

DEC 2021

FAMILIAS GA



Aciduria Glutárica

Teléfono o whatsapp +34616911152

correofamiliaga1@gmail.com

www.familiasga.com

Servicio de Información y Orientación

SERVICIOS

- CONVENIO DE COLABORACIÓN ATENCIÓN PSICOLÓGICA ON LINE
- ATENCIÓN TRABAJADOR SOCIAL GRATUITO
- SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN

AYUDAS DE INTERÉS

- COPAGO FARMACÉUTICO
- RESPIRO FAMILIAR CREER
- CUATRO PATAS DE APOYO: terapia canina on line
- GRUPOS DE AYUDA MUTUA
- ESCUELA DE CUIDADORES
- PROGRAMA IMPULSO : ayuda con los gastos derivados de terapias y productos de apoyo
- BECA BIOMARIN para jóvenes estudiantes
- PROYECTO DE CESTA BÁSICA DE ALIMENTOS PARA METABÓLICOS
La FEEHM ha vuelto a presentar esta iniciativa que tan buena acogida tuvo el año pasado y ayudó a muchas familias con una cesta básica. Os animamos a participar el año que viene.

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

EU-PKU-0015B-June2021

ALANIS ALONSO	NATALIA GARRIDO	MARÍA PARRAS
Paciente madrileña con aciduria glutárica tipo I	Paciente madrileña con fenilcetonuria (PKU)	Paciente madrileña con fenilcetonuria (PKU)
		
¿Cómo te sientes al ganar una de las becas? Me siento muy contenta de haber sido elegida. Es la mayor ilusión de mi vida, ya que lo que he deseado siempre es estudiar para labrarme un futuro aun sabiendo mis dificultades, tener un trabajo en el que poder desarrollar mis aptitudes, creo que puedo aportar mucho a la sociedad. Lo he conseguido gracias a vosotros, siempre estaré muy agradecida.	¿Cómo te sientes al ganar una de las becas? Estoy muy agradecida a la FEEHM y a BioMarin por lanzar este tipo de becas que ayudan a la gente con enfermedades metabólicas a tener las mismas oportunidades económicas que el resto, y motivarnos a seguir estudiando para tener unas buenas oportunidades laborales.	¿Cómo te sientes al ganar una de las becas? Me siento muy afortunada por haber conseguido esta beca para mi formación educativa del próximo curso 2021/2022. Quiero agradecer a FEEHM y BioMarin por llevar a cabo acciones como esta.
¿A qué la vas a destinar? Esta ayuda económica será para estudiar en una academia la Oposición de Auxiliar Administrativo del Estado.	¿A qué la vas a destinar? Me voy a pagar parte del Máster en Producción de Cine y Series de Televisión. Soy una apasionada del cine, pero sobre todo de la ficción, así que espero poder aprovechar al máximo la experiencia para, en un futuro, llegar a vivir de ello.	¿A qué la vas a destinar? Con esta beca voy a poder seguir especializándome en social media y comunicación corporativa, mi gran vocación. Además, gracias a esta ayuda voy a poder seguir desarrollando mi propio proyecto personal "Macedonia PKU" con el que quiero hacer llegar la fenilcetonuria de una forma más cercana a las personas que la padecen y las que desconocen.

RECURSOS

Familias G.A.

BENEFICIOS DE LA OBTENCIÓN DEL CERTIFICADO DE DISCAPACIDAD

<https://familiasga.com/blog/beneficios-discapacidad/>

AYUDAS SOCIALES TRAS EL DIAGNÓSTICO

<https://usercontent.one/wp/www.familiasga.com/wp-content/uploads/2021/10/Ayudas-Familias-GA-.pdf?media=1632308545>

RECURSOS PARA GA1: ADULTOS Y NIÑOS

<https://www.familiasga.com/wp-content/uploads/2021/12/5-RECURSOS-PARA-LAS-FAMILIAS-CON-ACIDURIA-GLUTARICA-TIPO-1-1.pdf>

