

Novedades Mayo-Junio 2018



El pasado 1 de Junio tuvo lugar la 1ª Reunión de Familias en Valencia a la que acudieron siete familias. Unidad, complicidad, empatía, sentirte en familia, hablar y hablar hasta la madrugada....

Deseando volver a repetirlo.

EVENTO

FAMILIA GA1 VALMOJADO

Verónica Lominchar Marín preparó con todo detalle, junto al Ayuntamiento de Valmojado, la I Marcha Solidaria por la Enfermedades Raras.

La difusión comenzó con el video realizado por YovoyTv, entrevistando a Verónica sobre el día a día con Aciduria Glutárica Tipo I

El 17 de Junio se desarrolló el evento, cargado de emotividad y solidaridad, al que asistieron más de 700 personas para acompañar a las Familias en la Marcha Solidaria por el pueblo y durante la Rifa con los fantásticos premios donados.

Sin duda Valmojado nos ha enseñado lo que significa la palabra APOYO y SOLIDARIDAD, siendo la fiesta más multitudinaria de las realizadas hasta la fecha y con mayor recaudación.

Gracias a todos los que lo hicisteis posible.



  **17 Junio
2018**
23.00 HORAS
SALIDA: RECINTO FERIAL

I MARCHA SOLIDARIA

VALMOJADO AYUDA A LAS
ENFERMEDADES RARAS

ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I
ENFERMEDAD NEUROMETABÓLICA

ANDANDO - TE PUEDE ACOMPAÑAR TU MASCOTA ...
RECORRIDO URBANO, PARA TODAS LAS EDADES.

INSCRIPCIONES:
AYUNTAMIENTO DE VALMOJADO:
LUNES A VIERNES DE 8:30 A 14:30 H.
INSCRIPCIÓN SOLIDARIA: 3€

**CAMINANDO JUNTOS
POR UN MUNDO MEJOR**
WWW.VALMOJADO.COM



VIDEO PROMOCIONAL DEL EVENTO

PARTICIPACIÓN

Familia GA1

Pertenecemos a FEEHM

En la Asamblea general de FEEHM celebrada el pasado 4 de Junio, la Asociación Familia GA1 fue ratificada como Asociación miembro de la Federación Española de Enfermedades hereditarias del Metabolismo.

FEEHM es la Federación de referencia Española de las enfermedades metabólicas hereditarias.



Podéis leer nuestra presentación en su revista, web y redes sociales

[PRESENTACIÓN FAMILIA GA1](#)

PARTICIPACIÓN

Familia GA1

Pertenecemos a FEDER

El 16 de Junio acudimos a la Asamblea General de FEDER en Madrid, en la que fué ratificada nuestra entrada en FEDER como una de las 409 Asociaciones que la forman.

Lo más interesante fueron los Grupos de Trabajo para las Estrategias del 2019-21, en la que surgieron numerosas propuestas y nuestras ideas se vieron reflejadas en el resumen final.



Podéis leer el resumen de la Asamblea en el blog de la Asociación.

[RESUMEN DE LA ASAMBLEA](#)

PARTICIPACIÓN

Familia GA1

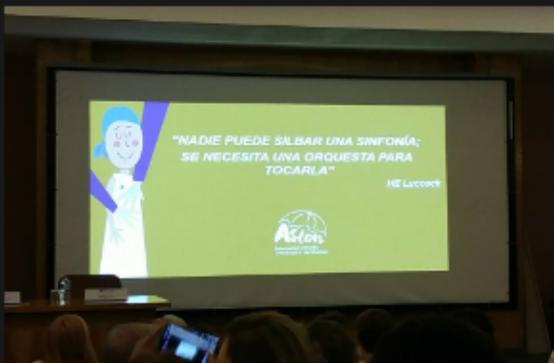
I Jornada de ASPED H12

El 4 de Junio se celebró en el Hospital 12 de Octubre de Madrid la 1ª Jornada de la Asociación de Pediatría ASPED H12.

Familia GA1 asistió para hacer visible su descontento con los medios con los que cuenta el servicio de Metabólicas del Hospital, Centro de Referencia Nacional en estas enfermedades, y miembro de la Red Europea de Referencia.

