

FAMILIAS GA

A S O C I A C I Ó N N A C I O N A L



NUESTROS OBJETIVOS



IMPULSAR LA INVESTIGACIÓN
EQUIDAD
TRATAMIENTO, DIAGNÓSTICO
CALIDAD DE VIDA

Registro Nacional de Asociaciones
número 613620 desde 2016
Miembro de FEDER (Federación Española
de Enfermedades Raras)
y FEEHM (Federación Española de los
errores hereditarios del metabolismo).

entidad de
utilidad pública
feder
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

piensa en
metabólico

La Asociación Nacional
Familias GA, lucha cada día
por mejorar la calidad de
vida de los afectados y
familiares con Aciduria
Glutárica tipo 1 y 2.
Enfermedades raras o poco
prevalentes del metabolismo
de las proteínas.

correofamiliaga1@gmail.com
correofamiliaga2@gmail.com
tf 616911152



FAMILIASGA
Unidas por el futuro

W W W . F A M I L I A S G A . C O M

NUESTRA LUCHA

- Acceso equitativo al diagnóstico
- Atención por equipo especializado (solo 8 en España).
 - * Dietista-nutricionista de enfermedades metabólicas.
 - * Neurólogo.
 - * Neuropsicólogo (detección déficits y secuelas)
- Formación a cuidadores y afectados:
 - * Dieta restringida en lisina y alta en calorías.
 - * Aplicación del régimen de emergencia.
 - * Signos y síntomas de riesgo.
- Sensibilización en ámbito escolar, social y sanitario.
- Ser interlocutores entre las instituciones y la familia:
 - * Atención temprana precoz.
 - * Apoyos escolares.
 - * Terapias.
 - * Atención psicológica.
 - * Ayudas y recursos, atención trabajador social
 - * Discapacidad.
- Acceso a terapias rehabilitadoras, tratamiento adecuado de los trastornos motores, distonías.
- Equidad en el acceso a la formación y al mundo laboral.



La Asociación destina sus ingresos provenientes de las donaciones a:

- Financiar e impulsar los proyectos de investigación
 - Terapia curativas
 - Estudio en profundidad del curso natural de la enfermedad
- Apoyar el gasto de las familias en terapias, productos de apoyo y ortoprotésicos.

En España 105 familias conviven con GA1.
La asociación atiende a 95 afectados y familias de todo el territorio nacional.



A C I D U R I A G L U T Á R I C A T I P O 1

Enfermedad **genética** que provoca el fallo de la enzima que metaboliza ciertas **proteínas**.

Debido a este fallo se acumulan tóxicos en sangre, orina y en el órgano diana, el **cerebro**.

No existe tratamiento curativo, tan sólo preventivo: medidas de emergencia en enfermedades agudas y dieta restringida en proteínas y alta en calorías (pesar y medir cada alimento que ingieren, dieta basada en frutas, verduras y cereales)

GA1

QUÉ PROVOCA LA GA1

Durante los 6 primeros años de vida, tras una infección, cirugía, reacción vacunal o un ayuno prolongado; se produce un daño cerebral irreversible con regresión de todos los hitos adquiridos hasta el momento (dejan de andar, hablar, comer..) y un cuadro de tetraparesia espástica con distonías (contracciones involuntarias bruscas de los músculos con gran dolor).

Existe poca información y difusión entre los profesionales debido a que afecta a un bajo número de personas, por ello se desconce la enfermedad, su gravedad y el riesgo de secuelas.

No existe un marcador que indique el riesgo de encefalopatía, por lo que hay que actuar de forma inmediata y estricta en los servicios de urgencias; aplicando las medidas para evitar el catabolismo.

Las secuelas provocan una baja calidad de vida y aumentan la morbi-mortalidad. Tras la crisis precisan cuidados especializados las 24 h del día, como alimentación por sonda nasogástrica o botón gástrico, fisioterapia, rehabilitación, sistemas de comunicación aumentativa (movimiento pupilar, pulsadores), movilización en silla de ruedas/grúas...



Las familias luchan para poder ofrecer al afectado todo lo que necesita:

Terapias y productos ortoprotésicos que mejoren la alineación corporal y eviten el dolor y la necesidad de cirugía.

La comprensión de ciertos signos no comunes como la hipertermia, alteración de la sensibilidad...

La posibilidad de poder comunicarse



FAMILIAS GA

CÓMO PUEDES AYUDAR



NUESTRA CAMPAÑA EN migranodearena.org
<https://www.migranodearena.org/reto/muevete-por-las-enfermedades-raras-haznos-visibles>



CONÓCENOS *haznos visibles!*
DIFUNDE

EVENTOS SOLIDARIOS: bodas, cumpleaños, comuniones

DONACIONES PUNTUALES

HAZTE AMIGO

OFRECE TUS IDEAS

encantados de escucharte!

¡Gracias por ayudarnos!

Bizum 03037

Cuenta Caixa Bank
ES49 2100 3838 9402 0023
6520

Puedes hacer tu donación y recibir tu certificado para la desgravación fiscal en nuestro reto solidario en migranodearena.org



FAMILIASGA
Unidas por el futuro

W W W . F A M I L I A S G A . C O M