FAMILIASGA
Unidas por el futuro

ASOCIACIÓN FAMILIA GA1

CONVOCATORIA DE ASAMBLEA GENERAL 2020

1- **Balance de cuentas:** adjuntamos resumen 2018 y 2019
   a. **EMAIL recordatorio de pago de cuota**
   b. **EMAIL de falta de pago de cuota**
   c. **FACILIDADES DE PAGO: en diferentes pagos, eventos**
   d. **BECADOS**

FAMILIASGA
Unidas por el futuro

2- **GA2 Susana Salamanqués**

3- **Resumen de las acciones**:

Investigación Terapia génica en GA1 **Albert y Montse** son nuestros representantes de un proyecto europeo muy ambicioso en el que se han asociado cinco laboratorios de distintos países: dos en Alemania, uno en Holanda, uno en Canadá y uno en España con Cristina Fillat del CIBER como investigadora principal. Para este proyecto bautizado como CHARLIE (abreviación de "Cambiando los desórdenes del metabolismo de la lisina") se han pedido 1.238.695 euros que de ser concedidos serían destinados exclusivamente al desarrollo de nuevas terapias para la aciduria glutárica y otra enfermedad de la misma vía catabólica (la Epilepsia Dependiente de Pirodoxina, PDE). Los principales objetivos de este proyecto respecto a GA1 incluyen:

Aumentar el conocimiento de la enfermedad a nivel bioquímico usando distintas herramientas:

1. Un modelo de ratón ya existente, en el que se ha eliminado el gen GCDH (el gen que se encuentra mutado en los pacientes con GA1)
2. Cultivos celulares de neuronas provenientes de células madre de pacientes con GA1
3. La generación de un nuevo modelo de ratón en el que además del gen GCDH se va a eliminar otro gen (AASS) involucrado en un punto más inicial de la ruta catabólica de la lisina. Se trabaja con la hipótesis de que si se elimina éste gen se podrían rescatar los defectos causados por la deficiencia de GCDH, ya que la vía de degradación de la lisina quedaría abortada en un punto muy inicial y no se llegarían a generar y acumular los sustratos que causan la neurotoxicidad.

Si la hipótesis explicada es correcta: llevar a cabo distintos estudios farmacológicos para inhibir la función de la proteína codificada por el gen AASS.

Realizar estudios pre-clínicos en ratón a partir de los posibles resultados farmacológicos obtenidos en el punto 2 y también a partir de otra estrategia alternativa, que se basa en reintroducir una copia correcta del gen GCDH en ratones deficiente para este gen (ratón modelo GA1 explicado en el punto

Nos consta que esta última estrategia de terapia génica ya está siendo abordada por Cristina Fillat y resultados preliminares apuntan a que se puede restablecer, al menos parcialmente, la actividad de la enzima GCDH en sangre e hígado.

FAMILIAS GA
Unidas por el futuro

La pre-propuesta del proyecto CHARLIE se mandó en febrero y estamos pendientes de saber si pasa a la siguiente fase.

Convenio de investigación 12 de Octubre: Calidad de vida: Este proyecto consiste en la valoración de la calidad de vida en pacientes con errores congénitos del metabolismo de tipo intoxicación. Se realiza mediante una **escala de calidad de vida adaptada** y que ha sido validada al castellano recientemente por nuestro equipo. 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 participar pacientes y familias con estas patologías desde los **2 años hasta los 18 años de edad**.

Correo electrónico: metabolicas12octubre@hotmail.com para realizar una **video-llamada** (Skype© o similar) o llamada con vosotros, así evitando desplazamientos innecesarios hasta nuestro centro.

Duración de la entrevista **20 minutos** aproximadamente.

Si estáis interesados en participar podéis contactar en el correo **"metabolicas12octubre@hotmail.com"** para programar la entrevista.

Os adjuntamos **carta** de Presentación para el comienzo de este estudio

Protocolo de emergencias GA1 adjuntamos protocolo realizado por **Beatriz Casado** (**traducido** inglés, francés, ruso, portugués: gracias a **Luz, Aiusha, M.Ángeles**). Su objetivo es poder desplazarnos o viajar con tranquilidad, ya que a pesar de no poder acceder a su historia clínica en otros hospitales, tienen todas las herramientas necesarias en este protocolo. Revisado por el Dr Nikolas Boy, Presidente AECOM y Unidad de Metabolopatías 12 de Octubre. https://familiasga.com/wpcontent/uploads/2019/12/PROTOCOLO-URGENCIAS-ACIDURIAGLUT%C3%81RICA-TIPO-1-DEF.pdf

