

ENCUENTRO FGA CREER

7-9 JUNIO

UNIENDO EXPERIENCIAS

Burgos

c/ Bernardino Obregón, 24
09001 Burgos
Tf de contacto +34 947 253 950



FAMILIASGA
Unidas por el futuro

7-9 JUNIO

ENCUENTRO FGA CREER UNIENDO EXPERIENCIAS

QUIENES SOMOS

La **Asociación Nacional Familias GA** nace en Noviembre de 2016 como centro de apoyo mutuo de familiares y afectados por Aciduria Glutárica Tipo 1 y tipo 2, enfermedades metabólicas de baja prevalencia.

Se constituye como Asociación nacional, sin ánimo de lucro, siendo inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones con el número 613.620.

Pertenece a FEDER, Federación Española de Enfermedades Raras que une a toda la comunidad de familias con enfermedades poco frecuentes en España; y a FEEHM, Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, que representa a los afectados por errores innatos del metabolismo.

Promovida por familiares, amigos y afectados con Aciduria Glutárica tipo 1 y 2, como punto de encuentro, apoyo y orientación para las personas afectadas, sus familias y amigos y profesionales de diferentes ámbitos.

La Asociación surge de la inquietud de dos familias de afectados con Aciduria Glutárica, ante el desconocimiento de la enfermedad, la variabilidad en el tratamiento y la falta de contacto con otras familias. Deciden aunar esfuerzos para conseguir lograr una mayor calidad de vida de los enfermos y familias.

Nuestro objetivo principal: «queremos que todas las familias, independientemente del lugar en el que vivan, tengan acceso a la misma información, al mismo tratamiento y a centros médicos de referencia para Enfermedades Metabólicas».



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES





NUESTROS OBJETIVOS

Siendo otros objetivos destacables:

- La mejora en la calidad de vida de los afectados.
- Ser medio de difusión de la información disponible y actualizada sobre la enfermedad.
- Colaborar y promover directa e indirectamente en la investigación sobre la enfermedad.
- Sensibilizar a la sociedad.
- Promover el contacto entre los profesionales implicados.
- Crear una bolsa de ayudas para el apoyo a las familias.

Nuestra Asociación tiene una misión con dos partes claramente diferenciadas:

- Humana: damos apoyo a las familias, acompañándolas en todo el proceso y facilitando información sobre la enfermedad...
- Científica: en la que queremos potenciar la investigación de la enfermedad, mejorando con ello los tratamientos, la calidad de vida de los pacientes y la detección temprana.

Los valores que nos mueven son:

- El respeto ante los tiempos, los espacios y las realidades personales de cada individuo y sus familias.
- Perseverancia para el cumplimiento de nuestros objetivos a pesar de las dificultades como la escasez de medios y el desinterés generalizado de la sociedad por el estudio de estas patologías.



ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1

La **Aciduria Glutárica tipo 1** (GA1-AG1) es un trastorno genético poco frecuente, que se engloba dentro de los errores congénitos del metabolismo de los ácidos orgánicos (OAA) o acidurias orgánicas.

Se considera una enfermedad **neurometabólica** o aciduria orgánica cerebral es decir una enfermedad del metabolismo cuyo órgano diana es el cerebro, con síntomas principalmente neurológicos y renales.

Se clasifica como una enfermedad tipo intoxicación, en la que un fallo de una enzima encargada del metabolismo de los aminoácidos lisina, hidrolisina y triptófano (los aminoácidos son las unidades más pequeñas de las proteínas), provoca su degradación incompleta, que da lugar a niveles elevados del ácido glutárico, ácido 3-hidroxiglutárico, ácido glutacónico y glutarilcarnitina C5D5, que no pueden eliminarse y se acumulan en la sangre y la orina. Pueden afectar a la salud, el crecimiento, desarrollo y el aprendizaje.

El acúmulo a nivel cerebral de estos ácidos (tóxicos) produce daño neurológico.

Habitualmente las personas con GA-1 aparentemente están sanas, pero la acumulación de los tóxicos unido a diferentes procesos (situaciones que provocan estrés metabólico: fiebre, infección, cirugía, vacuna), puede causar episodios graves llamados crisis metabólicas.

