidas por el personal de FEDER:

4.2 Terapias y ayudas económicas

4.2a Convenio de colaboración para atención psicológica individual

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

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

4.2d Conseguimos un Ciclo de talleres para cuidadores Caixa-AECOM específica para los familiares de la asociación

4.2e Conseguimos terapia canina gratuita para menores de la asociación

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 2021 el número de socios es 83

SOCIOS FUNDADORES	SOCIOS HONORÍFICOS	SOCIOS	TOTAL
10	1	72	83

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:

Mejora y actualización del SIO (Servicio de Información y orientación)



Aciduria Glutárica

Teléfono o whatsapp +34616911152

correofamiliaga1@gmail.com

www.familiasga.com

Servicio de Información y Orientación

DESCRIPCIÓN: el mayor obstáculo de las enfermedades poco frecuentes es la falta de información con evidencia científica en general, por lo que nuestro principal objetivo es ofrecer la información más actualizada para que los afectados y familias puedan gestionar los cuidados de la forma más segura y adecuada 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.

Ponemos a disposición de todas las familias afectadas, el Servicio de Información y Orientación, para dar respuesta a las necesidades que nos transmiten. Desde el servicio se trabaja en el refuerzo de las familiares, proporcionando información y orientación, dotándoles de la capacitación, conocimiento y herramientas oportunas para favorecer el acceso al diagnóstico, tratamiento y prestaciones sociales necesarias que les permita mejorar la calidad de vida de las familias.

Las intervenciones están centradas en la persona, son el eje central de nuestra actuación. La atención directa se divide en tres grandes objetivos dirigidos al colectivo y sus familias sino también a profesionales sanitarios, estudiantes, administraciones, entidades y población interesada en el colectivo de las enfermedades raras:

- Mejorar sus condiciones de autonomía personal y de salud en general.
- Favorecer la inclusión social, educativa y laboral de los afectados y cuidadores.
- Atender a las necesidades psicológicas a través de un grupo de ayuda mutua.

La pandemia ha revolucionado la forma de comunicarnos y relacionarnos, y somos conscientes del gran apoyo que supone el soporte audiovisual que cada vez es más demandado y usado por una gran mayoría de la población. Por ello hemos realizado diferentes eventos y sus grabaciones para consulta posterior.

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

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

SERVICIOS/ACCIONES:

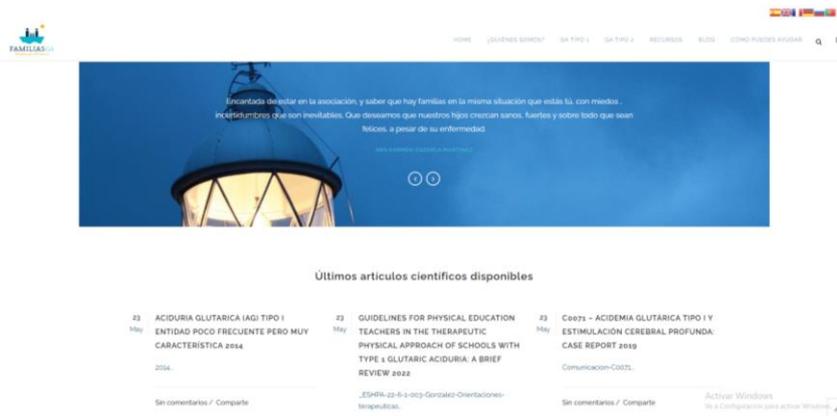
4.1a- Información oral y escrita mediante protocolización de la atención relativa a:

- Protocolo de bienvenida a los nuevos socios
- Atención directa de los cuidadores a los afectados
- Autocuidados de los afectados
- Comunicación-difusión a través de diversos canales para favorecer su acceso: email, grupo de difusión telegram, grupo de difusión whatsapp, redes sociales, opción correo postal, consultas telefónicas.
- Atención-contacto-derivación de los equipos multidisciplinares
- Traducción de las principales guías y protocolos

- Realización y publicación del protocolo de atención en urgencias.



- Renovación continua de la página web www.familiasga.com
- Búsqueda y publicación de artículos científicos relacionados con estas patologías.



- Diseño, construcción y puesta en marcha de la app gratuita para el control dietético de la dieta restringida en lisina y alta en calorías www.dietaga1.es
- Actualización de Estatutos con la ampliación a dos patologías: GA1 y GA2 y renovación Junta Directiva.
- Documento informativo "Ayudas sociales a las familias tras el diagnóstico"
- Documento informativo "Beneficios y obtención del certificado de discapacidad"
- Documento informativo sobre los "Recursos para adultos, jóvenes y niños con GA1"

COSTE Y FINANCIACIÓN

- Coste de las tasas de la actualización de Estatutos y renovación Junta Directiva en el Ministerio del Interior: - 31,25 euros
- Parte del Proyecto CHARLIE de la EJPRD para la difusión y participación del proyecto: + 3250 euros
- Pago del recibo del seguro para la atención de terceros HELVETIA: - 214,43 euros
- Cuota socio a las Federaciones de referencia en:
 - *Enfermedades raras FEDER* - 75 euros
 - *Errores congénitos del metabolismo FEEHM* - 150 euros
- Ayuda Convocatoria de Fondos FEDER actualización SIO + 584,75 euros
- Ayuda de la Convocatoria de Proyectos CINFA +3500 euros
- Pago FRONT ID por app www.dietaga1.es - 3496 euros
- Mantenimiento página web - 210,38 euros

CONCEPTO	GASTO	AYUDAS ECONÓMICAS
EJPRD: PROYECTO CHARLIE		3250
SEGURO HELVETIA	214,43	
CUOTA FEDERACIONES	225	
FONDOS FEDER		584,75
CINFA: App www.dietaga1.es	3496	3500
TASAS MINISTERIO INTERIOR	31,25	
MANTENIMIENTO WEB	210,38	
TOTAL	4177,06	7334,75

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	15-30 consultas semanales
De profesionales	20 emails gestionados
A través de Email	80 emails gestionados
A través de WhatsApp	15-30 semanales
Consultas a través de Redes sociales	15 contactos
Consultas a través del Teléfono	2-10 semanales
Mensajes grupo de difusión	130 mensajes
Redes sociales	548 publicaciones
Facebook	157 publicaciones
Twitter	312 tweets
Instagram	79 publicaciones
Rare Connect	6 publicaciones
Canales video: youtube, vimeo	6 videos colgados
Audios souncloud	1 audio
Visitas a la página web	42500 visitas
Publicaciones página web	2-10 semanales
Artículos científicos	117 artículos
Entradas blog	5
Eventos	6
Noticias	11
Participación	2

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.

Cabe destacar la proyección internacional de nuestra labor, tanto en la página web como en redes sociales, la interacción y contactos desde países de habla hispana y otros países europeos, representan un importante número de consultas.

4.1b Actualización en formato audiovisual de los principales aspectos del tratamiento dietético

- Taller on line de contaje de lisina – grabación de video en canal de Youtube



- III Taller on line de dieta hipoproteica- grabación y edición de videos



- Taller de dieta controlada en grasas junto a FEEHM y el Hospital 12 de Octubre de Madrid



- Videos tutoriales del uso de la app www.dietaga1.es para el control dietético en canal de Youtube

RECURSOS HUMANOS: la Junta Directiva ha sido la encargada de realizar las acciones.

