

BOLETÍN 2019

Familia GA1

---

## Resumen 2019



**FAMILIAS GA**  
Unidas por el futuro

Nuestra primera apuesta para que el acceso a la información sea más fácil e intuitiva, ha sido el desarrollo de una nueva web más completa con nuestra propia imagen corporativa que parte del logo donado por la Fundación [Pep Carrió](#).

Os animamos a participar contando vuestra experiencia, mandándonos vuestras fotos o ideando eventos para visibilizar y ayudar a recaudar fondos para la investigación

[www.familiasga.com](http://www.familiasga.com)

PROYECTO FINANCIADO

## FAMILIA GA1

Estudio Multicéntrico en Aciduria Glutarica tipo I: Caracterización clínica, radiológica y neurocognitiva. Elaboración de un Registro Nacional.

En septiembre de 2019 la Dra Berta Zamora recogió el diploma de la Fundación Mutua Madrileña como acreditación de la subvención a nuestro proyecto en el que participan hospitales de 9 comunidades autónomas. Dando sus primeros pasos con el inicio del Registro Nacional de Acidemias Orgánicas, ya abierto para aciduria glutárica tipo 1.

Podrá leer más sobre el proyecto en nuestra [página web](#)

### Registro Nacional



FUNDACIÓN MUTUAMADRILEÑA

AL INVESTIGACIÓN CIENTÍFICA EN SALUD

### Dra. Berta Zamora Crespo

INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN DEL HOSPITAL 12 DE OCTUBRE DE NAGUZO

Crearán un registro nacional de todos los casos de aciduria glutárica tipo I (GA-1) en España, una enfermedad rara que forma parte de los errores congénitos del metabolismo que llevan a una intoxicación por acumulo de compuestos tóxicos. También realizarán un seguimiento de todos los casos con el mismo método y, además, los estudios de neuroimagen y harán valoraciones neurocognitivas para describir la historia natural de la enfermedad.

Trabajo colaborativo que se va a desarrollar en 14 hospitales de 9 comunidades autónomas.

## PROYECTOS PENDIENTES

### FAMILIA GA1

Estamos pendientes del comienzo a lo largo del 2020 de los siguientes proyectos:

- APP para el control de la dieta hipoproteica e hipercalórica en GA1, comienzo en 2020
  - Estudio de calidad de vida en GA1 Dra Silvia Chumillas, pendiente de validación de la escala
  - Estudio y tratamiento de la insuficiencia renal en GA1 Dr Domingo González Lamuño, pendiente de aprobar el proyecto
  - Consumo energético en GA1 Dr Marcello Bellusci, pendiente de financiación
  - Estudio de los problemas de alimentación y elaboración de consejos para GA1, Dra Consuelo Pedrón
  - Estudio de conectividad cerebral Dra Angels García Cazorla
- 

## EVENTOS 2019

### FAMILIA GA1

- Desayuno Solidario SDL: una donación sorpresa novedosa que nos hizo mucha ilusión
- Regalar diferente regalar raro por María Cabezas
- Marxa Solidaria en Xeresa, Valencia: en familia nos sentimos, con el olor y el sabor de Valencia. Arropados y reforzados por la vivencia y los abrazos.
- Taller de dieta hipoproteica Hospital 12 de Octubre Madrid: ayudamos en la organización del taller, con el que disfrutamos y muchas de nuestras familias participaron con sus experiencias y recetas.
- II Torneo Solidario A2T-Familia GA1 Arroyomolinos, Madrid: segunda colaboración con la Asociación de mujeres segundo tiempo, cada vez mejor y más unidos. Amenizado con el grupo de percusión que aportó sin duda un toque de alegría. Nuestro comentarista animó los partidos y la rifa de premios. Mil gracias a todos.
- Certamen Benéfico Saetero en Jabalquinto, Jaén: la música y las voces llegaron al corazón, en un pueblo volcado con nosotros y la fantástica familia
- IV Arroyada Trail Valladolid: primer evento destinado a GA2, Increíble la participación y la ilusión. Comienzo que nos llena de fuerza!