GUÍA PARA PADRES

<https://www.familiasga.com/wp-content/uploads/2021/12/Guia-para-padres-y-pacientes-GA1-traducida-30-01-2020-1.pdf>

PROTOCOLO DE URGENCIAS

<https://www.familiasga.com/wp-content/uploads/2021/12/PROTOCOLO-URGENCIAS-ACIDURIA-GLUTARICA-TIPO-1-DEF-1.pdf>

EL CUIDADO EMOCIONAL DEL BEBÉ

<https://www.familiasga.com/articulos-cientificos/el-cuidado-emocional-del-bebe-2021/>

VIDEOS 2021

Taller de contaje de lisina para profesionales

Tutoriales de la app dietaga1.es

Cuento "La sonrisa de Paula"



Video por el día de las EERR



INVESTIGACIONES EN GA1

REGISTRO NACIONAL Y EVALUACIÓN NEUROCOGNITIVA

Últimas citas

CHARLIE

En marcha

CHAPERONAS FARMACOLÓGICAS

En marcha

CALIDAD DE VIDA EN ECM

Finalizado

INSUFICIENCIA RENAL

Pendiente

CONECTIVIDAD CEREBRAL

Pendiente



SEMINARIOS Y TALLERES

- TALLER DE CONTAJE DE LISINA

<https://www.youtube.com/watch?v=d1Qe8rc8VQ4&t=4s>

- CONVIVIENDO CON LAS ACIDURIAS ORGÁNICAS

https://www.youtube.com/watch?v=vTOfuvVC_Y8

- ERIC NO PROTEIN Y SONIA CARRASCO

<https://www.instagram.com/tv/CKmb9yuilfl/?igshid=1g86lcbqfq2d1>

- CHARLA OTRA VEZ ENSALADA ALINE LEONARDO

<https://metabolicos.es/2021/02/en-serio-otra-vez-ensalada/>
<https://youtu.be/QNhNbrskYng>

- ALIMENTACIÓN Y CUIDADO DEL NIÑO CON ENFERMEDAD METABÓLICA Y SU FAMILIA

<https://aecomysociedad.org/webinar-alimentacion-nino-enfermedad-metabolica/>

- CONFERENCIA: 100 AÑOS DE ENFERMEDADES RARAS DEL METABOLISMO: ¿QUÉ HEMOS APRENDIDO? DR ISIDRO VITORIA

<https://www.youtube.com/watch?v=JiX6oeKaDJI>

- ENLACE AL ACTO OFICIAL DEL DÍA DE LAS ENFERMEDADES RARAS DE FEDER min 53 Dra M.Luz Couce

<https://www.youtube.com/watch?v=eHlxyqrdSWw>

- SESIÓN CRIBADO NEONATAL: PRESENTE Y REFLEXIONES DE FUTURO

<https://www.youtube.com/watch?v=ujluJZDs8cs&t=2s>

COVID-19

• VACUNACIÓN

Información sobre vacunación para COVID 19 a pacientes afectados de Errores Congénitos del Metabolismo

Posicionamiento de AECOM y SEEIM sobre la vacunación

VACUNAS Y COVID-19 EN EIM

• TRATAMIENTO

Recomendaciones en caso de infección por SARS-COV2 en los pacientes con errores congénitos del metabolismo

• COLEGIO

Recomendaciones de las Sociedades AECOM y SEEIM para la escolarización de niños con errores innatos del metabolismo durante la pandemia COVID-19

Seminario vuelta al colegio para metabólicos FEEHM

DÍA ENFERMEDADES RARAS 28 DE FEBRERO

Creamos desde la FEEHM, un marco para nuestras fotos de perfil para Conmemorar el Día de las enfermedades raras que podéis usar desde vuestro perfil de Facebook.

Desde vuestro muro, pincháis vuestra foto y añadir marco, en la búsqueda poned

RDD FEEHM ACIDURIA GLUTÁRICA

Y podéis guardar esa foto modificada para otras redes o perfiles.



