

BOLETÍN 2022



ASOCIACIÓN NACIONAL FAMILIAS GA

www.familiasga.com
correofamiliaga1@gmail.com
correofamiliaga2@gmail.com

CIF G-87924007
Registro Nacional de
Asociaciones 613620



FAMILIASGA
Unidas por el futuro

PRESIDENTE

HELENA CARPIO

VICEPRESIDENTE

MARTA GASCA

SECRETARIA

ANA CARPIO

TESORERO

JOSÉ VICENTE



M.ÁNGELES GARCÍA
ELISA CARPIO
VERÓNICA LOMINCHAR
JESÚS GASCA
ANA M^a HERRERO

JÓVENES Y ADULTOS

JUDIT RUIZ

GA2

SUSANA SALAMANQUÉS

INVESTIGACIÓN

MONTSE Y ALBERT

EPAG RED EUROPEA

BEATRIZ CASADO

Introducción

Ha sido un año con muchas novedades, y hemos dado muchos pasos para adaptarnos a la "normalidad" tras la pandemia.

En este boletín vamos a recordar todo lo acontecido durante este año relacionado con la aciduria glutárica tipo 1 y 2, desde la situación actual de las investigaciones, recursos para la dieta o las ayudas sociales y discapacidad.

El número de socios sigue aumentando (86 socios) y cada año conocemos nuevas familias de diferentes edades, 95 familias afectadas con GA1 y 2 familias con GA2, distribuidas por todo el territorio Nacional.

Para nosotros es muy importante poder difundir la información sobre los cuidados y tratamiento, para que todos tengamos la oportunidad de estar en las mejores condiciones posibles.

Nos encantará poder contar con vuestras ideas para poder realizar durante 2023, esta asociación está formada únicamente por afectados y sus familias, donde cada uno ofrece lo que tiene cuando puede. Felices fiestas!!

Helena Carpio, Presidente Familias GA



Recursos - apoyos

- **Trabajador social voluntario** a través del email trabajadorsocialfamiliasga@gmail.com
- **Atención psicológica** de Sandra Vergés que nos ofrece un 50% de descuento en las sesiones, podeís contactar a través del email o whattapp Sandra.sanchezv@telefonica.net
hola@psicologiaconsandra.com, 678038776
- **Asesoramiento jurídico** gracias a FEDER
- **Atención psicológica:** convenio entre Cruz roja y AECOM para la atención a las familias con el objetivo de ofrecer apoyo y acompañamiento psicosocial a todas las personas con una enfermedad rara metabólica o cuidadores en situación de vulnerabilidad que, por su enfermedad, soledad, fallecimiento de un ser querido, edad avanzada o pérdida de empleo, entre otras, se han visto se ha visto afectada
Atención telefónica gratuita 900 107 917
De lunes a jueves: de 10 a 14 h y de 16 a 20 h.
Viernes: de 10 a 14 h.
- El INSS pone en marcha “**el complemento de ayuda a la infancia**” desde febrero de 2022. Este complemento de ayuda a la infancia se paga mensualmente y la cantidad dependerá de la edad del menor:
 - 100 euros al mes por menor hasta los tres años
 - 70 euros al mes hasta los 6 años
 - 50 euros al mes hasta los 18 años.¿Quiénes pueden optar a esta ayuda?
 - Quienes ya están recibiendo el Ingreso Mínimo Vital (IMV).
 - Quienes están recibiendo la antigua prestación por hijos a cargo (la “ayuda de los puntos”).
 - Las unidades de convivencia (familias, etc) con menores a cargo y rentas bajas, aunque no reciban ni el Ingreso Mínimo Vital ni la ayuda de los puntos.
- **Guía de asesoramiento preconcepcional para Atención Primaria**



QR de acceso a los documentos necesarios para la atención en urgencias

<https://www.familiasga.com/aciduria-glutarica-tipo-1-protocolodeurgencias/>



PROTOCOLO DE URGENCIAS



Centro de Salud

Herramienta con información elaborada por AECOM sobre las enfermedades más prevalentes metabólicas para que en atención primaria u otros especialistas puedan consultar dudas sobre medicación etc.

<https://aecomysociedad.org/medimet-herramienta-de-consulta/>



Escanea para conocer los aspectos más significativos de la enfermedad metabólica compleja del paciente y garantiza una mejor atención



360 medic España
El asistente médico al servicio de los sanitarios

Ayudas - discapacidad

- **Grabación de la webinar de los sistemas aumentativos y alternativos de la comunicación**
- **Beneficios de la obtención de la discapacidad** PDF con los vínculos a las ayudas actualizadas a sept 2022. El símbolo de discapacidad orgánica indica las ayudas que precisan de un certificado de discapacidad mínimo del 33%