- IV Arroyada I rail Valladolid: primer evento destinado a GA2, Increible la participación y la ilusión. Comienzo que nos llena de fuerza!
- Tarde Solidaria en el Perro Flaco Móstoles, Madrid: Tarde de intercambio de experiencias, empatía y risas.
- Paella Solidaria en Valladolid Día de sol, refrescos fríos y rica paella. Gracias por esta experiencia
- I Jornada Interterritorial Acidurias Orgánicas Madrid: pendiente de los vídeos, para no perderse ni un detalle de todo lo sucedido en esta I Jornada.
- Teatro Solidario Centro Cultural Villa de Móstoles, Madrid: gracias por vuestro tiempo, buen humor y dedicación
  - 18/12/2019
  - 19/12/2019
  - 20/12/2019
- Lotería Solidaria: gracias a la Administración Carlos III de Fuenlabrada por dedicarnos vuestro tiempo y experiencia para esta exitosa campaña.
- Cesta Navidad



## PARTICIPACIÓN Familia GA1 50 Aniversario Cribado

Tuvimos el placer de escuchar los primeros pasos del Dr Mayor Zaragoza y la Dra Ugarte. Y las exposiciones de los grandes en nuestro campo.

La Dra Antonia Ribes nos dió el mejor regalo, la noticia de que la Fundación Ramón Areces subvencionaba el estudio de tratamiento en GA1 iniciado por la Dra Cristina Fillat.



[Resumen Jornada](#)

## PARTICIPACIÓN Familia GA1 Taller de Diagnóstico Preimplantacional

En el taller se resumió la técnica a aplicar, las condiciones pero no conseguimos aclarar la situación de todas las comunidades autónomas, que sigue siendo desigual.



[DGP](#)

## PARTICIPACIÓN Familia GA1 Revista FEEHM

Participamos escribiendo la atención en urgencias a las enfermedades metabólicas.

Beatriz Casado  
Helena Carpio

Revista FEEHM

## PARTICIPACIÓN Familia GA1 Jornadas Redes Europeas

La única vía posible es el trabajo en Red.

Nuestra Red MetabERN comienza a dar sus primeros pasos y comienza con webinars de transición al adulto y otros tema de interés.

Lo podéis leer todo en su página [web](#).

Los Hospitales Españoles miembros:



[Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela](#) Maria Luz Couce-Pico



[Hospital Sant Joan de Déu](#) : Angeles García Cazorla



[Hospital Universitario Cruces](#) Luis Aldámiz-Echevarría Azuara



[Hospital Universitario Vall d'Hebron](#) Mireia del Toro-Riera



[Hospital Universitario "12 de Octubre" Madrid](#) Maria Teresa García Silva

Redes Europeas

## NOTICIAS

- [Recetas de purés sencillas para bebés](#) Blog Dr Isidro Vitoria
- La [tarjeta Dorada de RENFE](#) se extiende a todas las personas con discapacidad desde el 33% y a los acompañantes de personas con una discapacidad igual o superior al 65 por 100, que tendrán las mismas condiciones económicas de viaje que el titular, desde el 1 de Abril.
- Prestación para el [cuidado de hijo con enfermedad grave](#)
- [La evaluación psicopedagógica, el informe y el dictamen en escolarización ¿son inclusivos?](#)
- [¿Qué es la discapacidad orgánica? FEEHM](#)
- [Ficha para el colegio](#) de AECOM sobre metabopatías
- Empieza el "Proyecto Brain"
- ASPACE "[Los derechos en parálisis cerebral](#)"
- [Videos 50 Aniversario Cribado Neonatal](#)
- [Edición de calidad \(PRIME EDITING\): CRISPR](#) LLuis Montoliu
- "[La gente necesita saber lo que tiene, ponerle apellido a lo que le pasa](#)" Dra Couce
- Agencia Tributaria [incrementa 1200 euros para cónyuges a cargo con discapacidad](#)
- [La especialidad de genética](#) en España
- [Recetas del Showcooking metabólico](#) de FEEHM

---

## ARTÍCULOS CIENTÍFICOS E INVESTIGACIONES

### GA1-2

- [Webinar Transición al adulto](#)
- [What are the information needs of parents caring for a child with glutaric aciduria type 1?](#) 2019 Piercy H.
- [Situación actual del cribado neonatal de enfermedades metabólicas en España y en el mundo](#) 2019 Couce
- [Riga Fede Disease with Glutaric Aciduria type 1](#) 2019 Sivamurukan P.
- [Fenotipo clínico del paciente metabólico atendiendo a una exploración física anómala/Dismorfología](#) 2019 Congreso SEEIM González Lamuño
- [Academia glutárica tipo 1 - GeneReviews® - Biblioteca NCBI](#) 2019
- [Heterozygosity for an in-frame deletion causes glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency in a patient detected by newborn screening investigation of the effect of the mutant allele](#) 2019 Goodman S.I.
- [Potential complementation effects of two disease-associated mutations in tetrameric glutaryl-CoA dehydrogenase is due to inter subunit stability-activity counterbalance](#) 2019 Riberiro J.V.
- [Neurometabolic hereditary diseases of adults](#) 2019 Hoffmann G.F.
- [Mild phenotype of glutaric aciduria type 1 in polish patients – novel data](#) 2019 Pokora P.
- [L-Carnitine prevents oxidative stress in striatum of glutaryl-CoA dehydrogenase deficient mice submitted to lysine overload](#) 2019 Wajner M.