El cuerpo está en equilibrio (homeóstasis), pero durante estos procesos el equilibrio se rompe, se aumenta la degradación de las proteínas, y se liberan los aminoácidos (incluidos lisina y triptófano); al tener la enfermedad, no tienen la enzima para degradarlos, y se acumulan los tóxicos producidos, que pueden provocar un deterioro clínico o crisis metabólica y dañan el cerebro.



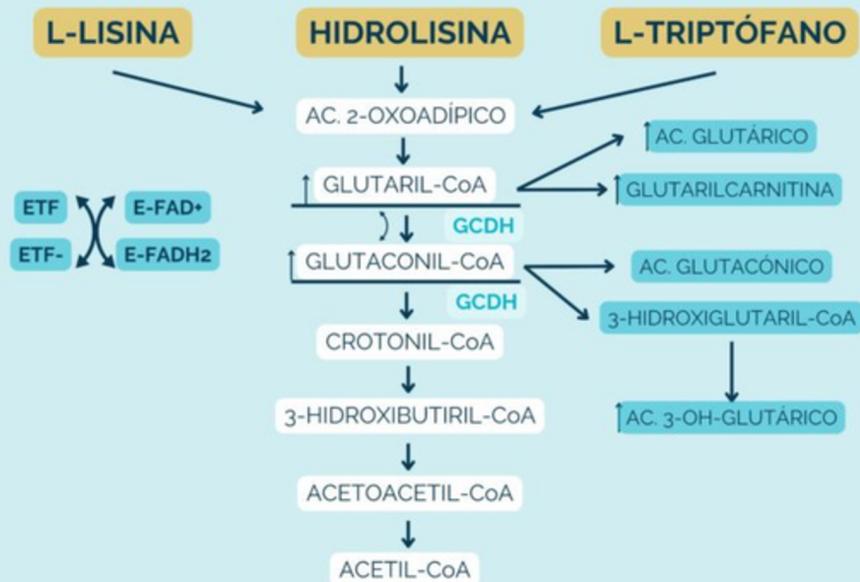


ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1

A nivel neuropatológico, las crisis encefalopáticas durante el desarrollo cerebral (habitualmente en los 6 primeros años de vida) provocan una lesión bilateral estriatal (núcleo caudado y putamen); o se desarrolla insidiosamente sin crisis clínicamente aparente.

La crisis aguda encefalopática causa discapacidad neurológica permanente severa, particularmente un trastorno del movimiento. Sin embargo, con un tratamiento agresivo temprano pueden prevenirse las complicaciones neurológicas.

Los pacientes menores de 6 años de edad están en mayor riesgo de daño neurológico por lo que el tratamiento de los niños debe ser muy cuidadoso. El tratamiento tiene como objetivo minimizar la acumulación de metabolitos tóxicos mediante la prevención de la degradación de proteínas y promover su excreción con el uso de carnitina.





ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 2

La Aciduria Glutárica tipo II (GA2) es un trastorno poco frecuente de la oxidación de los ácidos grasos, aminoácidos y colina.

Es una enfermedad genética (se transmite de padres a hijos; se necesita una copia con mutación de cada padre para padecer la enfermedad).

Interfiere en la capacidad de descomponer las proteínas y las grasas para producir energía; que al descomponerse sólo en parte, se acumulan en la sangre y los tejidos como productos tóxicos, pudiendo provocar una acidosis metabólica.

Las personas con GA-2 tienen defectuosos los genes encargados de la transferencia de electrones de la cadena respiratoria de la mitocondria (orgánulo de la célula que produce la energía para su actividad).

Resulta de la deficiencia o mutaciones en cualquiera de los tres genes, ETFA, ETFB y ETFDH:

- Los genes de las subunidades alfa (ETFA: 15q23-q25) de la flavoproteína de transferencia de electrones ETF.
- Los genes de las subunidades beta (ETFB: 19q13.3-q13.4) de la flavoproteína de transferencia de electrones ETF.
- La flavoproteína deshidrogenasa de transferencia electrónica- ubiquinona oxidoreductasa (ETFDH-QO: 4q32-q35).

Las personas con mutaciones que resultan en una pérdida completa de cualquiera de las enzimas, es probable que experimenten los síntomas más graves. Las mutaciones que permiten que la enzima retenga alguna actividad pueden dar como resultado formas más leves del trastorno.

