

MEMORIA DE ACTIVIDADES

2023

ASOCIACIÓN NACIONAL FAMILIAS GA
WWW.FAMILIASGA.COM



FAMILIASGA
Unidas por el futuro



MEMORIA DE ACTIVIDADES EJERCICIO 2023

CONTENIDO

1 DATOS DE LA ENTIDAD

2 FINES ESTATUTARIOS

3 NÚMERO DE SOCIOS

4 ACTIVIDADES DESARROLLADAS, RESULTADOS Y BENEFICIARIOS

4.1 Atención directa y educación sanitaria

4.1a Información oral y escrita mediante protocolización de la atención

4.1b Actualización de la información para familias y afectados sobre cuidados y tratamiento.

4.1c Voluntariado de un trabajador social.

4.1d Asamblea General.

4.1e Asistencia a acciones formativas para mejorar la actividad y gestión de la asociación impartidas por el personal de FEDER.

- **4.2 Terapias y ayudas económicas**
 - 4.2a Continuidad del convenio de colaboración para atención psicológica individual
 - 4.2b convenio de colaboración para atención psicológica grupal
 - 4.2c Presentación convocatorias de ayudas y acciones para el apoyo de los costes económicos de las terapias de las familias con afectados con secuelas

- **4.3 Transformación social**

- **4.4 Incidencia profesionales sanitarios**

- **4.5 Captación de fondos**

- **4.6 Red de enfermedades raras**

- **4.7 Fomento de la investigación y conocimiento sobre GA1 y GA2**

5 MEDIOS DE LA ASOCIACIÓN

6 RETRIBUCIONES JUNTA DIRECTIVA

7 DATOS RELEVANTES SOBRE LA ORGANIZACIÓN DE LOS DISTINTOS SERVICIOS, CENTROS O FUNCIONES

1 DATOS DE LA ENTIDAD

DENOMINACIÓN: Asociación Nacional Familias GA

RÉGIMEN JURÍDICO: Asociación

REGISTRO DE ASOCIACIONES: Ministerio del Interior

Nº Registro Asociaciones	Fecha	CIF
613620	25/07/2017	G87924007

DOMICILIO DE LA ENTIDAD:

CALLE	NÚMERO	CÓDIGO POSTAL
De Cambados	40	28939
LOCALIDAD	PROVINCIA	TELÉFONO
Arroyomolinos	Madrid	616911152
DIRECCIÓN CORREO ELECTRÓNICO		
Correofamiliaga1@gmail.com		
Correofamiliaga2@gmail.com		

2 FINES ESTATUTARIOS

Durante el 2022 fueron registrados los cambios en los Estatutos para la incorporación de la aciduria glutárica tipo 2 y en el 2023 hemos comenzado las gestiones para obtener la Utilidad pública.

La Asociación Nacional Familias GA que aúna a afectados, familiares y amigos con aciduria glutárica tipo 1 y 2; es una organización independiente, aconfesional, apartidista, democrática y participativa, no gubernamental, sin ánimo de lucro, con personalidad jurídica y con plena capacidad para ser sujeto de derechos y obligaciones.

Pretende ser un agente que dé servicios complementarios a los de las administraciones públicas, debido a las características y necesidades especiales que estas patologías generan en el afectado y familia.

Para el desarrollo de sus fines y planes de actuación, tiene como principal misión el fomento del estudio, investigación y conocimiento social, médico y científico de las enfermedades raras que representa. Para mejorar la calidad de vida de las personas con GA1 y GA2 (MADD), así como la defensa de sus derechos y la promoción de cuantas iniciativas conduzcan a este fin.

Según el articulado de sus estatutos:

TITULO II. FINES Y ACTIVIDADES DE LA ASOCIACIÓN

Artículo 2º: Son fines de esta Asociación:

- a. La creación de una red de afectados por GA1 (Aciduria glutárica tipo I) y GA2 (aciduria glutárica tipo 2) y sus familias, protegiendo los derechos e intereses de los mismos.
- b. Colaborar y promover la investigación científica para mejorar los conocimientos sobre las enfermedades, para el desarrollo de tratamientos o terapias que aporten mayor calidad de vida a los afectados.
- c. Dar a conocer la situación de estos afectados, sensibilizar a la sociedad y a las autoridades de la importancia de un tratamiento dietético, educativo y clínico adecuado.
- d. La promoción y desarrollo de las actividades de prevención, detección, y diagnóstico temprano de las secuelas e incapacidad derivadas del proceso de la enfermedad.
- e. Favorecer la integración de los afectados como colectivo en riesgo de exclusión social.
- f. Promover el contacto entre centros de referencia para que los pacientes reciban el tratamiento y terapias más adecuadas y actualizadas.
- g. Ser interlocutor válido ante los organismos públicos y privados, en los temas de interés común que afecten a sus miembros.
- h. Promover el acceso igualitario en todo el territorio nacional a las técnicas de diagnóstico, tratamiento, terapias, medicamentos y alimentos hipoproteicos necesarios y más adecuados para los afectados por GA1.y GA2.
- i. Crear y gestionar una bolsa de ayudas materiales, personales o económicas para el apoyo a las familias.

Artículo 3º Para el cumplimiento de los fines establecidos, la Asociación podrá organizar las siguientes actividades:

- a. Desarrollar los elementos de comunicación necesarios (físicos y/o virtuales, como páginas web o redes sociales).
 - b. Dar a conocer esta enfermedad a través de la web, redes sociales, difusión de videos y participación en charlas de temáticas relacionadas, así como, la colaboración u organización de Conferencias y Jornadas Médicas.
 - c. Fomentar la unión de los afectados, con el objeto de compartir vivencias y facilitar apoyo emocional, pudiendo organiza encuentros presenciales o virtuales, o a través de la web.
 - d. Crear una base de datos de los afectados.
 - e. Fomentar el contacto con profesionales que puedan aportar nuevas vías de investigación, tratamientos, terapias...con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los afectados.
 - f. Buscar medios de financiación para los fines de la asociación.
 - g. Ayudar a la integración de los afectados en todos los ámbitos (escolar, laboral, familiar...)
 - h. Solicitar, tramitar y gestionar la colaboración y cooperación de los organismos y entidades, tanto públicas como privadas, nacionales e internacionales, con el objeto de cumplir los fines de la Asociación
 - i. Crear un acercamiento interdisciplinario a través de congresos, grupos de estudio, conferencias, seminarios y otros medios como el intercambio de información y colaboración.
 - j. Información sobre cuidados, discapacidad, servicios asistenciales y el modo de acceso a los mismos.
 - k. El impulso de programas de sensibilización sobre la enfermedad, así como la difusión y práctica de la solidaridad y voluntariado en beneficio de las personas con esta enfermedad rara y de sus familias.
 - l. Promocionar la asistencia socio-sanitaria para la rehabilitación integral de los afectados.
 - m. Pertenecer a la Federación Española De Enfermedades Raras FEDER.
 - n. Cualquier otra actividad que sea beneficiosa para la calidad de vida de los afectados.
- Los beneficios obtenidos por la asociación, derivados del ejercicio de actividades económicas, incluidas las prestaciones de servicios, deberán destinarse, exclusivamente, al cumplimiento de sus fines, sin que quepa en ningún caso su reparto entre los asociados ni entre sus cónyuges o personas que convivan con aquéllos con análoga relación de afectividad, ni entre sus parientes, ni su cesión gratuita a personas físicas o jurídicas con interés lucrativo (Art. 13.2 LO 1/2002).

3 NÚMERO DE SOCIOS

A 31 de Diciembre de 2023 el número de socios es 89

SOCIOS FUNDADORES	SOCIOS HONORÍFICOS	SOCIOS	TOTAL
10	1	78	89



4 ACTIVIDADES DESARROLLADAS, RESULTADOS Y BENEFICIARIOS

La Asociación Nacional Familias GA, FGA, desarrolla su acción en torno a la misión, visión y valores que nos identifican:

- **NUESTRA MISIÓN:** representar y defender los derechos de las personas con aciduria glutárica tipo 1 y 2 y sus familiares, favoreciendo su inclusión y generando estrategias que contribuyan a mejorar su calidad de vida.

- *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.

- **NUESTRA VISIÓN:** ser una comunidad de apoyo en torno a un proyecto común.

- **NUESTROS VALORES:**

- 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.

- La *unión* entre los agentes de este proyecto (afectados, familias, profesionales, comunidad...)