-Autism Spectrum Disorders: The Association with Inherited Metabolic Disorders and Some Trace Elements. A Retrospective Study 2019 Abdallah Abd el Naby S.

-Clinical and biochemical footprints of inherited metabolic diseases. I. Movement disorders 2019 Hoffmann G.F.

-Clinical, biochemical, neuroradiological and molecular characterization of Egyptian patients with glutaric acidemia type 1 2019 Zayed H.

-Value of genetic analysis for confirming inborn errors of metabolism detected through the Spanish neonatal screening program 2019 Martín Hernández E.

-Urinary organic acids profile excretion characterization in neonatal population 2019 Calvo A.M.

-Urinary organic acids analysis experience in detecting organic acidurias and other inborn errors of metabolism in Brazil over a ten year period 2019 Fonseca J.H.R.

-Situación actual del cribado neonatal de enfermedades metabólicas en España y en el mundo 2019 Gonzalez Lamuño

-Simplified Approach to Glutaric Acidurias A Mini-Review 2019 Yildirim Saral

-Neonatal cerebral infarction diagnosed by diffusion-weighted MRI pseudonormalization occurs early 2019 Madre

-Patterns, evolution, and severity of striatal injury in insidious- vs acute-onset glutaric aciduria type 1 2019 Heringer, Boy, Kolker

-Parental perception of the usefulness of educational activities to encourage adherence to protein/aminoacid restricted diets for patients with inborn metabolic disease and their families 2019 Vibuesa M.V.

-Glutaric aciduria type I nutritional management experience in pediatric patients in an Argentine population 2019 Crespo D.

- GA1 Alberta Health Services 2019

- Glutaric Aciduria Type I (GA-I) GCDH Gene Sequencing 2019

- Dyskinesia in a Child: concern for a rare neuro-metabolic disorder 2019 Fátima S.

- Ammonium accumulation and chemokine decrease in culture media of Gcdh 3D reaggregated brain cell cultures 2019 Mülhause C.

## COLABORACIÓN

### Familia GA1

- Pendientes de cata de Anamix Junior con saborizantes con Nutricia España.
- El 21 de enero en el hospital 12 de octubre de Madrid nos esperan a todos los que queremos aprender a contar en lisina.

Taller teórico-práctico

*Contaje por lisina en dietas de AG tipo 1*



Fecha:  
21 / 01 / 2020

Horario:  
16.00 a 18.00h

Lugar de celebración:  
Hospital 12 de  
Octubre

**FAMILIAS GA**  
Unidas por el futuro



Horizon | Hospital Universitario 12 de Octubre | European Reference Network | MetabERN

## VISIBILIDAD

### Familia GA1

En este momento la difusión de la Asociación como referente para la Aciduria Glutárica tipo I se centra en:

- CREER de Burgos
  - DISCAPNET
  - ORPHANET.
  - FEEHM
  - FEDER
  - DISEASE MAPS.
  - "[La Historia de Sebastián](#)" por María Cabezas
  - [Exposición Helena Carpio](#) en la Gala de Premios Fundación Mutua Madrileña
  - [Entrevista Dra Angels García Cazorla](#) sobre GA1
  - Entrevista en la sede de FEDER a nuestra Asociación y un representante de la Junta Directiva en el [día de las Enfermedades Raras](#)
  - Entrevista en el programa de [Nieves Herrero](#) a Helena Carpio
  - Entrevista a la unidad de [Enfermedades Metabólicas 12 de Octubre y una familia con GA1](#)
  - Entrevista [Verónica Lominchar](#)
- 

## RECURSOS

### Familia GA1

Disponemos de guías y dossier elaborados por la Asociación:

- Protocolo de Cuidados de Gastrostomía.
- [Vídeo cambio de botón](#)
- [Lactancia en errores congénitos del metabolismo](#) por M.Luz Iglesias
- [Cuidemos a los hermanos](#)
- Ayudas a la discapacidad
- Recopilaciones de la Asociación:
  - [Alimentos hipoproteicos en España](#)
  - [Tiendas hipoproteicos en España](#)
  - [Comparativa de meriendas hipoproteicas](#)
  - [Tabla nutricional Yogurt de bebés](#)
  - [Productos sin gluten](#)
  - [Profesionales de referencia de GA](#)
  - [Alimentos bajos en proteínas](#)