Ubicación	Fenotipo	Nº fenotipo MIM	Gene-locus	Nº den- locus MIM
15q24.2-q24.3	GA2 IIa	23680	ETFA	608053
19q13.41	GA2 IIb	23680	ETFB	130410
4q32.1	GA2 IIc	23680	ETFDH	231675



ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 2

Cuando falta una de las enzimas, el cuerpo no puede descomponer la proteína y la grasa para obtener energía, y debe depender de la glucosa. En el cuerpo hay una cantidad limitada de glucosa, y cuando se ha agotado (no comemos durante un período de tiempo, nos olvidamos de una comida o dormimos), el cuerpo trata de usar grasa y proteínas.

Debido a este fallo, no lo consigue correctamente y conduce a la acumulación de ácido glutárico y otras sustancias nocivas en la sangre. También causa un nivel bajo de azúcar en la sangre, llamado hipoglucemia.

Las enfermedades típicas de la infancia pueden causar formación de ácido glutárico en el cuerpo, ya que el organismo necesita mayor energía y descompone sus grasa y proteína para conseguirla.

Generalmente aparece en la infancia o la niñez temprana como un episodio repentino llamado crisis metabólica, en la cual la acidosis y el bajo nivel de azúcar en la sangre (hipoglucemia) causan debilidad, cambios de comportamiento como mala alimentación y disminución de la actividad y vómitos. Estas crisis metabólicas, que pueden ser potencialmente mortales, pueden desencadenarse por enfermedades infantiles comunes.

En los casos más severos las personas afectadas también pueden nacer con anomalías físicas. Estos pueden incluir malformaciones cerebrales, un hígado agrandado (hepatomegalia), un corazón debilitado y agrandado (miocardiopatía dilatada), quistes llenos de líquido y otras malformaciones de los riñones, rasgos faciales inusuales y anomalías genitales. La acidemia glutárica tipo II también puede causar un olor característico parecido al de los pies sudorosos.

Algunas personas afectadas tienen síntomas menos graves que comienzan más tarde en la infancia o en la edad adulta. En las formas más leves la debilidad muscular que se desarrolla en la edad adulta puede ser el primer signo del trastorno.





NUESTRO ENCUENTRO EN EL CREER

El encuentro realizado entre el 7 y 9 de junio que reunió a 42 personas y 3 profesionales; tuvo unos objetivos generales muy marcados, orientados tanto al apoyo emocional y social como a la educación y el avance médico.

- **Apoyo emocional y consolidación de la comunidad**

- Compartir experiencias : Facilitar que las familias intercambien historias personales sobre cómo han afrontado la enfermedad y el día a día, lo que ayuda a reducir el aislamiento que muchas veces sentimos debido al escaso número de afectados, sintiendo una empatía real reforzada por cada abrazo, sonrisa y lágrima.
- Fortalecer la comunidad : Crear redes de apoyo entre las familias que viven situaciones similares, fomentando un sentido de pertenencia y colaboración mutua, en la que apoyarse a pesar de la distancia.

- **Educación y sensibilización**

- Difundir información médica : Proporcionar información actualizada sobre la enfermedad, avances en tratamientos, cuidados paliativos y estrategias de manejo del día a día.
- Aumentar la concienciación : Sensibilizar a las familias, profesionales de la salud y al público en general sobre los desafíos de vivir con una enfermedad rara, aumentando el conocimiento y la empatía.

Estos objetivos buscan integrar el apoyo familiar, la investigación científica y las mejoras en la atención médica, permitiendo a las familias afrontar mejor los desafíos que presenta una enfermedad rara.



NUESTRO ENCUENTRO EN EL CREER

- **Actualización científica y médica**

- Conferencias médicas especializadas : Brindar charlas y presentaciones de especialistas en la enfermedad, informando sobre los últimos avances en investigaciones, diagnósticos y tratamientos.
- Promover la investigación : Fomentar el interés en nuevos estudios científicos, ya sea para mejorar el diagnóstico precoz o para explorar posibles curas o tratamientos.

- **Asesoría legal y derechos de los pacientes**

- Información sobre derechos : Orientar a las familias sobre sus derechos como pacientes, el acceso a tratamientos, ayudas sociales y la lucha por el reconocimiento de la enfermedad en el sistema de salud.
- Acceso a recursos y apoyos : Informar sobre programas de apoyo, ayudas económicas y recursos disponibles para las familias incluidos los facilitados por el CREER.