DISCAPACIDAD COMUNIDAD AUTÓNOMA	DEDUCCIÓN PERSONAS DISCAPAC HACIENDA	DEDUCCIÓN DESCENDIENTE A CARGO DISCAPAC. HACIENDA	FAMILIA NUMEROSA COMUNIDAD AUTÓNOMA
PRESTACIÓN DISCAPACIDAD SEGURIDAD SOCIAL	DEDUCCIONES AUTONÓMICAS DISCAPACIDAD HACIENDA	DEDUCCIÓN ASCENDIENTE DISCAPAC. A CARGO HACIENDA	BECA NECESIDADES ESPECIALES EDUCACIÓN
HIJO A CARGO SEGURIDAD SOCIAL	DEDUCCIÓN POR MATERNIDAD HACIENDA	DEDUCCIÓN CÓNYUGE A CARGO DISCAPACIDAD HACIENDA	NACIMIENTO Y CUIDADO DEL MENOR SEGURIDAD SOCIAL
REDUCCIÓN JORNADA CUIDADO DE MENORES ENFERMEDAD GRAVE	PREST.NACIMIENTO FAMILIA NUMEROSA MONOPAR. PADRES DISCAP 65%	BENEFICIOS FISCALES EN EL IVA HACIENDA	PARTO/ADOPCIÓN MÚLTIPLES SEGURIDAD SOCIAL
DEPENDENCIA COMUNIDAD AUTÓNOMA	DEDUCCIÓN POR FAMILIA NUMEROSA HACIENDA	EXENCIÓN PAGO FARMACÉUTICO DISCAPACIDAD 33%	CUIDADO DEL LACTANTE SEGURIDAD SOCIAL

REQUISITO CERTIFICADO DE DISCAPACIDAD ENLACE A LA WEB Más información en www.familiasga.com

FAMILIASGA
Unidas por el futuro

15 Nov

1 NEUROLÓGICO
Afectación neurológica
GANGLIOS BASALES

2 CLASIFICACIÓN
• FOCAL: afecta a una parte del cuerpo
• GENERALIZADA: afecta a varias partes del cuerpo

3 SÍNTOMAS
• TEMBLORES
• CONTRACTURAS
• DIFICULTAD EN EL HABLA
• DETERIORO DE LA ESCRITURA
• TENDENCIA A ARRASTRAR UN PIE

4 MEDICAMENTOS
• TOXINA BOTULÍNICA
• BACLOFENO
• BENZODIAZEPINAS
• ZOLPIDEM
• CIRUGÍA
• GAS **NO USAR** Vigabatrina y valproato

5 TRATAMIENTO
NO EXISTE TRATAMIENTO SOLO DISMINUIR SÍNTOMAS

6 OTRAS FUNCIONES
NO SE ALTERAN LAS FUNCIONES RELACIONADAS CON CONCIENCIA, SENSITIVAS E INTELLECTUALES

DISTONÍA
TRASTORNO DEL MOVIMIENTO CON CONTRAICCIONES INVOLUNTARIAS DE LOS MÚSCULOS

Día de la Distonía

www.familiasga.com
correofamiliasga1@gmail.com

3 Diciembre Por una accesibilidad Universal

Día Internacional de las Personas con Discapacidad

Laboral
Deporte
Cultura
Comunicación

Ocio
Información
Movilidad
Braille
Educación

En 2015 la ONU diseñó este símbolo que representa todo tipo de accesibilidad, independientemente de la discapacidad y apoyos que se necesiten

FAMILIASGA
Unidas por el futuro

DÍA DE LA DISFAGIA
SIGNOS Y SÍNTOMAS EN NIÑOS

- BABEO, RECHAZO COMIDA, TOS
- PROBLEMAS MASTICAR
- PROBLEMAS DEGLUCIÓN
Aumento del tiempo al tragar, atragantamiento
Odinofagia o dolor al tragar
Restos en la cavidad bucal
- ESFUERZO RESPIRATORIO
- SENSIBILIDAD ORAL AL TACTO

12 DIC

WWW.FAMILIASGA.COM

FAMILIASGA
Unidas por el futuro

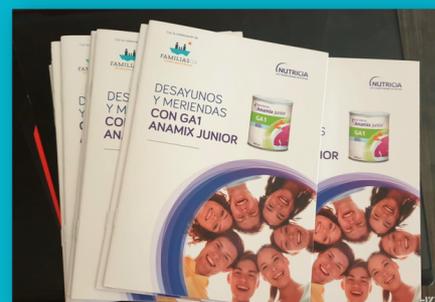
Recursos nutricionales

- **"Taller de contaje de lisina para profesionales"** con ponencias de Luz Iglesias, Beatriz Casado, Delia Barrios y Paula Moreno. Realizado en colaboración con el 12 de octubre y la asociación Familias GA, gracias a las FEEHM
- **"Folleto meriendas y desayunos con Anamix Junior"** realizado nutricia en colaboración con Familias GA, basado en la cata de recetas de varias familias, elaboradas por la nutricionista del 12 de octubre Delia Barrios.
- **Vídeos de etiquetado nutricional, alimentación complementaria y régimen de emergencia** de las dietistas del 12 de octubre en el Youtube de la FEEHM.
- **"III Taller de dieta hipoproteica de las Enfermedades Metabólicas"** - Hospital 12 de Octubre de abril de 2021 En colaboración con Federación Metabólicos y ASFEMA - Metabólicos de Madrid
- **Recetario pku de Karlos Arguiñano**
- **Menús con Prozero**
- **Trucos de Sonia Carrasco**
- **"Las recetas de mi familia hipoproteica"**



Cuentas de redes sociales de cocineros pku. Cómo sabéis usan productos hipoproteicos. Nuestros chicos que comen poco, no hace falta prácticamente usarlos pero viene bien para poder hacer el régimen de emergencia comiendo, o para los que comen mucho.