Tuvimos el primer contacto con la representante del servicio de Anestesia de pediatría del Hospital, para poder comenzar el ansiado protocolo para la cirugía programada, de urgencias y técnicas lo menos lesivas posibles.

Durante la Jornada de presentación de la nueva Asociación, explicaron sus objetivos, miembros y animaron a colaborar con este proyecto que pretende hacer un Hospital amigable y optimista para los niños y familias, en el que tienen cabida nuestras opiniones.



I Jornada ASPED H12

PARTICIPACIÓN

Familia GA1

Reunión con la Consejería de Sanidad de Castilla y León

En Valladolid tuvo lugar el 17 de Junio la Reunión de diferentes Asociaciones del ámbito de la Enfermedades Raras, y la Consejería de Sanidad de Castilla y León. Acudimos a la reunión a pesar de haber iniciado el cribado metabólico ampliado el 11 de Junio; para remarcar la importancia de que se detecten más enfermedades con esta prueba, y que en el protocolo de atención de estas nuevas enfermedades consideren la derivación a un CSUR, por la falta de experiencia clínica en el Hospital Río Hortega, Hospital de referencia en CyL.

Aprovechando nuestra visita a Valladolid, pedimos una reunión con la Consejería de Servicios Sociales, que por la premura fue imposible, pero nuestra petición la hicimos llegar a través del Registro al Gerente, sobre la mejora de la Atención Temprana a nuestros afectados, ya que según sus palabras "No atienden patologías, sólo secuelas", algo totalmente contrario a la definición de Atención Temprana. Adjuntamos a la petición los escritos de las dos familias afectadas en CYL.

Reunión con SACYL

NOTICIAS

- [Consulta de enfermedades raras del complejo hospitalario universitario de Cáceres](#) que se puso en marcha el pasado 12 de marzo, de la mano de la internista Manuela Chiquero.
- [Nueva Unidad de Enfermedades Raras en el Parc Taulí de Sabadell](#)
- [Constitución de la Comisión de Dirección del Plan Integral](#) en Murcia para el abordaje de las enfermedades raras.
- [Programa provisional del Congreso de Metabólicas en Sevilla](#): aún abierto el plazo de inscripción.
- [Valoración de la disfagia](#)
- [Método para facilitar las punciones en niños](#): Montse De Prada, enfermera de la Unidad de Urgencias de Pediatría del Complejo Hospitalario de Navarra.
- [Últimas consideraciones de la técnica CRISPR](#): NAUKAS
- [Encuesta de DISCAPNET sobre mejoras escolares](#).
- [8º Simposio CNAG-CIBERER sobre Medicina Genómica Aplicada a Enfermedades Raras](#)
- [17 de Julio Symposium on line de NORD](#): régimen de emergencia.
- [Sensibilización en el colegio](#): las enfermedades raras van al Cole de FEDER

ARTÍCULOS CIENTÍFICOS E INVESTIGACIONES

GA1-2

- [El Fenotipo de los adultos vs pediátrico](#): JIM 18/06/2018 Jean Marie Saudubray.
- [Lactancia materna en GA1](#): e-Lactancia
- [Patrones, evolución y gravedad de la lesión estriatal en la aciduria glutárica insidiosa versus aguda tipo 1](#) 2018 "El tipo de GA1 de inicio insidioso se caracteriza por lesiones putaminales dorsolaterales, distonía menos severa y una fase de latencia asintomática, a pesar de las lesiones ya existentes. La RM inicial normal durante los primeros meses y las desviaciones del tratamiento recomendado por la guía en una gran proporción de pacientes de inicio insidioso corroboran el efecto protector del tratamiento iniciado neonatalmente".
- [Cribado neonatal: una intervención que cambia la enfermedad para la aciduria glutárica tipo 1](#). 2018 "la mejoría del resultado neurológico depende fundamentalmente de la adherencia al tratamiento recomendado, mientras que la disfunción renal no parece verse afectada por la terapia recomendada"

COLABORACIÓN

Familia GA1

Dentro de nuestros objetivos como Asociación, consideramos importante la obtención de información actualizada y su difusión. Para ello, llevamos estos dos últimos meses intentando contactar con 46 Asociaciones europeas y canadienses que llevan pacientes con GA1 y 2.

