

# 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

## GA1

### NUESTRA LUCHA

- Acceso equitativo al diagnóstico
- Atención por equipo especializado (solo 10 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 120 familias conviven con GA1.

La asociación atiende a 95 afectados con GA1 y 2 familias con GA2 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](http://migranodearena.org)  
<https://www.migranodearena.org/reto/muevete-por-las-enfermedades-raras-haznos-visibles>



CONÓCENOS

DIFUNDE

*haznos visibles!*

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](http://migranodearena.org)



FAMILIASGA  
Unidas por el futuro

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