- **Mundo Pku**
- **Nutricia**
- **Guía Metabólica Sant Joan de Deu**
- **Canal de youtube "Abate pku"**
- **Sonia Carrasco**
- **Blanca Formariz**
- **Eric Muncunill**



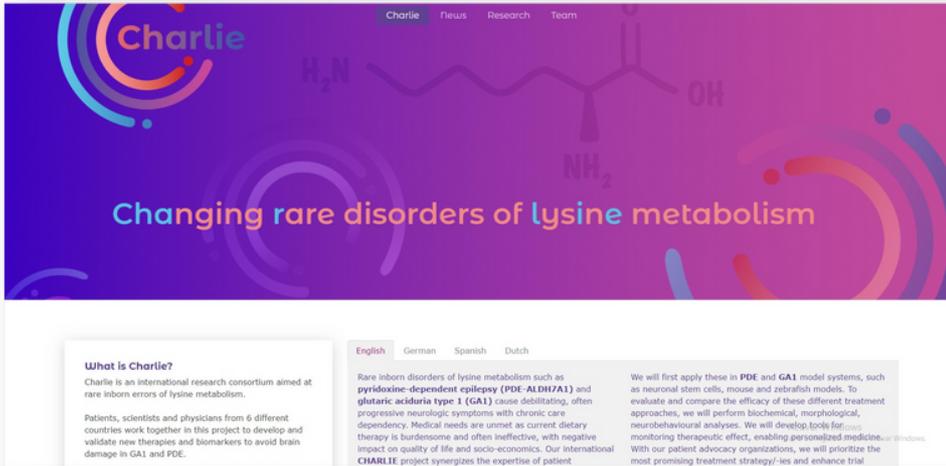
El **Hospital Ramón y Cajal** en colaboración con AECOM Y SOCIEDAD y con el patrocinio de Nutricia, han organizado una serie de vídeos educativos que surgen como iniciativa para suplir las jornadas de alimentación metabólica realizadas en años anteriores. Esta primera entrega se compone de 5 clases impartidas por la Dra. Amaya Belanger-Quintana y el Dr. Francisco Arrieta.

- Video 1. Elaboración de un desayuno metabólico
- Video 2. La importancia del desayuno. Preguntas y respuestas
- Video 3. Elaboración de una comida metabólica
- Video 4. Hidratación y planificación de las comidas. Preguntas y respuestas
- Video 5. Resumen y conclusiones

Investigación en GA1

- **CHARLIE** Está operativa la página web del proyecto en el que podéis consultar los avances realizados.

<https://charlie.science/>



- D. Sander Houten, de Mount Sinai, "**Novel Therapeutic Strategy for Glutaric Aciduria Type 1**" Webinar en inglés



- **Estudio multicéntrico en Aciduria Glutárica tipo I: Caracterización clínica, radiológica y neurocognitiva: Elaboración de un Registro Nacional**
 - Se están analizando los resultados de la primera tanda de valoraciones de niños hasta los 16 años.
 - Se están realizando los registros europeos con los apuntados en el registro Nacional de Aciduria Glutárica.
 - El **registro** sigue abierto
- Diseño de **Chaperonas farmacológicas** para el tratamiento de GA1: pendiente webinar con Judith García Villoria y su equipo. Resultados preliminares en 3 mutaciones frecuentes de la población española, con un aumento de la actividad enzimática significativo.

PENDIENTES

1- Estudio - tratamiento de la **Insuficiencia Renal** en GA1 con el Dr Domingo González Lamuño

2- Resultados del estudio de **calidad de vida** en GA1 y GA2 de la Dra Silvia Chumillas

Terapia Génica

consiste en incorporar material genético externo al material genético de una célula para modificar la acción de un gen mutado (alterado).

REGISTRO

Chaperonas

farmacológicas

uso de pequeñas moléculas que ayudan a las proteínas mutantes a adoptar la forma adecuada (plegar de forma específica) para realizar su función correctamente.

3° Revisión

Recomendaciones para el diagnóstico y manejo de los individuos con GA1

Recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type 1: third revision

La revisión de la recomendaciones del 2022 se puede resumir en la enumeración de las mismas, que podéis leer en la siguiente página.

Se basa en la consolidación de las últimas premisas introducidas en el 2016 y las básicas del diagnóstico y tratamiento

- **Dieta controlada en lisina**, ligeramente alta en calorías hasta los 6 años
- Dieta controlada en proteínas, pero con un control exhaustivo dietético. Basada en que los jóvenes ya han tenido la experiencia de la dieta controlada en lisina, pero como nosotros llevamos menos tiempo con este tipo de dieta, creemos que los jóvenes deberían recibir formación para tener en cuenta la variabilidad en los diferentes alimentos.
- Suplementación con **fórmula exenta en lisina**, reducida en triptófano y rica en arginina.
- **Régimen de emergencia** con implantación precoz ante enfermedades que cursen con fiebre, reacción febril a vacuna, pre-intra y postoperatorio para todas las edades.
- **Control por un equipo metabólico con experiencia** en errores congénitos del metabolismo
- **Carnitina** de por vida (tabla según edad), 200 mg/kg durante el régimen de emergencia
- Vacunación según recomendaciones de la población general
- **Control** de aminoácidos en plasma (lisina), carnitina y función renal para control en rangos normales.
- **NO USAR** control de ácido glutárico y 3 hidroxiglutarico para el seguimiento de la enfermedad

Tratamiento	0-6 MESES	7-12 MESES	1-3 AÑOS	4-6 AÑOS	+6 AÑOS
LISINA proteína natural mg/kg día	100	90	80-60	60-50	Ingesta proteica controlada utilizando proteína natural con bajo contenido de lisina
Mezcla de aminoácidos sin lisina y bajo en triptófano	1.3-0.8	1-0.8	0.8	0.8	
ENERGÍA kcal/kg día	100-80	80	94-81	86-63	
NUTRIENTES %	≥ 100	≥ 100	≥ 100	≥ 100	≥ 100
CARNITINA mg/kg día	100	100	100	100-50	50-30

