



ASOCIACIÓN FAMILIA GA1

ACTA DE ASAMBLEA GENERAL 2019

Da comienzo la Asamblea General a las 12h de forma presencial en C/de Cambados 40

Asistentes:

SOCIO FUNDADOR PRESIDENTE	HELENA CARPIO ANGUIA
SOCIO FUNDADOR TESORERO	JOSE VICENTE VARGAS
SOCIO FUNDADOR	DANIEL VICENTE FRANCO
SOCIO FUNDADOR	ELISA CARPIO ANGUIA
SOCIO FUNDADOR	NURIA CARPIO ANGUIA
SOCIO FUNDADOR VICEPRESIDENTA	MARTA GASCA
SOCIO FUNDADOR SECRETARIA	ANA CARPIO ANGUIA
SOCIO 1	MARÍA CABEZAS RUIZ
SOCIO 2	M.DE LOS ANGELES FRANCO FERNÁNDEZ
SOCIO 3 VOTO DELEGADO	M.JESÚS ANGUIA QUINTANA
SOCIO 4 VOTO DELEGADO	EMILIO CARPIO MATÍAS
SOCIO 21 VOCAL	VERÓNICA LOMINCHAR MARÍN
SOCIO 28	ESTER CALLEJA VAQUERO
SOCIO 29	ENRIQUE GUTIÉRREZ DE FRANCISCO
SOCIO 30 VOTO DELEGADO	PABLO GUTIÉRREZ CALLEJA

José Vicente comienza con el Balance de cuentas

del 2018, y recuerda el destino de las cuotas y las facilidades para el pago de las mismas. Importante tener en cuenta la posibilidad de ser becado.

Susana Salamanqués actualiza el estado del número de socios y acciones de GA2

Continuamos contando la actualización de las investigaciones en GA1.

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 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-ACIDURIA GLUT%C3%81RICA-TIPO-1-DEF.pdf>

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

- i. **Registro Nacional:** <https://familiasga.com/registro-nacional-deacidemias-organicas/>
- ii. **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/>
- iii. **Acto de entrega** de las Ayudas Fundación Mutua Madrileña <https://vimeo.com/362259543>
- iv. Recordatorio de la **terapia con perros gratuita**
- v. Adjuntamos **artículo de la Dra**
- vi. **Email para contactar**

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

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

Casado:

Se pone en conocimiento la futura página web realizada por Raúl Herrera.

Continuamos con la organización de la futura Jornada de Aciduria Orgánicas en el Hospital
12 de Octubre de Madrid en Noviembre

Diagnóstico Dra Elena Martín

GA1 Dra Pilar Quijada

Adultos Dra Montserrat Morales

Desarrollo Neurocognitivo Dra Berta Zamora

Afectación neurológica Dra Angels García Cazorla

Trastornos alimentarios Dra Consuelo Pedrón

Se cierra la Asamblea a las 14: 30h.



FAMILIAS GA
Unidas por el futuro

Ana maria Carpio

Secretaria Asociación Familias GA

A handwritten signature in blue ink, appearing to be 'Ana maria Carpio'.