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	2
VOLUNTARIO	5

COSTE Y FINANCIACIÓN

- Taller dieta hipoproteica, grabación y edición de los videos "Fábrica de cosas bonitas": -1355,20 euros

- Colaboración Orencio Carvajal actualización app www.dietaga1.es y tutoriales: - 300 euros

CONCEPTO	GASTO	AYUDAS ECONÓMICAS
Taller dieta hipoproteica	1355,20	
Tutoriales app	300	
TOTAL	1655,20	0

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO

CONCEPTO	VISITAS
Taller dieta hipoproteica	45
Tutoriales app	145
App dietaga1.es	80

4.1c Proyecto educativo sobre el tratamiento dietético para las familias y afectados "Mantel metabólico" para el apoyo en domicilio

DESCRIPCIÓN: hemos elaborado este material para favorecer la correcta adhesión al tratamiento dietético y farmacológico; apoyando con documentos escritos y gráficos las principales cuestiones referentes a la dieta, para dar la formación necesaria a padres y cuidadores, e implicar a los afectados en su propio autocuidado.



RECURSOS HUMANOS: la Junta Directiva y dos socios ha sido la encargada de elaborar y revisar el material

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

COSTE Y FINANCIACIÓN

- Diseño y montaje 0 euros
- Ayuda sucursal de la Caixa + 400 euros
- Impresión pendiente

CONCEPTO	GASTO	AYUDAS ECONÓMICAS
Impresión	-	400
Diseño	0	
TOTAL	0	400

BENEFICIARIOS: familias y afectados con aciduria glutárica tipo 1 y 2 y epilepsia piridoxin sensible, profesionales de atención directa e indirecta. 84 afectados y sus familias

REQUISITOS ninguno

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO pendiente de impresión y distribución

4.1d Voluntariado de un trabajador social

DESCRIPCIÓN: Gracias a la intermediación de una familia de la asociación, contamos con el apoyo de un trabajador social voluntario

RECURSOS HUMANOS: Presidente de la Asociación y uno de sus socios, junto al trabajador social

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 por parte del trabajador social

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 su voluntariado comenzó a finales del 2021 y atendió a la consulta de una familia. Sabemos que va a ser una gran ayuda para las familias y los afectados con secuelas.

4.1e Puesta en marcha del BIZUM unido a la cuenta de la Asociación para evitar a los usuarios que tengan que desplazarse (pacientes de riesgo)

DESCRIPCIÓN: el continuo avance de las tecnologías supone la mejora de la accesibilidad a todo tipo de servicios. Nuestra sucursal de la Caixa realizó los trámites para conseguir unir un número de BIZUM para donación a ONG y así facilitar el pago de nuestros usuarios y las donaciones de la población en general.

RECURSOS HUMANOS: 2 personas de la Junta Directiva y un socio

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

COSTE Y FINANCIACIÓN sin coste

BENEFICIARIOS: usuarios en general

REQUISITOS ninguno

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO hemos aumentado las donaciones, y se ha evitado la manipulación innecesaria del dinero.

4.1f Asamblea General:

- Puesta al día general de acciones, cuentas anuales y recogida de propuestas y necesidades de los socios.
- Participación Investigación CHARLIE difusión de avances, exposición de investigadora Cristina Fillat durante la Asamblea General.
- Exposición de la Dra Zaida Moreno sobre la atención neuropsicológica y el proyecto de estudio neurocognitivo en GA 1 y GA2

DESCRIPCIÓN: siendo el mayor órgano de gobierno de la organización fue celebrada el 19 de junio. Al que asistieron en formato on line de toda la geografía española. Los socios ratificaron las actividades y cuentas del 2020 y votaron las acciones para el 2021. Se actualizaron las novedades sobre los dos proyectos de investigación y se realizó un turno de preguntas al respecto.

RECURSOS HUMANOS: la Junta Directiva, investigadora proyecto CHARLIE, investigadora proyecto Neurocognitivo en GA1

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

COSTE Y FINANCIACIÓN Grabación y edición 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 fue patente la unión y visión unificada del proyecto de la asociación.

4.1g Asistencia a acciones formativas para mejorar la actividad y gestión de la asociación impartidas por el personal de FEDER:

- Webinar 02/03: ¿quieres conocer más sobre la VI Convocatoria Única de Ayudas de FEDER?
- Webinar 23/03: III Programa Impulso
- Webinar 13/04: La Prestación por hijo a cargo
- Webinar 1/06: Preparando juntos nuestra Asamblea de Socios
- Webinar 15/06: II Edición Fondos Emergencia COVID-19
- Taller de empoderamiento: Implementación del SIO-SAP



- Módulo formativo Herramientas de colaboración online: Buenas prácticas I



- Módulo formativo Herramientas de colaboración online: Buenas prácticas II



- Módulo formativo Redes sociales: compartiendo nuestras

- Módulo formativo Aplicaciones para mejorar el trabajo de tu entidad: edición de imágenes y videos
- Grupo de ayuda mutua con otras entidades de enfermedades raras
- Escuela de Formación CREER-FEDER
- Módulo Techsoup
- Webinar II Edición de Fondos de emergencia frente al COVID
- Módulo Buenas prácticas para realizar un seminario on line.
- Módulo Prepara tu asamblea en formato on line

DESCRIPCIÓN: Asistencia a los seminarios y módulos formativos impartidos por FEDER centradas en aspectos como la sostenibilidad, servicios, gestión... de las entidades sin ánimo de lucro

RECURSOS HUMANOS: asistencia de la presidenta de la asociación

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

COSTE Y FINANCIACIÓN sin coste

BENEFICIARIOS: los usuarios en general, la junta directiva en particular, participando de las actividades del proyecto, beneficiamos a nuestros asociados ya que las actividades del proyecto suponen una mejora de la gestión, formación y prestación de servicios.

REQUISITOS personas con una enfermedad rara y familiares directos

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO hemos aprendido aspectos importantes para mejorar nuestra atención y gestión.

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

DENOMINACIÓN:

Terapias y ayudas económicas

SERVICIOS/ACCIONES:

4.2a Convenio de colaboración para atención psicológica individual

DESCRIPCIÓN: realizamos un convenio de colaboración con Dña Sandra Vergés, psicóloga con amplia experiencia en grupos de familias con patologías degenerativas, para disminuir al 50% el coste por sesión de los socios.

RECURSOS HUMANOS: Presidente de la Asociación y uno de sus socios, junto a la psicóloga.

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	1
VOLUNTARIO	2

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

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

REQUISITOS ser socio

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO 14 familias se beneficiaron de este proyecto

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 realizaron dos grupos de apoyo durante el año con 6 y 8 familias respetivamente. Las primeras sesiones corresponden a sesiones del grupo iniciado en 2020. Se plantearon objetivos con la Dra Sanz del Grupo CREA Primera Infancia, que se fueron superando a lo largo de 6 sesiones.

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 6 sesiones 8 familias	1650	
Ayuda sucursal la Caixa		600
TOTAL	1675	600

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 14 familias se beneficiaron de este proyecto durante el 2021

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 seis familias, junto a otra Asociación de Enfermedades Raras de León (ALER), a la Convocatoria de ayudas de la Fundación Mutua Madrileña gestionado por FEDER.