#	PROCEDIMIENTO DIAGNOSTICO	NIVEL DE RECOMENDACION
1	Cuando se sospecha GA1, el estudio diagnóstico (diferencial), desarrollo de planes de tratamiento, educación y capacitación apropiadas de las personas afectadas y sus familias deben tener lugar en un centro especializado con experiencia en el manejo enfermedades metabólicas hereditarias. Las personas afectadas diagnosticadas en otro lugar deben ser trasladados a dichos centros sin demora.	Fuerte recomendación A
2	Resultados positivos (anormales) de NBS y/o síntomas clínicos, bioquímicos y/o neurorradiológicos deben confirmarse mediante un estudio de diagnóstico, con análisis cuantitativo de GA y 3-OH-GA en orina y/o sangre y, si es anormal, análisis genético y/o enzima GCDH en leucocitos o fibroblastos	Fuerte recomendación A
3	En niños con SDH/higroma (acumulaciones de líquido) en combinación con más signos neurorradiológicos característicos (hipoplasia frontotemporal ensanchamiento de espacios temporales anteriores del LCR y la fisura de Silvio, se recomienda encarecidamente un estudio de diagnóstico	Fuerte recomendación A
4	En niños con cribado positivo (anormal), pero estudio de diagnóstico confirmatorio normal, la madre puede sufrir GA1 materno que debe ser examinado más a fondo por estudio diagnóstico	Recomendada su investigación 0
TRATAMIENTO METABOLICO DE MANTENIMIENTO		
5	El tratamiento de mantenimiento metabólico se debe implementar y regular. Evaluado por un equipo interdisciplinario en un centro especializado con experiencia en Manejo de enf metabólicas hereditarias.	Fuerte recomendación A
6	Se recomienda enfáticamente dieta baja en lisina en todos hasta la edad de seis años. Para asegurar una ingesta suficiente de proteínas, la administración adicional de medicamentos sin lisina. Las mezclas de aminoácidos reducidas en triptófano y enriquecidas con arginina son fuertemente recomendadas.	Fuerte recomendación A
7	Después de los 6 años, debe seguir un protocolo de control de proteínas adaptado a la edad que se base en niveles seguros para la ingesta de proteínas y evite la ingesta excesiva de alimentos con alto contenido de lisina. La transición debe ser acompañada de consejo dietético regular.	Recomendado B
8	Dado que no hay evidencia del beneficio clínico del uso de arginina como único aminoácido para tratamiento de mantenimiento o emergencia además de arginina ingesta a través de alimentos naturales y AAM, una suplementación adicional de arginina no es recomendada.	Recomendada su investigación 0
9	La carnitina debe complementarse de por vida con el objetivo de mantener la concentración de carnitina libre en plasma o gotas de sangre seca dentro del rango de referencia.	Recomendado B
REGIMEN DE EMERGENCIA METABOLICO		
10	Se recomienda enfáticamente iniciar el tratamiento de emergencia de inmediato y realizarlo agresivamente en cualquier caso de enfermedad febril, o síntomas alarmantes como así como durante el manejo perioperatorio dentro del periodo vulnerable para la lesión estriatal (hasta la edad de 6 años).	Fuerte recomendación A
11	El tratamiento de emergencia después de los seis años puede administrarse durante los episodios de enfermedad grave o manejo perioperatorio en analogía con el grupo de edad de 0 a 6 años con adaptación individual de la ingesta de glucosa y líquidos.	Recomendada su investigación 0
COMPLICACIONES NEUROLOGICAS		
12	Diagnóstico y terapia de trastornos neurológicos (es decir, trastorno del movimiento, ataques epilépticos) o manifestaciones tratables neuroquirúrgicamente (SDH) deben ser manejado por un neuropediatra/neurólogo y/o neurocirujano en estrecha cooperación con especialistas metabólicos.	Fuerte recomendación A
VACUNAS		
13	Todos los pacientes con GA1 deben vacunarse de acuerdo con las recomendaciones nacionales.	Recomendado B
EDUCACION SANITARIA		
14	La educación e información específica para la edad de los pacientes afectados y sus familias sobre evolución, tratamiento y pronóstico de la enfermedad, así como asesoramiento socio jurídico y la evaluación de la calidad de vida debe ser proporcionada regularmente por un equipo interdisciplinario compuesto por expertos en metabolismo, terapia nutricional, fisioterapia, trabajador social y psicología.	Recomendado B
MONITORIZACION CLINICA		
15	La eficacia terapéutica y los efectos secundarios adversos deben controlarse periódicamente, controles de seguimiento e intensificadas en caso de progreso de los síntomas o incumplimiento de las recomendaciones de tratamiento. Para puntos finales de monitoreo clínico ver #17-20, 23, 24 y Tab. 6	Fuerte recomendación A
16	El análisis de GA y 3-OH-GA no debe utilizarse para seguimiento o adaptación del tratamiento.	Recomendado B
17	Las concentraciones de aminoácidos plasmáticos deben cuantificarse regularmente en pacientes con dieta baja en lisina (3-4 h postprandiales) y mantenerse dentro de rango normal específico para la edad	Fuerte recomendación A
18	La concentración de carnitina libre en plasma o gotas de sangre seca debe ser monitorizada regularmente en todos los individuos con GA1. Concentración a nivel valle de carnitina libre (al menos 12 horas después de la última administración) debe mantenerse dentro el rango de referencia.	Recomendado B
19	La función renal debe evaluarse anualmente a partir de los 6 años	Recomendado B
20	Los pacientes deben ser admitidos en un hospital y monitoreados de cerca durante al menos 24 h incluso después de un traumatismo craneal mínimo o leve dentro de los primeros tres años de vida debido al aumento del riesgo de desarrollar SDH.	Recomendado B
21	El examen neurorradiológico debe realizarse en todos los grupos de edad si los síntomas neurológicos ocurren o se deterioran significativamente.	Recomendado B
22	Investigaciones de resonancia magnética de rutina para la detección y / o monitoreo de extraestriatal anomalías (nódulos subependimales, anomalías de la sustancia blanca) se pueden iniciar a partir de los diez años y se repite en función de los resultados, p. cada 2-5 años).	Recomendada su investigación 0
23	El cociente de inteligencia/ desarrollo, las funciones motoras y el lenguaje deben ser evaluados regularmente para detectar déficits específicos y permitir el inicio de apoyo tratamiento. Para pacientes severamente afectados, se deben usar baterías de prueba ajustadas. (Tabla 6).	Recomendado B
TRANSICION		
24	A partir de los 14 años y en función de las estructuras sanitarias locales, transición (consulta interdisciplinaria pediátrica-interna) seguida de traslado a la medicina de adultos debe abordarse y organizarse como un sistema estructurado y procedimiento estandarizado.	Recomendado B