- **Empoderar a los pacientes y sus familias**

- Fomentar el autocuidado : Enseñar a las familias estrategias para mejorar la calidad de vida, tanto del paciente como del cuidador.
- Desarrollo de habilidades : Proveer herramientas para la toma de decisiones informadas respecto al manejo de la enfermedad y el acceso a recursos médicos y sociales.





NUESTRO ENCUENTRO EN EL CREER

- **Fortalecer las alianzas con profesionales de la salud**
 - Crear vínculos entre médicos y pacientes : Facilitar el contacto directo entre las familias y los especialistas para mejorar la comunicación y la confianza en el tratamiento.
 - Colaboración entre instituciones : Establecer o fortalecer alianzas entre asociaciones de pacientes, instituciones médicas y centros de investigación para avanzar en el estudio y tratamiento de la enfermedad.
- **Divulgación y comunicación pública**
 - Campañas de concienciación : Aprovechar el evento para generar mayor visibilidad en medios de comunicación, redes sociales y entre el público general, lo que puede ayudar a conseguir más apoyo social y financiero para la investigación.
- **Consolidar un plan de acción**
 - Definir objetivos comunes : Establecer un plan de acción a nivel comunitario para mejorar la situación de las personas afectadas, como la mejora del acceso a tratamientos o el impulso de proyectos legislativos.
 - Creación de grupos de trabajo : Formar comités o grupos de trabajo que puedan seguir avanzando en temas clave, como la investigación, la concienciación o la mejora de los recursos disponibles.





FAMILIASGA
Unidas por el futuro

PROGRAMA DE ACTIVIDADES

Día 7 de Junio

Como no podía ser de otra manera, la primera noche tras nuestro acomodamiento en los apartamentos, tuvo lugar el primer encuentro entre los jóvenes, en el que las presentaciones dieron el pie a los primeros juegos para conocerse y abrirse, todo dirigido por nuestra psicóloga Miriam Lara.



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES

 **IMERSO**


creer
CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A
PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS



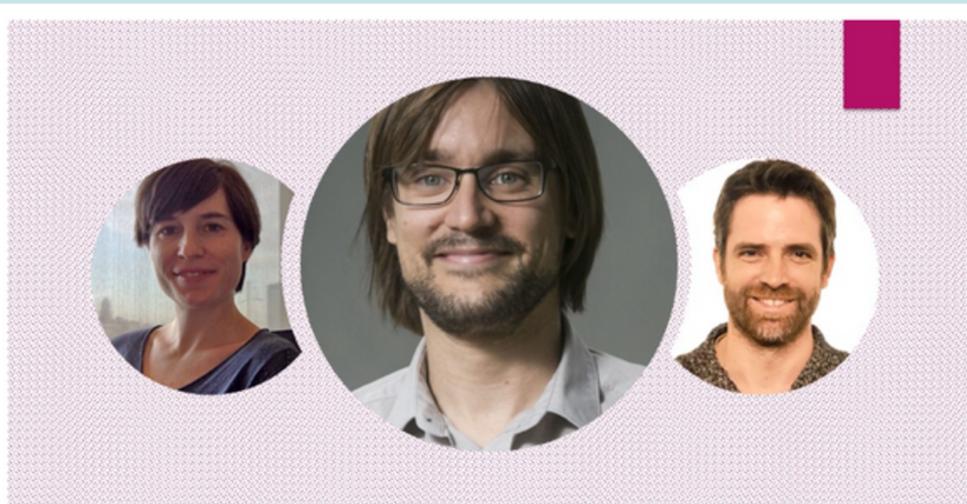
PROGRAMA DE ACTIVIDADES

Día 8 de Junio

La asamblea de socios se realizó a primera hora de la mañana con la asistencia de 28 personas presencialmente y 28 on line, con un total de 44 socios.

Durante la asamblea nuestro representante del comité científico Albert Carbonell actualizó el estado de las investigaciones del proyecto internacional CHARLIE, del que nuestra asociación forma parte. Y nos dio la gran noticia de su iniciativa para el estudio mitocondrial de los afectados con GA1 junto a un equipo de gran renombre internacional.