RECURSOS HUMANOS: 2 personas de la Junta Directiva elaboraron el proyecto junto a la Asociación ALER de León 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 2285,50 por igual entre las 6 familias (380,92)

CONCEPTO	GASTO	AYUDAS ECONÓMICAS
Proyecto IMPULSO		2285,50
TOTAL	0	2285,50

BENEFICIARIOS: 6 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 6 familias recibieron la transferencia por un 1/6 del total, y alivió en parte los costes económicos derivados de las secuelas

4.2d Conseguimos un Ciclo de talleres para cuidadores Caixa-AECOM específica para los familiares de la asociación

DESCRIPCIÓN: la atención al cuidador principal es esencial para favorecer un ambiente resiliente y luchador para el afectado, por ello gracias a nuestras relaciones con AECOM (Sociedad para el estudio de los ECM) pudimos conseguir este ciclo de talleres grupales para los cuidadores principales, tan necesarios para nuestras familias.



RECURSOS HUMANOS: 1 personas de la Junta Directiva, personal de la Fundación la Caixa.

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

COSTE Y FINANCIACIÓN sin coste

BENEFICIARIOS: 18 familias de la asociación

REQUISITOS ser cuidador principal de un afectado con GA1-2

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO en general fueron talleres en los que daban una formación para el autocuidado para estar preparado para cuidar a otra persona, muy necesarios y valorados por los que asistieron.

4.2e Conseguimos terapia canina gratuita para menores de la asociación

DESCRIPCIÓN: Los talleres de intervención asistida con perros son una experiencia de vida en la que se conectan con la energía que transmiten los perros que se traduce en una activación emocional positiva, donde predominan los pensamientos positivos y la reducción de la ansiedad. Trabaja 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	3

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.

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

DENOMINACIÓN:

Transformación social

SERVICIOS/ACCIONES:

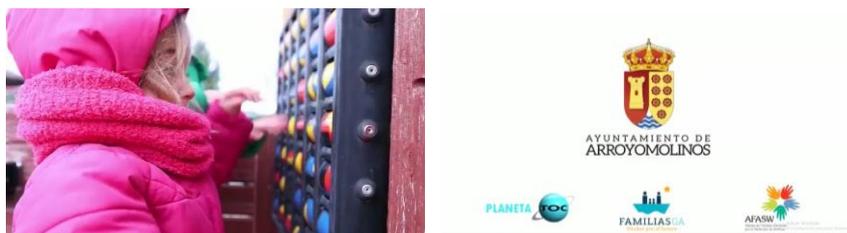
- Cuento "la Sonrisa de Paula", grabación y difusión en redes.



- Presentación "AprendER frente al COVID 19" con el testimonio de Susana Salamanqués sobre su experiencia de la atención educativa. Colgado el video de la intervención.



- Video por el día de las EERR Enfermedades Raras junto al ayuntamiento de Arroyomolinos (Madrid), en colaboración con la Asociación Planeta TOC y AFASW



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



ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 2

Deficiencia múltiple de acil-CoA deshidrogenasa

PREVALENCIA

1-9/100000

DEFINICIÓN

MADD Alteración de la oxidación de los ácidos grasos y los aminoácidos

PRESENTACIÓN

Aparición neonatal, infantil o en edad adulta

HERENCIA/ETIOLOGÍA

Autosómica recesiva
Genes ETFB, ETFB, ETFDH

TRATAMIENTO

Dieta restrictiva en grasas y/o proteínas
Riboflavina, Coenzima Q10

RÉGIMEN DE EMERGENCIA

Evitar el ayuno

Día de las Enfermedades Raras 28 FEB

Se considera enfermedad rara si aquella que afecta a una pequeña parte de la población 1/2000 personas

3 Millones en España
La mayoría son genéticas, crónicas, discapacitantes e invalidantes.
Existen 6000-7000 Enfermedades Raras.

Características Generales
Comienzo precoz en la vida
Graves: Recogir Vidas
Invalidantes: Dificultades motoras, sensoriales y/o intelectuales
No curables: Trastornos Crónicos

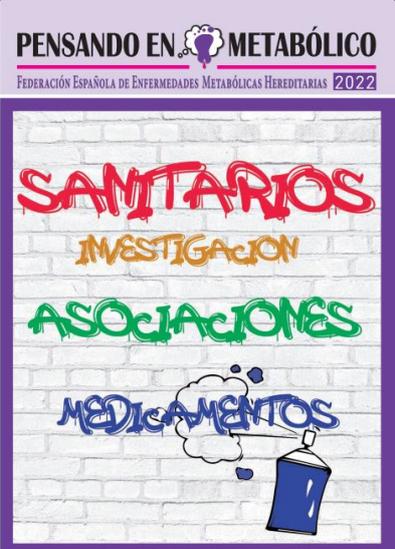
Retraso diagnóstico
El diagnóstico temprano es crucial. El tratamiento y cuidados pueden mejorar la calidad y esperanza de vida.

Impacto Familiar
1/3 familias que padecen una ER en el sistema de salud recibe 20% de ingresos anuales en Terapias y Productos
Dificultad en el Acceso a Fármacos y productos Sanitarios

Discapacidad
La discapacidad tiene muchas formas
Física
Intelectual/ Mental
Orgánica

20th Anniversary of the World's Rare Diseases Day
Dedicamos un espacio para las familias afectadas por las enfermedades raras.
#RAREDISEASEDAY

- Redacción del artículo para la revista anual de FEEHM



PENSANDO EN METABÓLICO
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS 2022

SANITARIOS
INVESTIGACION
ASOCIACIONES
MEDICAMENTOS

EL NOMBRE DE FAMILIA NO ES UNA CASUALIDAD

ANA M^a HERRERO, TANIA CRIGIO, M. ANZULES GARCÍA, JUDY RIZ, MIRIAM PELÁS FAMILIAS GA

Recibió el diagnóstico de la enfermedad de un hijo es algo para lo que nunca estamos preparados, pero si a ello se le suma que es una enfermedad "nueva" de la que nunca has oído hablar, se acentúan más si puede los sentimientos y alarma del mundo, risa y tristeza. También surgen mil dudas, mil preguntas, y muchas respuestas, que nunca tendrían respuesta.

En un momento en el que estamos tan habituados a preguntar al "Google" cualquier cosa, el resultado en estos casos es realmente pelagatos, puesto que suelen ser enfermedades más complejas y difíciles de entender e incluso explicar en un primer momento.

"En nuestros casos, el diagnóstico fue a través de la prueba del talón, y Jimé está en transición desde que tiene 3 años de vida. Durante la primera semana, no fui capaz siquiera de decir el nombre de la enfermedad. No podía memorizarlo y me parecía un trabalenguas. Pero cuando por fin pude, me puse manos a la obra a buscar a alguien más que estuviera andando el camino que empezábamos a recorrer nosotros, alguien que hubiera pasado por ello y con quien pudiera dar un poco de ánimo y comprensión para afrontar lo que está y estaba por venir, más allá del acompañamiento de los profesionales que estaban a Jimé, necesitábamos algo más "amplio" y cercano y fue cuando encontramos a través del Hospital U de Octubre la Asociación llamada Familias GA.