Eventos - visibilización

- **III torneo solidario del grupo de mujeres A2T:** 6 de marzo 2022 en Arroyomolinos Madrid.



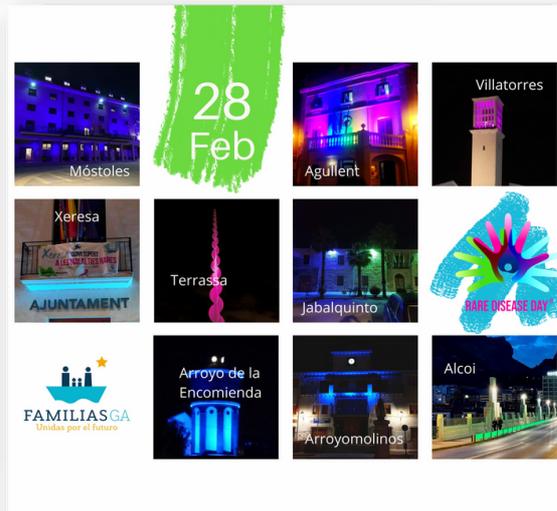
- Firma de libros de Karina "**Tú y yo, corazón**" durante el Torneo Solidario
- **Entrevista de Radio Hoy por Hoy** con motivo del III torneo Solidario a Helena Carpio, Presidente de la asociación
- **Entrevista a Paqui Rubio** en cope Sierra Norte 26/02/22



- **Reunión con los trabajadores de la empresa SAGE** para acercarles el mundo de la enfermedades raras 17 de Febrero junto a otras asociaciones de FEDER

Eventos - visibilización

- **Día de las enfermedades raras 2022**



- **Campaña Navideña:** lotería y cesta de Navidad, donativos dirigidos a complementar el proyecto IMPULSO a las familias con gastos en terapias y productos de apoyo no subvencionadas.



Eventos - visibilización

- **Entrevista en El Confidencial**

Por **Ángeles Gómez**

28/02/2022 - 05:00 Actualizado: 01/03/2022 - 10:49



En el año 2012 nacieron en España 454.648 niños y, si se cumplieron los protocolos sanitarios de atención al recién nacido, a casi todos ellos se les hizo la popular **'prueba del talón'** para descartar la presencia de alguna **enfermedad metabólica grave**. La mayoría de las veces resulta negativa, pero las sorpresas existen, y no son agradables.

Ese año, **Helena Carpio** tuvo a su tercera hija, **Cristina**, y como a sus hermanos, se le hizo la prueba del talón, pero desde el minuto cero percibió que no estaba bien. "La niña lloraba mucho, estaba más irritable de lo normal, tenía los ojos rojos..."; la gran **sospecha** comenzó a coger **tintes de certeza** cuando una llamada de teléfono informó a los padres de que había 'algo' y que era necesario repetir nuevamente la prueba del talón. Ese segundo análisis despejó las dudas: Cristina tenía **aciduria glutárica tipo 1 (AG-1)**, un trastorno de la degradación de las proteínas que provoca la acumulación de sustancias tóxicas (ácido glutárico) en el organismo. Las consecuencias: **déficits neurológicos, motores, discapacidad, incluso la muerte**.