FAMILIAS GA
Unidos por el futuro

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

ii. **Registro Nacional:** https://familiasga.com/registro-nacional-deacidemias-organicas/
iii. **Estudio Multicéntrico en Aciduria Glutárica tipo I: Caracterización clínica, radiológica y neurocognitiva**. Elaboración de un Registro Nacional https://familiasga.com/proyecto/estudio-desarrollo-neurocognitivoen-ga1/
iv. **Acto de entrega** de las Ayudas Fundación Mutua Madrileña https://vimeo.com/362259543
v. Recordatorio de la **terapia con perros gratuita**
vi. Adjuntamos **artículo de la Dra**
vii. **Email para contactar**

Insuficiencia Renal en GA1: pendiente de comienzo Dr Domingo González Lamuño. **DENTRO DEL ESTUDIO NEUROCOGNITIVO**

Web lisina: Web Gratuita realizada por **Nico y Luz**, para el apoyo de las familias con GA1 para realizar la dieta restringida en proteínas.

viii. Web: https://www.dietaga1.es/
ix. Tutoriales: https://www.youtube.com/watch?v=b7g_5ieNSEU

Taller Contaje de lisina realizado por Beatriz Casado: https://familiasga.com/eventos/taller-teorico-practico-contaje-porlisina/

Proyecto de adultos: fase de **recolección de datos** para realizar la encuesta. Dra Montserrat Morales

FAMILIAS GA
Unidos por el futuro

b. **Jornada AO Vero** Nov 2019: recordad que tenemos los videos para poder consultar, podéis pedírnoslos, están pendientes de colgar en el canal de YouTube de la FEEHM :
   i. Diagnóstico Dra Elena Martín
   ii. GA1 Dra Pilar Quijada
   iii. Adultos Dra Montserrat Morales
   iv. Desarrollo Neurocognitivo Dra Berta Zamora
   v. Afectación neurológica Dra Angels García Cazorla
   vi. Trastornos alimentarios Dra Consuelo Pedrón
   vii. Enlace al resumen realizado por **Maria y Marta** https://familiasga.com/eventos/i-jornada-de-aciduriasorganicas-feehm/

c. **Resumen e impresiones del II Taller de dieta hipoproteica** 12 de Octubre de **María** https://familiasga.com/blog/resumen-e-impresiones-del-ii-taller-de-dieta-hipoproteica-para-pacientes-conenfermedades-metabolicas/

d. **Listado de yogures Esther** https://familiasga.com/wpcontent/uploads/2019/10/TABLA-NUTRICIONAL-YOGURTBEB%C3%89S.pdf

e. **Vídeo lactancia Luz** https://vimeo.com/328711425

f. **Vídeo cuidados de gastrostomía/cambio de botón** https://vimeo.com/360253082

g. **Logo** gracias a la Fundación **Pep Carrió**

FAMILIASGA
Unidas por el futuro

o. **Nueva página web** **www.familiasga.com** **Daniel Vicente/RaúlHerrera**

p. **Traducción Recomendaciones Internacionales Cristina Valencia** https://familiasga.com/wp-content/uploads/2018/07/RECOMENDACIONES-GA1-2016.pdf

q. **Traducción Recomendaciones para mayores de 6 años M.Ángeles** https://familiasga.com/wp-content/uploads/2019/03/SSIEM-2018tratamiento-diet%C3%A9tico-en-los-mayores-de-6-a%C3%B1os.pdf

r. **Traducción Guías de familias Luz** https://familiasga.com/wpcontent/uploads/2020/01/Gu%C3%ADa-para-padres-y-pacientesGA1-traducida-30-01-2020.pdf

s. **Reuniones con unidades de Metabolopatías:** Málaga, Sevilla, Fe de Valencia, Santander, Ramón y Cajal, 12 de Octubre, La Paz, Niño Jesús, Santiago, Sant Joan de Deu y Vall d´hebron

t. **Reuniones** con Consejería de Sanidad de Madrid, Castilla León y escritos en Valencia.
   i. Asamblea de Madrid https://soundcloud.com/user240760763/audio-asamblea-de-madrid-17-04-2018 **Helena y Ana**

u. **Cartelería en general, para eventos, roll up, pósters Elisa**

v. **Protección de datos** de la Asociación **José Juan**

FAMILIASGA
Unidas por el futuro

w. **Recopilación recetas bajas en proteínas** https://familiasga.com/recursos/recursos-nutricionales/

x. **Listado de alimentos habituales bajos en proteínas** https://docs.google.com/spreadsheets/d/1ix_t2Pvuitdq2aAcZ7SyNWy_UP5B0YBz0QEbuOUu1cY/edit#gid=411993986

y. **Listado de profesionales de unidades de referencia** https://docs.google.com/spreadsheets/d/1ZaloYl-Cc4Mwhuw9jt5aFRa6So7KCjxloKqonlkUCUI/edit#gid=1358802775

z. **Listado tiendas de alimentos hipoproteicos** https://familiasga.com/recursos/recursos-nutricionales/ https://familiasga.com/wp-content/uploads/2019/09/TIENDASHIPOPROTEICOS-EN-ESPA%C3%91A-2-19.pdf

aa. **Listado de casas comerciales de alimentos hipoproteicos** https://familiasga.com/recursos/recursos-nutricionales/ https://familiasga.com/wp-content/uploads/2019/09/MARCAS-DEHIPOPROTEICOS-2-19.pdf

bb. **Comparativa de meriendas hipoproteicas** https://familiasga.com/wpcontent/uploads/2019/09/COMPARATIVA-MERIENDAS.pdf