Con esta nueva Familia (con mayúscula), no solo encontramos respuesta en aspectos médicos de la enfermedad, sino que

también encontramos apoyo emocional, que es realmente necesario".

Indica Ana, madre de Jimé, de 10 meses afectado de Acidosis Glutárica de Tipo 1.

El nombre de Familias GA no es casualidad. No es solo una asociación formada por familias afectadas por la Acidosis Glutárica, es una nueva familia para todos los que se dan cuenta a formar parte de ella es un nudo de unión para padres, madres, jóvenes y adultos con la misma enfermedad. Un lugar en el que esta enfermedad para pasar a ser normal y común entre ellos es algo cotidiano.

"Conoci a su presidenta Helena Carpio dos días después del diagnóstico de Marco. Ella fue la persona que a toda la necesidad que había inundado nuestra vida le puso un rayito de luz. Con su voz, su experiencia, su alegría, su optimismo, su fuerza, su

El Protocolo para la Atención de las Familias de Pacientes con Aciduria Sulfúrica Tipo 1.

El Protocolo para la atención en urgencias de pacientes con Aciduria Sulfúrica Tipo 1 comienza con la familia que detecta la enfermedad. Como primera opción de emergencia, el paciente debe acudir al Hospital de Emergencias Hospitalarias.

Publicado por primera vez en el número de Mayo 2022 en el número de Mayo 2022.

- Campaña Navideña de visibilización



FAMILIAS GA
Unión por el Futuro

2022



HASTA EL 20 DICIEMBRE DE 2021

Concurso Navideño!

Envía tus Tarjetas Navideñas hasta 12 años y Relatos a partir de 13 años a asociacionaler@gmail.com o correofamiliaa@gmail.com

AER **FAMILIAS GA**

- Participación como ponentes en el "Foro Madrileño de Enfermedades Raras" del Hospital la Princesa junto a FEDER





PROGRAMA | FORO MADRILEÑO DE ENFERMEDADES RARAS | 29 NOVIEMBRE

09:00 Bienvenida
Alba Ancochea Díaz - Directora de FEDER y moderadora.
9:15 a 09:30 Perspectiva del paciente
Sandra Anabel Beltran - Transplantation child ePAG.
09:30 a 10:00 Inauguración Institucional
- Representante Institucional de FEDER, Dña. Clotilde de la Higuera Vocal Junta Directiva de FEDER.
- Consejero de Sanidad de la comunidad de Madrid Enrique Ruiz Escudero.
10:00 a 12:00 Mesa de expertos
10:00 a 10:30 - Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid: Evaluación y retos a futuro
- Angel L. García Lacuesta, Jefe de Área de Información al Paciente Subdirección Gral. de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente.
10:30 a 11:00 - Mejora de la Asistencia Sanitaria a través de las Redes Europeas de Referencia (presentación grabada).
- Doctor Ignacio Blanco Guillermo, Coordinador Nacional de ERN GENTURIS y miembro del Comité Asesor de FEDER.
11:00 a 12:00 - Coordinación sanitaria para una atención integral
- Dra. Paloma Jara, Coordinadora ERN TransplantChild.
- Dra. Mónica López Rodríguez, Servicio Medicina Interna, CSUR Enfermedades Metabólicas Congénitas, Hospital Universitario Ramón y Cajal.
- Dra. Cristina Mata Fernández, Pediatra especialista en Oncohematología Infantil y del Adolescente en Hospital Gregorio Marañón, CSUR sarcomas.
12:00 a 12:30 Turno de Preguntas
12:30 Clausura y foto de familia
Alba Ancochea Directora de FEDER y Helena Carpio Asociación familia GA1

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: - 240,14

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.

4.4 IDENTIFICACIÓN DE LA ACTIVIDAD: mejora atención médica

DENOMINACIÓN:

Incidencia profesionales sanitarios

SERVICIOS/ACCIONES:

- Elaboración del Proyecto ¿Cuándo sospechar un error congénito del metabolismo en la infancia?

- Para enfermería

1500 RECIÉN NACIDOS

LOS PROFESIONALES DE ENFERMERÍA PIZZA CLAVE EN LA DETECCIÓN TEMPRANA

CONTACTO
+3461891152
coreoedfamila@gmail.com
www.familiasga.com

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

Tipo intoxicación
La enzima deficiente origina una distorsión de la metabolización de un sustrato que, por sí mismo o debido a que se metaboliza por otras vías, causa síntomas de intoxicación aguda o crónica. Suelen haber situaciones descompensadas como vómitos, fiebre, infecciones intercurrentes, apnea o ingesta excesiva de nutrientes que no pueden ser metabolizados.

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

Acumulación de sustancias complejas
Los sistemas son progresivos y no se relacionan con descompensaciones como las comales o el ayuno.

FAMILIASGA
Unidad de Gestión
ECM
CUANDO SUSPECHAR UN ERROR CONGÉNITO DEL METABOLISMO EN PEDIATRÍA
PENSAR EN METABOLICO, EVITA LA MORBI-MORTALIDAD

DATOS CLÍNICOS

- Hiperventilación (acidosis metabólica).
- Síntomas neurológicos intermitentes: Trastornos sensoriales, Convulsiones y/o ataxia.
- Retraso madurativo
- Apnea
- Color peculiar en orina o pie
- Hepatomegalia o esplenomegalia
- Trastornos del tono muscular
- Macrocefalia
- Diarreas, o macrogllosia, o cara de muñeca
- Músculo fetal
- Insuficiencia hepática
- Fallo multisistémico
- Micromegalia
- Cataratas, opacidad corneana, luxación del cristalino
- Angioqueratomas
- Sospecha de accidente cerebrovascular
- Atrofia

ATENCIÓN
La mayoría presentan inicio neonatal.
Son síntomas inespecíficos y habitualmente multisistémicos.
Diagnóstico diferencial de infección, intoxicación, deficiencia de nutrientes.
La fiebre, vómitos o diarrea no lo descartan.
Si no evoluciona como se espera, las enfermedades intercurrentes levan pueden descompensar la alteración metabólica de base.

ANAMNESIS

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

DATOS LABORATORIO

- Anemia, neutropenia, plaquetopenia.
- Acidosis metabólica o alcalosis respiratoria compensada o no
- Hipoglucemia o hipergliccemia
- Urea baja en ausencia de ayuno prolongado.
- Aumento enz. hepáticas / amonio / Ac. láctico / CPK
- Colesterol y/o Ácido úrico elevado o bajo
- Cetonuria (en recién nacido siempre patológica)
- Signos sublinguales
- Signos bioquímicos de insuficiencia hepática.

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

- Para facultativos

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

Diagnóstico diferencial: Sepsis, Encefalopatía hipoclorémica, Tiroxina.

Síntomas que precisan diagnóstico del tratamiento para causas ≠ Recombadas:

Las pruebas de laboratorio habituales, no logran determinar un diagnóstico definitivo.