Aciduria Glutárica

ARTÍCULOS GA1

The first knock-in rat model for glutaric aciduria type I allows further insights into pathophysiology in brain and periphery

Organic acidurias: Major gaps, new challenges, and a yet unfulfilled promise

Siblings with Glutaric Aciduria Type 1 with Atypical Phenotype with Novel Pathogenic Variant in GCDH Gene

Clinical Characteristics, Molecular Profile, and Outcomes in Indian Patients with Glutaric Aciduria Type 1

A knock-in rat model unravels acute and chronic renal toxicity in glutaric aciduria type I

Low excretor glutaric aciduria type 1 of insidious onset with dystonia and atypical clinical features, a diagnostic dilemma

Increasing the spectrum of white matter diseases with tigroid pattern on MRI: glutaric aciduria type 1 - case report

The outcome of 41 Late-Diagnosed Turkish GA-1 Patients: A Candidate for the Turkish NBS

Glutaric Aciduria Type I Missed by Newborn Screening: Report of Four Cases from Three Families

Glutaric Aciduria Type 1: A Case Report and Review of Literature
Enlargement of the Optic Chiasm: A Novel Imaging Finding in Glutaric Aciduria Type 1

COLEGIO

- Ficha nutricional de AECOM
Información para el colegio
- Ficha GA1 AECOM
- Folleto para el colegio
realizado por M.Luz Iglesias:
si queréis personalizarlo
poneros en contacto con
nosotros en
correofamiliaga1@gmail.com



OTROS

Estudio sobre las alteraciones de la conducta en niños con enfermedades metabólicas de tipo intoxicación en Sant Joan de Deu

TDAH
AUTISMO

Poneros en contacto con vuestro médico responsable si queréis participar.

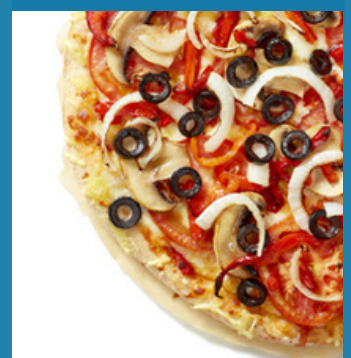
SABORIZANTE para el anamix

PRODUCTOS HIPOPROTEICOS
BIOALACENA

CHUCHES BELROS veganas
0 gr de proteínas

ACÚMULOS NEGROS ANAMIX
son minerales de la fórmula

PIZZA CAMPESINA TELEPIZZA 164
mg de lisina por c/100 gr



ARTÍCULOS GA1

P-09. Determinación de glutarilcarnitina en orina impregnada en papel como prueba de segundo nivel en el cribado neonatal de GA1

P-12. Cribado y seguimiento de GA1 como herramienta diagnóstica tras 12 años de cribado ampliado en Andalucía

P-39. Valoración nutricional de los alimentos hipoproteicos

P-46. Comparativa del cambio de dieta en 3 pacientes con GA1: control de proteína vs control de lisina

Aminoácidos competidores en aminoacidopatías: estrategia nutricional en EIM, perspectivas futuras

Subdural hematoma in glutaric aciduria type 1: High excretors are prone to incidental SDH despite newborn screening

The biochemical subtype is a predictor for cognitive function in glutaric aciduria type 1 a national prospective follow-up study

GCDH targeted gene edition rescues GA1 phenotype in a SH-SY5Y cellular model

Pediatric Glutaric Aciduria Type 1: 14 Cases, Diagnosis and Management

Impact of interventional and non-interventional variables on anthropometric long-term development in glutaric aciduria type 1: A national prospective multi-centre study

Impact of newborn screening and quality of therapy on the neurological outcome in glutaric aciduria type 1 a meta-analysis

GA2/MADD

P-21. Desarrollo de dispositivos para la monitorización domiciliar de amonio y otros biomarcadores esenciales en difernetes ECM

P-77. Embarazo de una paciente con MADD

Prenatal presentation of glutaric aciduria type II: A case report with radiologic, clinical, biochemical, molecular, and pathological phenotyping