FAMILIASGA
Unidas por el futuro

cc. **Cuidemos a los hermanos de los niños con enfermedades raras** de **M. Luz Iglesias** https://familiasga.com/participacion/cuidemos-a-loshermanos-de-los-ninos-con-enfermedades-raras/

FAMILIASGA
Unidas por el futuro

3- Vinculación

a. **FEEHM:** celebración **I Jornada de Acidurias Orgánicas**
b. **FEDER**:
   i. **Ayuda de 500 euros para la impresión de la Guía de familias**
   ii. **Ayuda para terapias a 6 familias 2197 euros**

4- Recaudación/acciones/visibilización

a. **Entrevistas**: **Marta y Helena** ABC, radio,
   i. Nieves Herrerohttps://soundcloud.com/user-240760763/entrevista-nieves-herrero-19-feb-2019

   ii. Día de las EERR FEDER https://soundcloud.com/user240760763/conocemos-los-problemas-de-quienes-padecenenfermedades-raras

   iii. Día del cuidador,https://soundcloud.com/user-240760763/madridalavista-04112017-cut

   iv. Radio Enfermedades Raras: Dra Angels García Cazorla sobre GA1, https://soundcloud.com/user-240760763/erntrevista-en-elprograma-enfermedades-raras-de-antonio-armas

   v. Dra Sinziana Stanescu sobre GA2 https://soundcloud.com/user-240760763/entrevista-radio-dra-stanescu-ga2

FAMILIAS GA
Unidos por el Futuro

b. **Cumpleaños diferente cumpleaños raro** **María** https://familiasga.com/blog/regalar-diferente-regalar-raro/

c. Creación de las **velas de la Asociación Nerea**

d. **Pasadores para los sanitarios** de **Tania**

e. Visibilización en el **día de las enfermedades raras** vistiendo de azul los ayuntamientos:
    1. Puesto en Menorca de **Nerea**
    2. Molinicos **Nerea**
    3. Museros-Pobla de Farnals **Sonia**
    4. Arroyomolinos
    5. Móstoles
    6. Casavieja
    7. Valdemorillo
    8. Arroyo de la Encomienda **Susana**
    9. Berzocana **Virginia y Nuria**

FAMILIASGA
Unidas por el futuro

f. Eventos:

1. **Jabalquinto** gracias a **Juani**
    a. Monólogo de Guelmi (humorista)
    b. Certamen saetero
    c. Fiesta benéfica
    d. Rifa Solidaria por el día del Padre
2. Visibilidad en **Puertollano** gracias a **Adriana y Facundo**
3. **Obras de teatro** Móstoles
4. **Cesta Navideña José Vicente**
5. **Lotería** (este año recaudación para dos familias) **José Vicente**
6. **Paella Solidaria Susana Salamanqués**
7. Tarde en el **Perro Flaco**
8. **Arroyada Trail Susana Salamanqués** 9. **Venta pulseras Ángeles-Alejandro**
10. **Torneo solidario baloncesto**
11. **Marxa Solidaria en Xeresa Mónica-Miguel-Judit**
12. **Feria Literaria y Artistica Ana M. Carpio** https://soundcloud.com/user-240760763/entrevistafamilia-ga1-05-de-octubre-2018
13. **Festival de Zumba en Geldo** gracias a **Judith-Pablo-Elsa**
14. Donación de la **cuota del profesor** de Chino de **Elsa**
15. Donación de la **Asociación vecinal Feli**
16. **Desayuno Solidario** en el trabajo de **Luz**
17. **Marcha en Valmojado** organizado por **Verónica** https://www.youtube.com/watch?time_continue=2&v=LUzpJ9Cgi80&feature=emb_title
18. **Triatlon** en Las Rozas **Marta**

FAMILIAS GA
Unidas por el futuro

19. **Librería Lita Hormiguita** con puesto informativo **Ana**

20. **Donaciones de cumpleaños y premio de niños**

5- **Propuestas:** se pueden enviar previamente al viernes 10 de Julio o realizarlas en mismo día de la Asamblea a **correofamiliaga1@gmail.com**

FAMILIASGA
Unidas por el futuro