- **Vídeo del día de las enfermedades raras 2021**

- **II Carrera Metabólica** del 21 al 28 de junio, coincidiendo con el día Internacional de la Fenilcetonuria, corrimos por los enfermos metabólicos de España con el objetivo de conseguir los km para dar una vuelta al mundo.
- **Actuación de Aída**, prima de Biel, dando visibilidad a la enfermedad con tanto cariño e implicación que fue imposible no emocionarse.
- **Rifa Solidaria del colegio Casvi de Villaviciosa de Odón, Madrid:** hizo visible la aciduria glutárica tipo 1 a padres y alumnos, y recaudó donaciones gracias a una rifa solidaria. Todo gracias a la labor de Martín, Judit, Alanís y Diego, que se reunieron con estos jóvenes y les enseñaron nuestro mundo, su mundo... Por ello todo lo recaudado irá destinado al grupo de ayuda y las necesidades que vayan surgiendo.
- **¿Por qué hacer una asociación de aciduria glutárica?**
¿Cual es el siguiente objetivo? Gracias Mundo Metabólico por hacernos visibles. Video de la respuesta de Helena Carpio



Jornadas - webinar

★ Sesión informativa sobre el **proyecto de investigación neurocognitiva** en GAI 2/12/22

★ **Jornada jóvenes y adultos** 23 abril Barcelona Hotel Campanile Barberá del Vallés



★ **Taller para padres y jóvenes** desde últimos cursos de primaria a la universidad. Orientación sobre los recursos para la formación: Encuentro online para hablar acerca de cómo afrontar el cambio de etapas educativas, que apoyos pueden tener a nivel educativo (adaptaciones), que supone tener el certificado de discapacidad. El objetivo es poder acompañaros y plantear todas aquellas dudas que os surjan

★ **Encuentro virtual** para los mayores de 14 años 5 de noviembre. Comenzamos con las primeras reuniones virtuales para crear un grupo de apoyo mutuo entre los jóvenes y adultos con GAI. Moderado por Miriam, psicóloga de Ohana, y como apoyo Helena Carpio para las cuestiones relacionadas con tratamiento - dieta más específicas de la enfermedad. Se irán sucediendo diferentes reuniones tratando los temas de interés de los afectados, cómo el acceso al mundo laboral por nuestro trabajador social voluntario, invitaciones a diferentes profesionales para aclarar o apoyar en los aspectos que se vean necesarios.

Jornadas - webinar

- **Enfermedades de cribado neonatal metabólico. Presente y futuro en la Comunidad de Castilla y León**
Dr Alcalde Río Hortega de Valladolid
- **POSTSSIEM** webinar con los profesionales de AECOM sobre las ponencias más importantes que tuvieron lugar durante el Congreso
- **Taller de dieta controlada en grasas para GA2**
- **Webinar alimentación y Cuidado del niño con enfermedad Metabólica y su familia** (del 2021 pero nos parece interesante recordarlo)



Face to Face CHARLIE 28-29 Nov: realizaremos un resumen de las ponencias de los investigadores sobre

- Modelos ceculares
- Modelos animales
- Terapia génica
- Chaperonas farmacológicas
- Biomarcadores
- Relación fenotipo-genotipo



Jornadas - webinar pendientes



Jornada de Aciduria Glutárica tipo 1

junto al equipo del Hospital 12 de Octubre de Madrid

- Resultados estudio neurocognitivo
 - Neurológicos
 - Neurorradiológicos
 - Genéticos
- Implicaciones en la práctica clínica
 - Seguimiento del desarrollo neurocognitivo
 - Derivación a atención temprana
- Cofactores
- Régimen de emergencia
- Tratamiento



Webinar con los investigadores del IDIBAPS

- Conceptos para entender las posibles terapias en GA1
- Terapia génica
- Chaperonas farmacológicas



Webinar con AEMPI, AME, el Dr Marcello Bellusci y Mireya del Toro sobre **trastornos del movimiento**



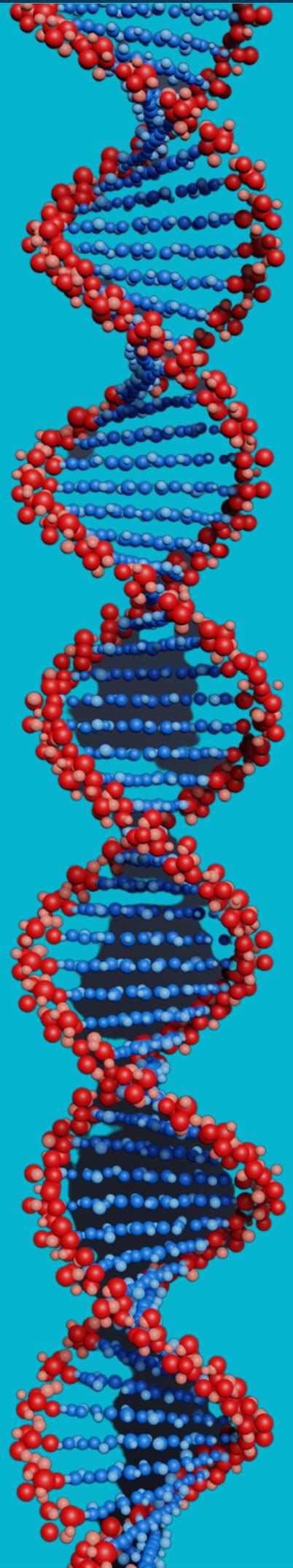
Webinar con la Dra Almunia sobre su artículo:

ACIDEMIA GLUTÁRICA TIPO I Y ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA: CASE REPORT

M. Lara Almunia¹, I. Legarda Ramírez², B. Vives Pastor², G. Gómez Romero², L. Brogui², A. Mas Bonet² y J. Ibáñez Domínguez²

¹ Fundación Jiménez Díaz, Madrid, España.

² Hospital Universitario Son Espases, Mallorca, España.