Evaluation of the Clinical, Biochemical, Neurological, and Genetic Presentations of Glutaric Aciduria Type 1 in Patients From China

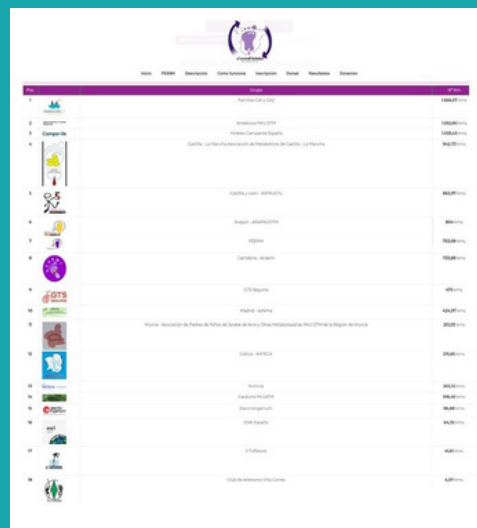
Enantiomer-specific pharmacokinetics of D,L-3-hydroxybutyrate: Implications for the treatment of multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency

CARRERA METABÓLICA

Del 16 al 23 de Octubre tuvo lugar la I Carrera Metabólica virtual organizada por FEEHM en la que participamos todas las asociaciones que formamos parte. El objetivo era dar visibilidad a los afectados y familias que conviven con errores congénitos del metabolismo como aciduria glutárica tipo 2 y 1.

82 PARTICIPANTES en nuestro equipo
1º clasificados con 1666 km

*muchas
Gracias*



ACCIONES DE FAMILIAS GA

No podríamos seguir funcionando sin las donaciones y las cuotas de los socios, este año queríamos agradecer especialmente a **Nerea** por la donación del Ayuntamiento de **Molinicos** y por el esfuerzo de todas las familias que ponéis vuestro empeño en que todos avancemos juntos.

- Financiación del proyecto IMPULSO de la Mutua Madrileña
- Financiación del SIO gracias a FONDOS FEDER
- Financiación del proyecto de mantel GA1 de la Caixa

Proyecto junto a Alimerka

- Cuando sospechar un ECM para enfermería, publicado en la página web de AECOM y SOCIEDAD
- Cuando sospechar un ECM para facultativos, poster repartidos por los servicios de urgencias de Castilla y León.

Publicación del protocolo de emergencias para GA1 de la Dra Beatriz Casado en la página de AECOM

Actualización periódica de la página web que anualmente tiene una media de 65000 visitas

Artículos en la Revista de la FEEHM de 2021

BIZUM a la cuenta de la Asociación con número 03037

Organización y participación en La Escuela en Casa para Metabólicos de DANONE-NUTRICIA

Talleres que hemos realizado o colaborado:

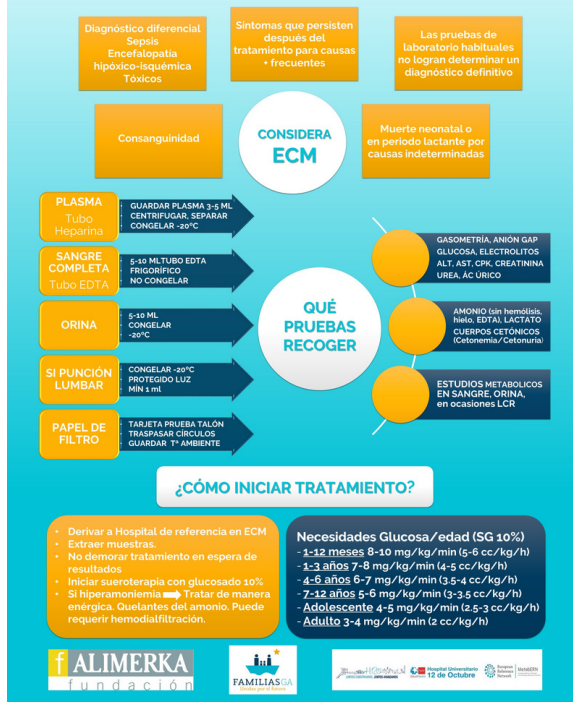
- Vuelta al colegio de los Metabólicos
- III Taller de dieta Hipoproteica 12 de Octubre
- I Taller de dieta controlada en grasas
- I Taller de dieta controlada en lisina para profesionales
- Conviviendo con las acidurias orgánicas
- I Congreso Iberoamericano
- Vacunas y COVID 19 en metabólicos
- Foro madrileño de Enfermedades Raras
- La alimentación en los ECM
- Ciclo de Talleres para cuidadores de la Caixa y AECOM