Comensalidad → **CONSIDERA ECM** → **Muestra necesidad o en periodo lactante por causas indeterminadas**

PLASMA: TIPO INHIBICIÓN → GUARDAR PLASMA 3 o 6 mL, CENTRIFUGAR, DEJARLA CONSULTAR 30°C

SANGRE COMPLETA: TIPO EDOTA → SI EL ML TIPO EDOTA PRODUZIDO NO CONGELAR → QUIMIOTRÍPTON, ANION GAP, GLUCOSA, ELECTROLITOS, ALT, AST, CPK, CREATININA, UREA, AC. LÁCTICO

ORINA: SI NO SE CONGELAR 30°C → ANION GAP INHIBICIÓN, UREA, CREATININA, UREA, AC. LÁCTICO

SI FUNCIÓN LUMBAR: CONSULTAR 40°C, PROTEÍNO L2/3, MIN 4 mL → ANION GAP INHIBICIÓN, UREA, CREATININA, UREA, AC. LÁCTICO

PAPEL DE FILTRO: TABLITA PIZZA TALON → TRASTORNOS CÍCLICOS, GUARDAR 1° AMBOS

¿CÓMO INICIAR TRATAMIENTO?

Derivar a Hospital de referencia en ECM

- Evitar inestabilidad
- No retrasar el tratamiento en ayuno de resultados
- Iniciar alimentación con glóscidos 1800
- Si hiperamoniemia → Tratar de manera sintomática. Descompensación: Puede requerir hemodiálisis.

Necesidades Glucosa/edad (SG 10%)

- 1-12 meses: 8-10 mg/kg/min (5-6 cc/kg/h)
- 1-3 años: 7-9 mg/kg/min (4-5 cc/kg/h)
- 4-6 años: 6-7 mg/kg/min (3-4 cc/kg/h)
- 7-12 años: 5-6 mg/kg/min (3-3.5 cc/kg/h)
- Adolescente: 4-5 mg/kg/min (2.5-3 cc/kg/h)
- Adulto: 3-4 mg/kg/min (2 cc/kg/h)

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

APROXIMACIÓN DIAGNÓSTICA PARA ALTERACIONES BIOQUÍMICAS EN URGENCIAS

ALTERACIONES BIOQUÍMICAS

- SÍNTOMAS NEUROLÓGICOS:** Letargo, ↓ nivel de conciencia, Delirium agudo, vómitos, fiebre o ayuno, Músculo, retraso psicomotor, crisis, reñataxia.
- SÍNTOMAS DIGESTIVOS:** Vómitos, rechazo de teta, Falto de medio, Hepatomegalia, hepatita
- SÍNTOMAS CARDIOLÓGICOS - MUSCULARES:** Miocardiopatía, miocardioma, cardiaca, Miopata, intolerancia al ejercicio, subdeltoides
- OTROS:** Muerte súbita, Dermatitis y malformaciones

HIPERAMONIEMIA

- ALCALOSIS ↑ pH > 7.38:** TRASTORNOS CICLO DE LA UREA (la mitad de los casos del ciclo de la urea son defectos)
- ACIDOSIS METABÓLICA ANION GAP ↑:** CETONOS ↓ AZÚCARES ↓ ACIDOSAS ORGÁNICAS CETONOS AGUDOS BETA-OXIDACIÓN AC GRASOS
- SECUNDARIA:** SHUNT PORTO-SISTÉMICO FALLO HEPÁTICO VALVULO, INFECCIONES.

HIPOGLUCEMIA

- LACTO ↓:** GLUCOSA ↓ DEF FRICTOSA + GOSIFRATASA LACTO ↓ HIPERGLUCEMIA CETONICA ALTRONOCAS DEFICIT DE GH
- CETONOS ↓:** BETA-OXIDACIÓN ACIDOS GRASOS HIPERINSULINISMO

ALIMERKA **FAMILIASGA**

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 de GA2, la Dra Silvia Chumillas y el Dr Carlos Alcalde.

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	0
VOLUNTARIO	4

COSTE Y FINANCIACIÓN conseguimos durante la Convocatoria de ayudas 2020 de la Fundación Alimerka, 2500 euros para realizar este proyecto a lo largo de tres años.

CONCEPTO	AYUDAS ECONÓMICAS
Convocatoria Alimerka	2500
TOTAL	2500

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

GRADO DE ATENCIÓN Indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO el proyecto con Fundación Alimerka está dividido en dos fases, hemos finalizado la primera con la edición, impresión y difusión de los póster a todos los servicios de urgencias de Castilla León. Queda pendiente una segunda fase a finalizar en 2022. El díptico para enfermería está colgado en la página web de AECOM y Sociedad.

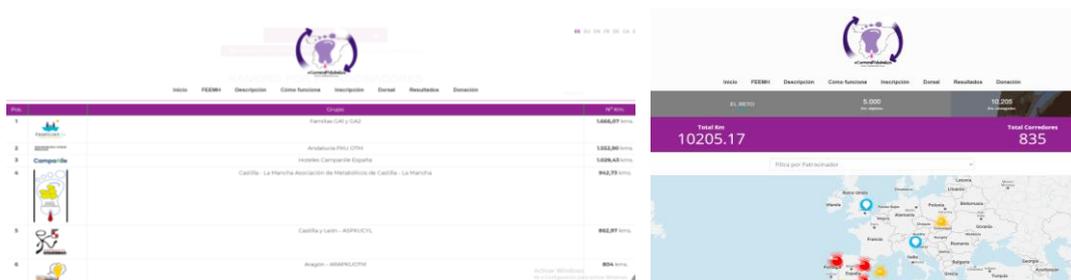
4.4 IDENTIFICACIÓN DE LA ACTIVIDAD: sostenibilidad de las acciones

DENOMINACIÓN:

Captación de fondos

SERVICIOS/ACCIONES:

- Convocatoria única de ayudas FEDER
 - Fondos FEDER
- Convocatorias de CINFA
- Convocatoria programa IMPULSO de FEDER y Fundación Mutua Madrileña.
- Donaciones a través de las diferentes campañas de visibilización
 - Campaña Navideña de visibilización
 - Campaña por el día de las Enfermedades Raras
- Carrera Metabólica junto a las asociaciones que componen FEEHM



- Ayuda de la sucursal de la Caixa para un proyecto
- EJPRD (European Join Programme) proyecto CHARLIE
- 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		+ 3117	+ 3117
CUOTA SOCIOS		+ 1880	+ 1880
CONVOCATORIA CINFA		+ 3500	+ 3500
AYUDA LA CAIXA		+ 1000	+ 1000
FONDOS FEDER		+ 584,75	+ 584,75
EJPRD PROYECTO CHARLIE		+ 3250	+ 3250
CARRERA METABÓLICA		+ 555,50	+ 555,50
IMPULSO	- 2285,50	+ 2285,50	0
CAMPAÑA DE NAVIDAD	- 15690,20	+ 21830	+ 6139,80
TOTAL			+20027,05

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 tras la pandemia ha sido el primer año en que hemos podido recibir ayudas tras organizarnos aprovechando que todos nos hemos beneficiado de las tecnologías de comunicación. El objetivo ha sido cumplido con creces.