<https://www.charlie.science/>



Nuevos socios científicos en Charlie

Nos complace anunciar que el Dr. Albert Carbonell (Representante del Comité Científico de la asociación española FamiliasGA e Investigador Asociado al Instituto de Biología Molecular de Barcelona, IBMB-CSIC), que hasta ahora ha trabajado como representante de la familia junto con Hanka Dekker y otros representantes, también se une al proyecto CHARLIE...



PROGRAMA DE ACTIVIDADES

Seguidamente la Dra Berta Zamora centró su ponencia en los resultados del proyecto de investigación “Estudio Multicéntrico en Aciduria Glutárica tipo I: Caracterización clínica, radiológica y neurocognitiva. Elaboración de un Registro Nacional” y en la importancia de la reevaluación de los afectados pediátricos y adultos. Comentando la próxima publicación de dos artículos al respecto y su colaboración en el proyecto CHARLIE en una publicación.

JIMD JOURNAL OF INHERITED METABOLIC DISEASE
SSiEM

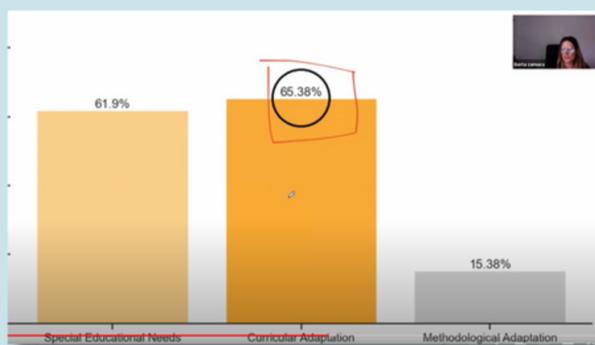
ARTICULO ORIGINAL | Acceso Abierto

Exploración de las correlaciones genotipo-fenotipo en la aciduria glutárica tipo 1

Imke ME Schuurmans, Bianca Dimitrov, Julián Schröter, Antonia Ribes, Rubén Pérez de la Fuente, Berta Zamora, Clara DM van Karnebeek, Stefan Kölker, Alejandro Garanto

Primera publicación: 05 de abril de 2023 | <https://doi.org/10.1002/jimd.12608> | Citas: 4

Stefan Kölker y Alejandro Garanto son los últimos autores compartidos.
Redactor de comunicaciones: Johannes Zschocke



La Dra Pilar Quijada nos acercó los ítems más importantes a tener cuenta para el tratamiento y seguimiento de los afectados. Que generó un debate animado sobre las horas de ayuno en los más pequeños y la necesidad de seguir investigando

Tratamiento de emergencia hospitalario

Si síntomas de alarma, fiebre persistente, signos de afectación neurológica ingreso urgente

Tratamiento iv	Edad
Glucosa	0-3 a: 10 mg/kg/min 1-3 a: 8 mg/kg/min 3-6 a: 6-7 mg/kg/min 0,025-0,05 UI
Insulina (si hiperglucemia)	
Proteínas/Lisina	Retirar PN (máximo 24 h), luego reintroducción progresiva en 48-72 h AAAK: mantener misma dosis si se tolera
L-carnitina	100 mg/kg/día iv
Antitérmicos	Paracetamol, ibuprofeno
Bicarbonato sódico	Si acidosis
Monitorización	Glucosa, CK, gasometría
Análisis	Orina: pH, cc
Signos clínicos	FC, TA, T ₃ , diuresis, Glasgow, valoración neurológica

PROGRAMA DE ACTIVIDADES

La Dra Dra Judith García Villoria no pudo asistir y nos envió su ponencia grabada sobre su proyecto de chaperonas farmacológicas para GA1 en el que lleva trabajando dos décadas.



Antes del descanso para la comida acudió presencialmente el Dr Domingo González Lamuño que dio una ponencia magistral sobre la afectación renal que continuamos durante la comida, en la que pudimos contar con su presencia y con sus consejos y cercanía.