Proyectos

CONVOCATORIAS DE AYUDAS

- **FEDER LAS ER YA ESTÁN EN EL COLE CON FEDERITO** proyecto con el objetivo general de favorecer la inclusión de niños y niñas con enfermedades poco frecuentes durante la etapa escolar, así como la equidad en la respuesta educativa a este alumnado
 - Actividad tradicional: El cuento de Federito, el trébol de cuatro hojas: Educación Infantil 5 años, 1º y 2º de Primaria. A través de la lectura e interpretación de un cuento los niños y niñas podrán transferir y generalizar los aprendizajes en el contexto natural y trasladar la labor de concienciación a las familias.
 - Actividad de hábitos y alimentación saludable: 3º y 4º de Educación Primaria. El alumnado conocerá la importancia de tener una buena alimentación y la práctica diaria del ejercicio, señalando que hay niños y niñas que tienen trastornos metabólicos. También hay quienes conviven con una EPF, para quien el ejercicio físico y la fisioterapia son necesarios y fundamentales en su día a día.
 - Actividad de educación en valores: 5º y 6º de Educación Primaria. El alumnado conocerá los valores, habilidades y recursos claves para que puedan ellos mismos realicen la labor de sensibilización con los más pequeños.
- Sí alguno estáis interesados necesitamos saberlo cuanto antes, para repartir el material.

- **Fondos FEDER** con un proyecto para mantener el servicio de información y orientación, pendiente de resolución
- **Programa IMPULSO Fundación Mutua Madrileña** hemos sido beneficiados con 2288,80 euros para repartir entre las 7 familias con terapias o productos de apoyo no cubiertos por la seguridad social.
- **Fundación Lealtad Carrefour** con el proyecto "Actualización de la app dietagal.es para el control de la dieta restringida en lisina", pendiente de resolución

Comunicado de resolución sobre entidades beneficiarias I Convocatoria "Las ER ya están en el cole" curso 2022-2023



NOMBRE DE LAS ENTIDADES BENEFICIARIAS	SIGLAS
1. Asociación Enfermedades Raras Euskadi EBH	ASEE
2. Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid	ASHMADRID
3. Federación Gallega de Enfermedades Raras y Crónicas	FEGEDEC
4. Asociación Española Síndrome Uña Rótula	AESUR
5. Fundación Rafa Puede	Rafa Puede
6. Asociación de Familias Afectadas por el Síndrome Alcohólico Fetal	AFASAF
7. Asociación Andaluza de Hemofilia	ASANHEMO
8. Asociación de Enfermedades Raras D'Genes	D'Genes
9. Asociación de Enfermedades de los Neurotransmisores	DE NEU
10. Asociación Familia GAL, Actúria glutárica tipo 1	FGAL

Las entidades beneficiarias deberán proceder a la firma del Convenio de colaboración para la formalización de esta ayuda. Una vez se emita a cada una de las entidades el convenio firmado por FEDER, se hará llegar la documentación y materiales necesarios para la ejecución, evaluación y justificación del proyecto.



FUNDACIÓN MUTUA MADRILEÑA IV Convocatoria Programa Impulso. Modalidad 2:
Ayudas dirigidas a personas con ER o Sin Diagnóstico con entidades de referencia

Examinada la solicitud de participación en la IV Convocatoria del Programa IMPULSO, en su modalidad 2, dirigida a personas con enfermedades raras o sin diagnóstico, que pertenecen a entidades miembros de FEDER y registradas con los siguientes datos:

Entidad: Asociación Familia GAL, Actúria glutárica tipo 1
Siglas: FGAL
CIF: G4792007
Dirección Social: C/ de Cambados, 40, 28989 Arroyomolinos, Madrid, Comunidad de Madrid
Nº de Socio: 408
Nº de expediente: AY_MUTUA_2022_73
Nombre del proyecto: Una oportunidad para el derecho a obtener el mejor estado de salud posible en las afectadas con GAL

FEDER resuelve **CONCEDER** y **ABONAR** a la citada entidad la cantidad e importe total de 2288,80 euros para productos de apoyo, terapias, servicios de rehabilitación o cualquier otro concepto de gasto reflejado en las bases de la convocatoria y en la solicitud presentada.

- 2288,80 euros para menores
- 0€ para adultos

La cuantía indicada se abonará tras la correcta justificación en la cuenta bancaria de la entidad. La ejecución de la presente ayuda económica queda sujeta al cumplimiento de las siguientes **CONDICIONES**:

1. La entidad solicitante, se compromete a la ejecución de todas las obligaciones reflejadas en las bases de la IV Convocatoria de ayudas del Programa Impulso.
2. La ayuda concedida está destinada únicamente a financiar los gastos para los que se ha otorgado la ayuda.
3. Sólo en caso excepcional FEDER abonará un 50% al inicio del proyecto y el segundo 50% cuando la entidad justifique correctamente la ejecución de los gastos en las bases de la convocatoria.
4. El cumplimiento total o parcial de cualquiera de las condiciones por las que se exige la presente ayuda facultará a FEDER a proceder a su anulación y en su caso, a exigir el reintegro total o parcial de la cuantía subvencionada.
5. La presente resolución se entenderá aceptada en todos sus términos por la entidad beneficiaria, si en el plazo de 10 días hábiles contados a partir del día siguiente a su recepción, no efectúa ninguna manifestación.
6. El plazo de justificación comprende el periodo 01/01/2022 hasta el 30/10/2022.
7. El plazo de justificación será desde la fecha de resolución hasta el 30/10/2022. La justificación deberá de observarse a todos los requisitos exigidos en las bases de la presente convocatoria. Toda documentación justificativa recibida con posterioridad al 30/10/2022, no se dará por válida.