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
 - Asociación Turner Salamanca
 - Asociación de displasia fibrosa BIHOTZEZ
 - Asociación de enfermedades raras de Castilla León AERSCYL
 - Asociación Leonesa de Enfermedades Raras ALER
 - Objetivo diagnóstico
 - 22q
 - ASEM
 - AEMPI
 - AEEG
 - D´Genes
 - Asociación española de enfermedades raras con epilepsia de la infancia
 - Asociación MARWA
 - MPS España
 - AEEFEG Gaucher
 - Planeta TOC
 - AFASW Síndrome de Wolfram
 - ALDE distonía
 - 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 acidemia metilmalónica ACIMET
- 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
- ALIBER
- CEDEM
- ASPACE
- Recordati Rare Diseases España
- Asociaciones y familias de otros países
 - ADCUM Perú
 - ACPEIM Colombia
 - Glutarazidurie eV Alemania
 - AG1-2-3 Francia
 - ASPIDA ZOIS Chipre
 - Méjico
 - Italia
 - Ucrania
 - Rusia
 - Argentina
 - Portugal
- Asistencia a Congresos, Jornadas y seminarios relacionados



Una Comunitat amb Ciència

Conferencia
100 años de Enfermedades Raras del Metabolismo ¿Qué hemos aprendido?

Martes, 2 de marzo de 2021 a las 19.30

On-line

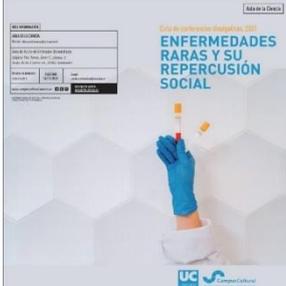
Isidro Vitoria
Jefe de la Unidad de Nutrición y Metabolopatías.
Hospital Universitario La Fe, Valencia

Terapia Génica en las Metabolopatías en España

25 de marzo de 19:00 a 20:00

Charla online de Belén Pérez, Jefa de la Unidad de Genética en el Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM) sobre la situación de la Terapia Génica en las metabolopatías en España.

www.metabolcos.es





- Colaboración en el I Congreso Iberoamericano



- Webinar "La alimentación y cuidado del niño con Enfermedad Metabólica" AECOM y Sociedad

- Somos los creadores y moderadores de la red de pacientes de GA1 de Rare Connect

DESCRIPCIÓN el principal objetivo de estas colaboraciones ha sido crear una red de profesionales y asociaciones que nos permitiera ampliar y complementar nuestro campo de intervención en beneficio de nuestros usuarios. Reivindicar unidos la normalización de las enfermedades raras o poco frecuentes y la integración de los afectados a nivel escolar, laboral y en su vida diaria

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

COSTE Y FINANCIACIÓN todo ha sido sin coste a la asociación

BENEFICIARIOS afectados y familiares con GA1 y GA2

REQUISITOS ninguno

GRADO DE ATENCIÓN indirecto

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO

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. Nuestra agenda de contactos ha aumentado significativamente durante el 2021, con 164 contactos de profesionales, y 320 familias/asociaciones.

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.

CHAPERONAS FARMACOLÓGICAS de Judith García Villoria. Durante la Convocatoria de ayudas de Merck la investigadora consiguió financiación para poner en marcha este estudio de investigación. Nos pusimos en contacto con la investigadora a través de email, y tras una actualización de la situación de base, tendremos reuniones periódicas para conocer el avance de este proyecto que está en sus primeras fases.



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 2021 tras el inicio del registro nacional de aciduria glutárica tipo 1, se comenzaron las entrevistas por teléfono y presencial, realización de resonancia magnética y valoración dietética. Que continuarán durante el 2022 y se procederá a la extrapolación de resultados, y su publicación. Este estudio parte de la asociación, colaboramos en la gestión de las citas, ayudas al transporte y alojamiento, difusión del estudio, el enlace al registro está en nuestra página web.

<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) es un proyecto multicéntrico que aúna a investigadores de diferentes países y asociaciones de pacientes incluida la nuestra; empezó en mayo del 2021, con el objetivo de desarrollar nuevas estrategias terapéuticas para dos enfermedades relacionadas con el metabolismo de la lisina: la Epilepsia dependiente de piridoxina (PDE), y la GA1.

		Breakout sessions			
		Patient involvement, trials & exploitation	Lysine metabolism & biomarkers	Therapeutic interventions	PDE & GA1 disease models
Dr. Emile van Schaftingen	Metabolic biochemistry		x	x	
Dr. Matthias Baumgartner	Clinical therapy & trials in metabolic diseases	x		x	
Dr. Laure Bally-Cuif	Zebrafish neurogenetics		x		x
Dr. Nathalie Cartier	Translational gene therapy strategies	x		x	
Dr. Cor Oosterwijk	Patient participation	x		x	
Dr. Lieke van der Scheer	Ethics	x		x	
Dr. Holly Kordasiewicz	Neurology and antisense oligonucleotide research	x		x	
Dr. Ron Wevers	Clinical chemistry and metabolomics		x		x
Mirjam Brullemans-Spansier	(FAIR) data management		x		x
Dr. Curtis Coughlin II	Translational research & patient involvement				x

El **14 de diciembre de 2021** se hizo la primera reunión de seguimiento donde se discutieron los avances en las distintas líneas de investigación del proyecto. La reunión se desarrolló en distintas sesiones en paralelo. Como representantes de Familias GA participamos en la sesión dedicada a "Involucración de los pacientes en trials y explotación" y la sesión dedicada a "Intervenciones terapéuticas". Los principales aspectos discutidos en la sesión "Involucración de los pacientes en trials y explotación" fueron los siguientes:

- Se informó de la necesidad de establecer un órgano colegiado de representación de pacientes. En este sentido se concretó que la primera reunión de este órgano se realizaría a principios de 2022.

- Se discutió sobre la importancia de establecer una red de pacientes y una plataforma de comunicación. En este sentido se informó de la elaboración de una página web sobre el proyecto CHARLIE que cubriría, entre otras, estas funciones de comunicación.

- Se planteó la necesidad de empezar a realizar un estudio/encuesta a los pacientes sobre las experiencias de tratamiento, necesidades médicas, deseos y prioridades para nuevos tratamientos y pruebas diagnósticas.

- Se discutió también sobre cuál será el rol de las asociaciones de pacientes en el proyecto y si habría la posibilidad de insistir para que el proyecto de investigación priorizara aquellos aspectos relacionados con nuevas oportunidades terapéuticas y opciones de diagnóstico desde la perspectiva del paciente.

Los principales aspectos discutidos en la sesión de "Intervenciones terapéuticas" fueron los siguientes:

- Se planteó la posibilidad de focalizar los esfuerzos en una única estrategia, especialmente en estadios más avanzados del proyecto. Se discutió también sobre la necesidad de establecer, con el resto de grupos que participan en el desarrollo de estrategias terapéuticas, los criterios principales (eficiencia inhibición, rescate metabólico etc) que ayuden a seleccionar los candidatos terapéuticos óptimos.

- Se planteó la necesidad de priorizar aquellos experimentos encaminados a demostrar que la inhibición de la enzima AASS produce un rescate metabólico en GA1 y PDE. Por ejemplo con el uso de ratones double knock-out para ambos genes.

- Para las terapias con ASOs (antisense oligonucleotides) se planteó la dificultad logística y presupuestaria a la hora de testar un elevado número de candidatos al mismo tiempo para luego seleccionar unos pocos candidatos a

partir de los datos experimentales. Este proceder en algunas compañías farmacéuticas es difícil de extrapolar en un contexto académico.