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

APROXIMACIÓN DIAGNÓSTICA PARA ALTERACIONES BIOQUÍMICAS EN URGENCIAS



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



1/500 RECIENTE NACIDOS

LOS PROFESIONALES DE ENFERMERÍA PIEZA CLAVE EN LA DETECCIÓN TEMPRANA

CONTACTO
+3461691152
correo@familiasga@gmail.com
www.familiasga.com

ECM
CUANDO SOSPECHAR UN ERROR CONGÉNITO DEL METABOLISMO EN PEDIATRÍA

PENSAR EN METABOLICO
EVITA LA MORBI-MORTALIDAD

Tipo intoxicación
La enzima deficiente origina una disminución 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. Suele haber situaciones desencadenantes como estrés físico, infecciones intercurrentes, ayuno 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 síntomas son progresivos y no se relacionan con desencadenantes como las comidas o el ayuno.

DATOS CLÍNICOS

- 1) Hiperventilación (acidosis metabólica).
- 2) Síntomas neurológicos intermitentes: Trastornos sensoriales, Convulsiones y/o ataxia.
- 3) Retraso madurativo
- 4) Apnea
- 5) Olor peculiar en orina o pie
- 6) Hepatomegalia o esplenomegalia
- 7) Trastornos del tono muscular
- 8) Macrocefalia
- 9) Disomorfias, o macroglia, o cara de muñeca
- 10) Hidrops fetal
- 11) Insuficiencia hepática
- 12) Fallo multisistémico
- 13) Miocardiopatía
- 14) Cataratas, opacidad corneana, luxación del cristalino
- 15) Angioqueratomas
- 16) Sospecha de accidente cerebrovascular
- 17) Alopecia

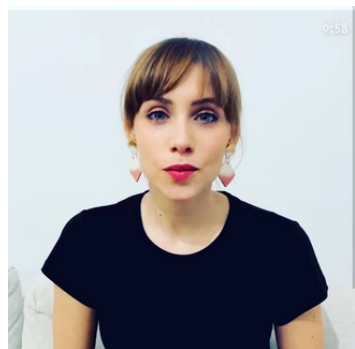
ATENCIÓN
La mayoría presentan inicio neonatal.
Son síntomas inespecíficos y habitualmente multisistémicos.
Diagnóstico diferencial de infección, intoxicación, deficiencia de nutrientes.
La fiebre, vómitos o diarrea no lo descartan.
Si no evoluciona como se espera, las enfermedades intercurrentes leves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

- 1) Anemia, neutropenia, plaquetopenia.
- 2) Acidosis metabólica o alcalosis respiratoria compensada o no
- 3) Hipoglucemia o hiperoglucemia
- 4) Urea baja en ausencia de ayuno proteico.
- 5) Aumento enz. hepáticas / amonio / ac láctico / CPK
- 6) Colesterol y/o Ácido úrico elevado o bajo
- 7) Cetonuria (en recién nacido siempre patológica)
- 8) Signos subileptotópicos
- 9) 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 ingreso antes de iniciar el tratamiento. Las muestras se guardan y después se decide si se analizan o no.