FAMILIASGA
Unidas por el futuro

PROGRAMA DE ACTIVIDADES

Tras la comida se realizó en modalidad de mesa abierta un turno de preguntas que se inició tras la ponencia de la Dra Montserrat Morales, dirigida a los jóvenes y adultos que padecen la enfermedad. Como no podía ser de otra manera las preguntas se alargaron gracias a la cercanía de nuestra dra



Antes de finalizar la jornada, Judith Ruiz Peiro, Técnico de integración social y ayuda a la dependencia, reunió a los más jóvenes, hermanos y afectados, para dar espacio a sus inquietudes y reforzar sus lazos.

Finalmente Mónica Vicente Escalante, Higienista dental, reforzó los cuidados bucales incidiendo en los afectados que llevan una dieta alta en hidratos de carbono y baja en proteínas, que no ayuda a mantener una salud bucal adecuada.



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES





FAMILIASGA
Unidas por el futuro

PROGRAMA DE ACTIVIDADES

Miriam Lara dio el broche final a un día repleto de emociones reuniendo a los más mayores y facilitando que los padres pudieran tener un punto de encuentro común.



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A
PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS



PROGRAMA DE ACTIVIDADES

Día 9 de Junio

A primera hora de la mañana teníamos preparado una reunión de los jóvenes con Miriam Lara la psicóloga, que generaron ellos espontáneamente reuniéndose para darse sus teléfonos y realizar juegos de cartas. Miriam pudo ser partícipe de que la jornada había cumplido con creces el objetivo de unirnos.



Mientras los jóvenes compartían risas, los adultos deliveramos sobre la necesidad de realizar mas jornadas o encuentros de familias y puntos de mejora de la programación anual de acciones



FAMILIASGA
Unidas por el futuro

PROGRAMA DE ACTIVIDADES

No podíamos abandonar el centro sin pasear por Burgos y tomarnos unas tapas, aunque no fueran precisamente bajas en proteínas.



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES



CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A
PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS



CONCLUSIONES

La idea principal que nos llevamos todos de este encuentro, es la inmensa utilidad que tiene un centro de estas características para personas y asociaciones de enfermedades raras.

Un espacio para nosotros, habilitado hasta el último detalle, adaptado para todas las necesidades, hace fácil el que todos podamos acudir.

Es esencial el reunirse, tocarse, sentir que todos estamos en la misma piel. Llevar las fuerzas necesarias para seguir adelante sabiendo que tenemos personas a nuestro lado en nuestra misma situación.

En resumen, un encuentro de familias y jornada médica tiene un impacto significativo en las familias y los profesionales involucrados, fomentando el apoyo mutuo, generando nuevas iniciativas de investigación y sensibilización, y proponiendo mejoras en el manejo de la enfermedad.

- Hemos fortalecido nuestro vínculo, el sentido de comunidad y apoyo mutuo
- Hemos promovido una mejora en la comprensión de la enfermedad y avances médicos
- Hemos podido debatir sobre nuestras prioridades para la investigación
- Hemos podido difundir los avances en tratamiento preventivo y seguimiento
- Hemos identificado las barreras y retos comunes
- Sabemos que uno de los grandes desafíos es la necesidad de apoyo financiero y legal, ya que muchas familias enfrentan dificultades económicas debido a los altos costos del tratamiento y los cuidados, lo que subraya la importancia de buscar mayor apoyo gubernamental o de organizaciones no lucrativas.
- Aunque cada vez existen mejores redes de atención, sigue habiendo lagunas en la atención médica pública para personas con enfermedades raras, lo que sugiere la necesidad de reformas en las políticas de salud.
- Creo firmemente que de este encuentro, saldrán personas que quieran apoyar las acciones que realiza la asociación y que puedan motivar a las personas en la lucha por mejorar las condiciones para los pacientes, ya sea a nivel local, nacional o incluso internacional.
- Y por supuesto y no por nombrarse el último es el menos importante, hemos renovado nuestras esperanzas

Burgos



Vuelta a casa

Asociación Nacional Familias GA
C/ de Cambados 40 Arroyomolinos

Contacto **616911152**
correofamiliaga1@gmail.com

Nuestro más profundo agradecimiento a todo el personal del Centro estatal de enfermedades raras por su trato antes, durante y después del encuentro, preparando al detalle cada aspecto importante de las necesidades de todas las personas que acudieron

Helena Carpio
Presidente Familias GA

Ana María Carpio
Secretaria Familias GA