- Se discutió también sobre los posibles beneficios de la terapia génica versus la terapia de depleción de AASS. El Proyecto CHARLIE debería encontrar elementos objetivos para poder decidir cuál es la terapia más beneficiosa para los pacientes.

- También se puso de manifiesto la necesidad de hacer entendible para los pacientes la investigación realizada en los distintos enfoques terapéuticos, y de establecer un marco de diálogo entre familias e investigadores.

Nuestra labor tan sólo ha comenzado, y pretendemos realizar materiales divulgativos, realizar un microsite sobre el proyecto en la página principal, y realizar notificaciones generales sobre el proyecto, elaborar varias notas de prensa y seguir visibilizando el proyecto a través de redes sociales (Twitter, Facebook, YouTube e Instagram).

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

COSTE Y FINANCIACIÓN gracias a la financiación del EJPRD se pudieron distribuir los recursos para las diferentes acciones y nuestra asociación tiene cubierta su labor en este sentido.

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: desde final de este año contamos con un trabajador social voluntario

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

- Youtube [FamiliasGA](#)
- 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 actualización del SIO (servicio de información y orientación) + 584,75 euros
- Convocatoria de Proyectos CINFA destinados a la puesta en marcha de la app www.dietaga1.es +3500 euros

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 2021 hemos realizado:

- 2 Reuniones de la Junta Directiva
- 1 Asamblea general de socios
- 1 Reunión con los integrantes del proyecto CHARLIE
- Proyectos presentados a convocatorias de ayudas de carácter privado
 - CINFA: desarrollo de app de contaje de lisina
 - CAIXA: material educativo dieta restringida en lisina
 - Fundación Mutua Madrileña: proyecto IMPULSO
 - Fundación FEDER: actualización del servicio de información y orientación.

Resumen de los movimientos de la cuenta de la Asociación:

CONCEPTO	GASTO	INGRESO	TOTAL
MANTENIMIENTO CUENTA	- 144,40		- 144,40
MANTENIMIENTO WEB	- 210,4		- 210,4
SEGURO HELVETIA	- 214,40		- 214,40
TASAS MINISTERIO	- 31,25		- 31,25
DONACIONES		+ 3117	+ 3117
CUOTA SOCIOS		+ 1880	+ 1880
CUOTA FEDERACIONES	- 225		- 225
CONVOCATORIA CINFA		+ 3500	
PROYECTO APP	- 3796		-296
CREA 1º INF GRUPO PSICOTERAPIA	- 1500	+ 200	- 300
AYUDA LA CAIXA		+ 1000	
FONDOS FEDER		+ 584,75	
VIDEO TALLER DIETA HIPOPROTEICA	- 1355		- 770,25
EJPRD PROYECTO CHARLIE		+ 3250	+ 3250
CARRERA METABÓLICA		+ 555,50	+ 555,50
IMPULSO	- 2285,50	+ 2285,50	0
CAMPAÑA DE NAVIDAD	- 15690,20	+ 21830	+ 6139,80
TOTAL	- 25452,15	+ 38202,75	+12750,70

ENERO

- Entrevista con la Subdirección General de Valoración de la Discapacidad (Dirección General de Atención a Personas con Discapacidad, Consejería de Políticas Sociales y Familia)
- 8 enero reunión con las investigadoras del proyecto neurocognitivo
- Contacto e información con los integrantes de la app LactApp lactancia
- Atención de un afectado de fuera de España
- 2 nuevos socios
- Emails con Fundación Alimerka sobre la marcha del proyecto
- Contacto con el Dr Carlos Alcalde por una familia afectada y el proyecto en Castilla León.
- Resolución de 9 consultas desde FEEHM
- 5 Reuniones con AECOM-CAIXA ESCUELA DE CUIDADORES
- 4 emails de contacto por la nueva convocatoria de CINFA
- 3 emails con FEDER para resolución de cuestiones de nuestras familias
- Realizamos la web del TALLER HIPOPROTEICA y las ENCUESTAS
- Nos ponemos en contacto con la dra Angels García Cazorla por un caso de nuestra asociación
- Pago a FRONT ID por la app
- Enviamos el artículo para la revista de 2021
- 5 emails con diferentes profesionales del 12 de octubre para resolución de diferentes cuestiones.
- Participamos en la webinar de aciduria glutárica de AECOM
- Contactamos con la Dra Mercedes Gil por una familia
- Sesión del grupo de ayuda de padres con CREA Primera Infancia
- Reunión 25 enero con FEEHM
- Cierre estudio calidad de vida

FEBRERO

- 10 emails con FEEHM
- 7 emails con el equipo del 12 DE OCTUBRE
- 7 emails con AECOM por diferentes proyectos
- Contacto con AEMPI por los talleres para cuidadores

- Contacto con ACAEMI
- Intervención con la Dra Mercedes Gil
- Atención de 6 casos nuevos
- Conseguimos financiación de la Caixa
 - 22 correos y 3 reuniones presenciales con el Ayuntamiento de Arroyomolinos, AFASW y Planeta TOC
 - 2 emails con empresa de análisis genéticos
 - 2 sesiones del grupo de padres
 - Reunión on line y emails con CREA 1º INFANCIA para nuevo grupo
 - 2 emails con dra Elena Martin
 - 4 emails a los socios sobre el taller de la Caixa, programa de respiro familiar del CREER, libro del Dr Vitoria y Congreso de AECOM.
 - 2 emails con el Dr Isidro Vitoria por su conferencia y libro
 - Contacto con FEDER por una incidencia de un afectado
 - Contacto con Dra Darling para posible webinar sobre distonías
 - 11 emails al Dr Nikolas Boy sobre guía de padres
 - 1 socio nuevo
 - Programación de los talleres de confort emocional 8 emails CAIXA
 - Atención de 4 casos
 - Reunión FEEHM 04/02
 - 17 FEB Jornada de Puertas abiertas de FEDER Madrid
 - 17 de febrero VI Convocatoria Única de Ayudas de FEDER
 - 18 feb taller "en serio...otra vez ensalada!
 - 23 feb "Alimentación cuidado del niño con enfermedad metabólica y su familia"
 - 28 feb seminario de CIBERER "investigar es avanzar"
 - Se publica nuestro proyecto en "el economista"

MARZO

- Envío de email a los socios sobre el congreso de AECOM
- 5 emails con la CAIXA sobre los talleres
- 7 emails con el equipo del 12 DE OCTUBRE
- 6 emails con AECOM

- 8 emails con FEEHM
- Atención de 3 casos, contactamos con Dra Silvia Chumillas, Dra Eva Venegas y Dra Montserrat Morales
- 10 emails para el segundo grupo con CREA Primera Infancia
- 3 emails con BIOALACENA para catas gratuitas de productos
- Contacto con la CAIXA
- Nuevo contacto a través de email
- 30 emails con Nutricia y AECOM para realización de seminario de vacunas
- 2 webinar feder
- 2 emails con Dr Carlos Alcalde
- 2 emails a los socios por las actividades de apoyo psicológico y proyecto IMPULSO
- Contacto con FEDER por inclusión escolar
- 2 de marzo seminario "100 años de enfermedades raras del metabolismo ¿Qué hemos aprendido?"
- ACTO OFICIAL POR EL DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS 2021 5 DE MARZO
- 16 de marzo Acto institucional sobre la guía "Aprender frente al COVID-19". Ponencia de Susana Salamanqués
- 16 marzo 1º sesión de confort emocional de la Caixa
- 24 feb "Una visión general sobre las ER. Visión desde la pediatría" ciclo conferencias divulgativas Dr González Lamuño
- 25 marzo "Terapia génica en las metabolopatías en España" de FEEHM y Belén Pérez
- Participación de Helena Carpio en el programa de becas de Biomarin-FEEHM
- 30 MARZO Seminario de vacunas
- 31 marzo "las ER desde la medicina interna" Montse Morales