Junta Directiva

Presidente: Helena Carpio
Vicepresidente: Marta Gasca
Tesorero: José Vicente
Secretaria: Ana M. Carpio
GA2: Susana Salamanqués
Investigación: Montse y Albert
ePAG Red Europea: Beatriz Casado
Jóvenes y adultos: Judit Ruiz
Vocal: M.Ángeles García
Vocal: Verónica Lominchar
Vocal: Elisa Carpio
Vocal: Jesús Gasca

correoafiliaga1@gmail.com
 correoafiliaga2@gmail.com
 tf y whatsapp 616911152

FAMILIASGA
 Unidos por el futuro
 www.familiasga.com

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

Seminario Web

Vuelta al Colegio de los Metabólicos

4 de Septiembre 11-13 h

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



I TALLER DIETA CONTROLADA EN GRASAS

26 de mayo

Bienvenida

Generación de Régimen de Emergencia y Protocolo Europeo de Descompensación para Pacientes con trastornos de la Beta-Oxidación y Glucogenosis

Charla sobre nutrición
D. Barrio Carreras
P. Martín de Pablo

Las recetas bajas en grasa de mi familia metabólica

tallerdietacontroladaengrasa@gmail.com

Organizado por Unidad de Enfermedades Metabólicas

Día Mundial de las Enfermedades Raras

28 FEB 2021

INVESTIGACIÓN CALIDAD DE VIDA DETECCIÓN PRECOZ INCLUSIÓN

Síndrome de Wolfram
Trastorno Obsesivo Compulsivo
Enf. Metabólicas GA1

www.familiasga.com

1er Congreso Iberoamericano de E.I.M.

10 diciembre 1:00 pm
11 diciembre 8:00 am

Organizado por: AECOM, AEFMD, AFASW, FAMILIASGA, PLANETATOC, etc.

16 JUNIO ATENCIÓN TEMPRANA

DE CALIDAD UNIVERSAL GRATUITA ACCESIBLE

FAMILIASGA

TALLER DE CONTAJE EN LISINA PARA PROFESIONALES

30 NOV 17 H on line

ORGANIZADO POR LA UNIDAD DE ENFERMEDADES METABÓLICAS 12 DE OCTUBRE Y FAMILIASGA

Hospital Universitario 12 de Octubre

ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 2

Deficiencia múltiple de aco-CoA deshidrogenasa

PREVALENCIA 1-9/100000

DEFINICIÓN MADO Alteración de la oxidación de los ácidos grasos y los aminoácidos

PRESENTACIÓN Aparición neonatal, infantil o en edad adulta

HERENCIA/ETIOLOGÍA Autosómica recesiva Genes ETFA, ETFB, ETFDH

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

RÉGIMEN DE EMERGENCIA Evitar el ayuno

FAMILIASGA Unidas por el futuro

LA INVESTIGACIÓN NUESTRA ESPERANZA

ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1

CÓMO AFECTA

NO EXISTE TRATAMIENTO CURATIVO

NUESTRO DÍA A DÍA

NUESTRAS DIFICULTADES

CICLO DE TALLERES VIRTUALES PARA PERSONAS CUIDADORAS

Obra Social "La Caixa"

A. GLUTÁRICA

Confort emocional

Taller dirigido a ofrecer recursos y herramientas para facilitar la gestión emocional y favorecer el afrontamiento de las personas cuidadoras.

Día 16 de Marzo de 17:00h. a 18:30h.

Formato: Virtual. A través de la plataforma Zoom Video.

Cuidarse para cuidar

Dedicado a potenciar dinámicas de autocuidado mediante técnicas de expresión y autoconocimiento emocional, atención plena e interacción y apoyo grupal.

Día 6 de abril de 17:00h. a 18:30h.

Formato: Virtual. A través de la plataforma Zoom.

Nos presentamos - Madrid

Jornadas de Puertas Abiertas

Federación Española de Enfermedades Raras

Phelan-McDermid, AERYOH, NemaLínica, Anemia de Fanconi, ADARS, aspares, etc.

FORO MADRILEÑO DE ENFERMEDADES RARAS

29 DE NOVIEMBRE

De 9:00 a 12:30 horas

Hospital La Princesa

Salón de actos MADRID

¡INSCRÍBETE AQUÍ!