Sin perjuicio de lo anterior, el solicitante (beneficiario), podrá, durante todo el periodo de vigencia de esta resolución, renunciar total o parcialmente a la ayuda concedida.

Para mayor información remisión a la Guía de Justificación de la Convocatoria.

En Madrid a 6 de junio de 2022.



Fede Juan Carrón Tudela
Presidente de FEDER

CIF 092018549 - Declarada de Utilidad Pública el 26 de marzo de 2010

Proyectos

AYUDAS

- Calendario solidario gracias a **Fundación Mutua Levante** y Nerea Martí Gandía
- **Sucursal de la Caixa** 400 euros para la impresión de material de ayuda para la dieta restringida en lisina



- **Fundación MAPFRE** con el proyecto "Grupo de ayuda mutua para jóvenes destinado a mejorar su calidad de vida". Proyecto no seleccionado

PROYECTOS COLABORATIVOS



Valoración de Dña Gloria Pomares (especialista en parálisis cerebral) de las adaptaciones en domicilio, productos de apoyo y ortoprotésicos de 6 familias

- Junto a FEEHM formamos parte de la **Red Iberoamericana de errores innatos del metabolismo**, pendientes del 2º Congreso
- Representante de asociaciones en **CIBERER**



Actualización Guía de Familias junto al equipo del Hospital 12 de Octubre (metabólicos, dietistas, m interna, neurología, neurorradiología, genética y neuropsicología)

- **Grupo de trabajo de acidurias orgánicas** junto a ACIMET, representante de MSUD, AP e IVA
- **Grupo de trabajo AECOM y Sociedad**
- **Junta Directiva FEEHM**



Ingresos

- **CUOTA DE SOCIOS:** 1760 EUROS
- **DONACIONES:** 6753,18
 - ONG Misioneros Majadahonda 2000 euros
 - Torneo A2T 3466 euros
 - Totebags Beatriz y Carlos 810,32 euros
 - Fundación Jaime Jaimes 4381 euros
 - Cumpleaños y Boda Solidarios 523
 - Donación de Familiares y Amigos 4718,18
- **PROYECTOS CON FEDER:** 834 euros
 - Fondos FEDER 2021 584 euros
 - Las ER van al cole con Federito 250 euros
 - Programa IMPULSO 2288 euros (íntegro a las familias)
- **PRODUCTOS ASOCIACIÓN:** 1197,9 euros
 - Bodas Solidaria Junio y Septiembre 505
 - Calendarios 921-246,10= 674,90
- **LOTERÍA NAVIDAD:** 22143-18160= 3983 euros
 - 2021: 484



Gastos

- **SEGURO:** 215 EUROS
- **CUOTAS FEDERACIONES**
 - FEEHM 150 EUROS
 - FEDER 75 EUROS
- **PÁGINA WEB:** 416 EUROS
- **ENVÍO CORREOS:** 302 EUROS
- **ASESOR CUENTAS:** 242 EUROS
- **JORNADAS:** 1262,22 EUROS
- **PROGRAMA IMPULSO:** 2289 EUROS
- **SERVICIOS: 2973 EUROS**
 - **Torneo A2T:** 227 euros
 - **Gloria Pomares** 242 euros (valoración 6 familias)
 - **Impresión calendarios** 246,1 euros
 - **Velas** 665,50 euros
 - **Miriam LaraOhana** 85 euros (jornada on line)
 - **Impresión material educativo: manteles** 586,85 euros
- **NAVIDAD:** 18160 EUROS

Canales de comunicación- Redes

- **Grupo de difusión de whatsapp**
- **Página web** <https://www.familiasga.com/>
- **Canal de youtube** FAMILIASGA @familiasga4027
- **Canal de Vimeo** Familias GA
- **Instagram** familiasga Familias GA
- **Twitter** Familias GA @GA1Familia
- **Linkedin** FAMILIAS GA Asociación Nacional
- **Facebook** Familias Ga Aciduria Glutárica tipo 1 y 2
- Entrevistas a profesionales y familias sobre GA1 Y GA2 en **Spotify Podcast** Asociación familias GA
- Versión virtual de la **revista "Piensa en Metabólico"**
- **Asamblea General** anual
- **¿Dónde se encuentra la Asociación?**
 - [ORPHANET](#)
 - [Subred de pacientes de MetabERN](#)
 - [Rare Connect](#)
 - [Rare disease day](#)
 - [Share4rare](#)
 - [Patient74Hub](#)
 - [Disease maps](#)
 - [FEDER](#)

HAZTE SOCIO



FAMILIASGA
Unidas por el futuro

RECURSOS PARA LAS FAMILIAS CON GA1

BENEFICIOS DE LA OBTENCIÓN DEL
CERTIFICADO DE DISCAPACIDAD

ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1 GUÍA PARA
PADRES Y PACIENTES

Gracias a los afectados, familiares y amigos, y a todas las Empresas, organizaciones y asociaciones que hacen posible nuestra lucha



LEGADO
Jaime Jaimes



Campanile

Hotels for people. Moments for sharing.

HOTEL CAMPANILE
BARCELONA

Sector Baricentro, N-150, KM-6,7
08210 Barberà del Vallès
campanile.com

*Think of baby trees.
do not print this email!*



Centros de Atención Infantil en Casa
Atención Temprana, Psicología y Logopedia



FUNDACIÓN
MUTUAMADRILEÑA



"la Caixa"