ABRIL

- Emails con FEDER por el proyecto IMPULSO
- 7 emails con la asociación ALER
- 2 reuniones con la CAIXA
- 2 emails con equipo del 12 DE OCTUBRE 2
- Atención de 2 casos nuevos

- Emails con el 12 Octubre y NUTRICIA
- 16 emails con FEEHM
- 2 reuniones con María Isidoro de la Unidad de Referencia Regional CyL, Diagnostico Avanzado de Enfermedades Raras DiERCyL, Centro Referencia Nacional Cardiopatías Familiares CSUR, Complejo Asistencial Universitario de Salamanca
- Contacto con AEEG por taller de dieta hipoproteica
- Email a los socios sobre el nuevo taller en el que participamos
- 2 contactos con BIOALACENA
- Grabaciones de las ponencias del taller por LA FÁBRICA COSAS BONITAS
- Comenzamos reuniones con FEDER GAM
- Comenzamos GRUPO PADRES 16 y 26 ABRIL
- Webinar de FEDER
- 6 abril Taller de la Caixa "cuidarse para cuidar"
- 9 abril "prepara tu asamblea en formato on line"
- 24 abril taller dieta hipoproteica"

MAYO

- 2 Emails a socios
- 5 emails con AECOM
- 11 emails con FEEHM
- Contacto de un caso se deriva a la Dra Mireia del Toro, Metge Adjunt Neurologia Pediàtrica, Coordinadora Unitat Malalties Metabòliques Hereditàries, Vall d'Hebron Hospital Campus, Barcelona
- Contacto con 12 Octubre
- Contacto de investigaciones 9 emails
- 10 MAYO Grupo de padres
- 31 MAYO Reunión FEEHM
- 14 mayo seminario "Buenas prácticas para realizar un seminario on line"

JUNIO

- Contacto por el PROGRAMA INSERTA DISCAPACIDAD
- 3 emails con BIOALACENA
- 4 emails con ALER
- Nuevo socio
- 10 emails con FEEHM
- 3 emails con BERTA ZAMORA estudio neurocognitivo
- 2 emails con FEDER casos de derivación y atención escolar
- 5 emails con RNA ministerio del interior
- Reunión de la JUNTA DIRECTIVA
- 10 emails con la FUNDACIÓN ALIMERKA
- Asamblea de FEDER 19 junio, asistencia de NURIA CARPIO
- Envío de email sobre celebración de la ASAMBLEA
- Atención de 2 casos nuevos
- Atención 1 socio
- Contacto ADPAN
- Contacto AIROS
- 2 webinar FEDER
- 15 junio Webinar II Edición de Fondos de emergencia frente al COVID

FEDER

- 18 de junio Asamblea General 2021 de la FEEHM
- 19 junio "Labor de las asociaciones de metabólicos en España" FEEHM
- Módulo "Techsoup" 25/06/21

JULIO

- Contacto con AECOM
- 2 emails con 12 DE OCTUBRE
- 2 emails con FEEHM
- 8 emails actualización web
- 9 julio Módulo "Herramientas de colaboración online: Buenas prácticas I"
- 18 julio Módulo "Herramientas de colaboración online: Buenas prácticas II"

AGOSTO

- Derivación de un caso a la Dra Eva Venegas
- Contacto por un caso con DR Álvaro Hermida
- Contacto con Judith García Villoria por investigación en GA1
- 3 emails de FEEHM
- 1 email con FEDER
- Reunión con ACIMET

SEPTIEMBRE

- 5 casos, una derivación a Ana Muñoz
- Contacto con DUX PHARMA LISBOA
- 4 emails con AECOM
- Resolución 3 cuestiones de socios
- 24 emails lotería de navidad CARLOS III lotería
- FEDER caso inclusión en el colegio
- 3 emails con FEDER
- 12 emails con FEEHM
- Derivación a Dra García Cazorla
- NUTRICIA
- 9 emails con ALER 9
- 8 emails con María Isidoro y Pablo Prieto por el Proyecto con Alimerka
- Resolución problemas web
- 13 sept reunión presidentes FEEHM

OCTUBRE

- Reuniones Fundación Mutua Levante por calendario Solidario
- 22 emails para coordinación CARRERA METABÓLICA
- 8 emails con CARLOS III
- 5 emails con NUTRICIA 5
- 5 emails FEDER ABOGADO GASTOS FARMACÉUTICOS
- 10 emails con FEDER
- 1 nuevo socio

- 2 emails con ALER
- Nueva sesión de GAM
- 7 emails por el proyecto del mantel metabólico con la CAIXA
- Asistencia a reunión de COCEMFE
- Reunión con CREER asistencia a ER
- Preparación de la carrera metabólica 16 oct-28 oct
- 29 oct Módulo "Redes sociales: compartiendo nuestras"

NOVIEMBRE

- 10 emails con ALER
- Sesión FEDER GAM
- CREER
- 2 emails con FEDER
- 24 emails con 12 de Octubre
- Comienza el TRABAJADOR SOCIAL
- 29 Nov asistimos como ponentes al FORO MADRILEÑO DE ENFERMEDADES RARAS Hospital La Princesa de Madrid
- 9 emails CARLOS III
- Contacto con el equipo del RAMON Y CAJAL por la JORNADA MARTÍNEZ PARDO
- 4 emails con la Dra Montserrat Morales
- 4 emails FEEHM
- 11 casos
- OBRA SOCIAL CAIXA 3 emails
- 25 emails por el taller
- 7 emails por la APP y 2 reuniones on line
- 26 familias reciben cesta de FEEHM, 2 con GA1
- Repartimos las revistas de FEEHM entre los socios
- 8 nov "Taller de empoderamiento: Implementación del SIO-SAP"
- 19 nov Módulo formativo "Aplicaciones para mejorar el trabajo de tu entidad: edición de imágenes y videos"
- 25 nov módulo "techsoup"

DICIEMBRE

- Email a los socios por el taller de lisina
- 2 casos nuevos, uno derivamos a AECOM
- 9 emails con FEEHM
- 9 emails con 12 de Octubre
- Contacto con HUMANIZACIÓN SANITARIA CAM
- Reunión con AECOM
- 19 emails con FEDER
- 5 emails para proyecto CALENDARIO
- 2 emails con Dra Montserrat Morales
- 10-11 dic Congreso iberoamericano de EIM

A handwritten signature in blue ink, appearing to be 'HCA', is centered on the page. The signature is fluid and cursive, with a long horizontal stroke extending to the right.

Firmado: Presidente Familias GA Helena Carpio Anguita

Datos a 1 de enero 2022