GRIFOLS, Pfizer, Takeda

PROGRAMA | FORO MADRILEÑO DE ENFERMEDADES RARAS | 29 NOVIEMBRE

09:00 | Bienvenida

Alba Ancochea Díaz - Directora de FEDER y moderadora.

9:15 a 9:30 | Perspectiva del paciente

Sandra Anabel Beltrán - 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

Dr. Ángel L. García Lacuesta, Jefe de Área de Información al Paciente Subdirección Gral. de Humanización de la Asistencia, Biotética 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).

Dr. 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

Dr. Paloma Jara, Coordinadora ERN TransplantChild.

Dr. Mónica López Rodríguez, Servicio Medicina Interna, CSUR Enfermedades Metabólicas Congénitas, Hospital Universitario Ramón y Cajal.

Dr. Cristina Mata Fernández, Pediatra especialista en Oncología 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

ALIMENTACIÓN Y CUIDADO DEL NIÑO CON ENFERMEDAD METABÓLICA Y SU FAMILIA

En esta webinar nos presentamos la experiencia y los objetivos, un grupo multidisciplinar para los trastornos de la alimentación de los pacientes con enfermedad metabólica.

Esperamos que esta experiencia suponga una mejora en la asistencia de estos pacientes.

WEBINAR 23 de Febrero de 2021 de 18:00h a 19:00h

Organiza: AECOM, AEFMD, AFASW, FAMILIASGA, PLANETATOC, etc.

REGISTRARSE

III TALLER DE DIETA HIPOPROTEICA

Jornada Científico-Gastronómica

Horario 10-13:30 h

24 de Abril 2021

INSCRIPCIÓN

Organizado por la Unidad de Enfermedades Metabólicas

Vacunas y Covid-19 en Enfermedades Metabólicas y Mitocondriales

AECOM, Hospital Universitario 12 de Octubre, European Reference Network, UPIC

FAMILIASGA, metabólico, AEFMD, etc.

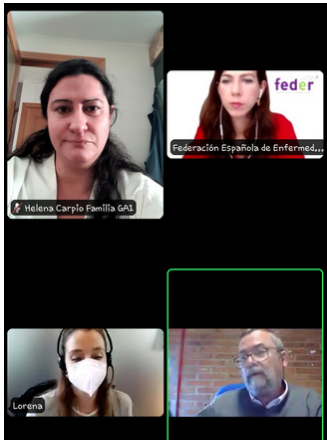
Mundo Metabólico @Mun... 10 Jun, 20

¿Tu hijo tiene una metabolopatía y tiene entre 3 y 11 años?

Ponemos en marcha un programa de escuela en casa gratuito.

Si quieres saber más pincha en este link metabolicos.es/2020/06/programa

@Metabolicos_es @almelcambio @fundaciontrilema @SaveChildrenEs



Programas de detección

- Gaucher, NP tipo B, LAL: Prediga
- MPS
- Pompe

Madres de cribado

- Deficit de carnitina
- 3-metil crotonil glicinuria
- Aciduria glutárica

Fundación Mutua fomenta la colaboración entre regiones en investigación médica

El propósito compartido para agilizar los descubrimientos en la investigación médica...

En una nueva convocatoria anual, la Fundación Mutua fomenta la colaboración entre regiones en investigación médica...

Compromiso con la Oncología

Una de las prioridades con las que la Fundación Mutua se compromete es con la Oncología...

Revision and translation of the parental guide

Translations available: English, German, Spanish, Portuguese, French, Turkish

ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I

GLUTARIC ACIDURIA TYPE I

Cerebral injury in GA1

Striatal lesions !!
Age 3 months – 6 years
Irreversible dystonia, increased mortality & morbidity

Acute onset (encephalopathic crisis) vs. Insidious onset (no crisis)

Extra-striatal abnormalities
All age groups, highly dynamic, unclear clinical relevance

La Aciduria Glutárica está presente en multitud de eventos científicos, más que nunca somos visibles