Por ahora, gracias a M.Ángeles y Hervé hemos hecho la primera toma de contacto con la Asociación francesa AG 1-2-3 Soleil; curioso ha sido el contacto con la Asociación Aspida Zois de Chipre en la que nos han comentado que hay unos 50 casos en 1 millón de personas; Suiza y Finlandia nos han contestado que no tienen casos de la enfermedad y por último, una de las Asociaciones alemanas con una gran cantidad de afectados está dispuesta a colaborar en nuestra proposición de realizar una Comunidad on line en Eurordis.

A nivel Estatal, nuestra búsqueda de afectados no está teniendo la acogida que esperábamos para participar en las encuestas de los estudios y para el manual nutricional. Por ahora AERSCYL y ASPYO son las asociaciones que nos han mostrado su colaboración y apoyo.

- [Estudio de desarrollo de corte transversal de funciones neuropsicológicas en pacientes con aciduria glutárica tipo I](#) 2015
- [Heterogeneidad clínica y genética de la deficiencia de GA2 de inicio tardío](#) 2014

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.

COLABORACIÓN

Familia GA1

Estos dos meses han sido intensos en cuanto a contactos para el desarrollo de nuestros objetivos, os enumeramos los más importantes:

- **Ampliación de cobertura de la Asociación a GA2:** Dra Amaya Belanger del H. Ramón y Cajal de Madrid y asesoría Jurídica de FEDER para realizar las modificaciones.
- **Dra Consuelo Pedrón y Dña Francisca González** logopeda del Niño Jesús, para el tratamiento de la disfagia, aversión alimentaria y reintroducción de la alimentación.
- **Primera Reunión con el Servicio de Metabólicas del H. 12 de Octubre** proyecto para el estudio sobre calidad de vida y protocolo para GA1, y presentarlo para su Aprobación en la Asamblea de Socios en Septiembre.
- Futura reunión en Septiembre con la **Dra Montserrat Morales** para el desarrollo y seguimiento del protocolo para la atención a adultos.
- Contacto con el **Dr Domingo González-Lamuño** que propone un futuro estudio sobre la insuficiencia renal en adultos con GA1.
- Comienzo del desarrollo de un artículo sobre la lactancia materna en GA1, con el **Comité de Lactancia Materna de la AEP** (asociación Española de Pediatría) y la colaboración de María Luz Iglesias.
- Conversación telefónica con **D. Luis Pollán Presidente de Vitaflo** España, en la que insistimos en la importancia de las bolsas saborizadas o cooler para GA1, por el alto índice de problemas en la alimentación. Para este año no hay proyecto para realizarlo. Nuevo contacto en septiembre para que nos informe de los pasos para elevar nuestra petición a nivel internacional.
- La **Dra Angels Cazorla** propone un estudio de conectividad cerebral para mejorar las funciones que más se pueden afectar en estos niños, que es la expresión del lenguaje.
- La **Dra Alejandra Darling** nos envía un cuestionario para delimitar la incidencia de un síntoma presentado por un afectado de la enfermedad.
Si no lo habéis realizado todavía os animamos a rellenarlo y enviarlo a nuestro correo.

RECURSOS

Familia GA1

Disponemos de tres guías elaboradas por Familia GA1, podéis pedirla a través del correo electrónico correofamiliaga1@gmail.com.

- Protocolo de Cuidados de Gastrostomía.
- Listado de productos y tiendas de alimentos hipoproteicos en España.
- Ayudas a la discapacidad
- Video de cuidados de la gastrostomía y cambio de botón gástrico en Julio 2018.

Tenéis a vuestra disposición los boletines correspondientes a Febrero, Marzo y Abril del 2018, podéis pedirlos a través del correo electrónico correofamiliaga1@gmail.com.

Copyright © 2018 Asociación Familia GA1, Todos los derechos reservados.
Recibes esta información como socio de Familia GA1

Nuestro correo de contacto:
correofamiliaga1@gmail.com

¿Quieres cambiar la forma en que recibes estos correos electrónicos?
Puede [actualizar sus preferencias](#) o [darse de baja de esta lista](#) .