- **4.1 IDENTIFICACIÓN DE LA ACTIVIDAD:** Atención a los afectados, familias y profesionales

- **DENOMINACIÓN:**

Atención directa y educación para la salud

- **DESCRIPCIÓN:**

El mayor obstáculo de las enfermedades poco frecuentes es la falta de información con evidencia científica en general, por lo que nuestro principal objetivo es ofrecer la información más actualizada para que los afectados y familias puedan gestionar los cuidados de la forma más segura y adecuada posible. Debido al escaso número de afectados, no tenemos opción a recibir ciertos servicios sin que el coste suponga un gran perjuicio para nuestras cuentas; por lo que necesitamos asociarnos a Federaciones de referencia para poder dar los servicios que nuestros asociados necesitan.

Ponemos a disposición de todas las familias afectadas, el Servicio de Información y Orientación, para dar respuesta a las necesidades que nos transmiten. Desde el servicio se trabaja en el refuerzo de las familiares, proporcionando información y orientación, dotándoles de la capacitación, conocimiento y herramientas oportunas para favorecer el acceso al diagnóstico, tratamiento y prestaciones sociales necesarias que les permita mejorar la calidad de vida de las familias.

Las intervenciones están centradas en la persona, son el eje central de nuestra actuación. La atención directa se divide en tres grandes objetivos dirigidos al colectivo y sus familias sino también a profesionales sanitarios, estudiantes, administraciones, entidades y población interesada en el colectivo de las enfermedades raras:

- **Mejorar sus condiciones de autonomía personal y de salud en general.**
- **Favorecer la inclusión social, educativa y laboral de los afectados y cuidadores.**
- **Atender a las necesidades psicológicas a través de un grupo de ayuda mutua.**

La pandemia revolucionó la forma de comunicarnos y relacionarnos, y somos conscientes del gran apoyo que supone el soporte audiovisual que cada vez es más demandado y usado por una gran mayoría de la población. Por ello hemos continuado realizando eventos y sus grabaciones para consulta posterior.

◦ **BENEFICIARIOS:** familias y afectados con aciduria glutárica tipo 1 y 2 y epilepsia piridoxin sensible. 95 afectados y sus familias

◦ **REQUISITOS** ser afectado, familiar, profesional o interesado en estas patologías.

◦ **SERVICIOS/ACCIONES:**

4.1a- Información oral y escrita mediante protocolización de la atención relativa a:

- Protocolo de bienvenida a los nuevos socios
- Atención directa de los cuidadores a los afectados
- Autocuidados de los afectados
- Asesoramiento Jurídico gracias a FEDER
- Atención psicológica gracias al Convenio entre Cruz Roja y AECOM 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.
- Comunicación-difusión a través de diversos canales para favorecer su acceso: email, grupo de difusión telegram, grupo de difusión whatsapp, redes sociales, opción correo postal, consultas telefónicas.
- Realización de acceso directo a los protocolos y documentos necesarios para la atención en urgencias. QR de acceso a los documentos

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



- Atención-contacto-derivación de los equipos multidisciplinares.
- Traducción de artículos y paper de interés e incorporación de las novedades en la página web, difusión por redes de las recomendaciones y en la red de apoyo de Rare-Connect
- Renovación continua de la página web www.familiasga.com
- Creación canal de YouTube FAMILIAS GA
- Renovación del Podcast en Spotify Familias GA con 13 episodios
- Entrevista Día de las enfermedades raras de Emi Caro en COPE sierra Norte a Paqui Rubio



- Testimonio para FEDER de Paqui Rubio
- Testimonio Judth Ruiz y Testimonio Susana Salamanqués



- Búsqueda y publicación de artículos científicos relacionados con nuestras patologías.

- Actualización Documento informativo "Ayudas sociales a las familias tras el diagnóstico"
- Actualización Documento informativo "Beneficios y obtención del certificado de discapacidad"
- Actualización Documento informativo sobre los "Recursos para adultos, jóvenes y niños con GA1"
- Actualización-enumeración-estado de las investigaciones.
- Realización boletín anual con la información más relevante del 2023



RECURSOS HUMANOS: la Junta Directiva ha sido la encargada de realizar las acciones.

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	2
VOLUNTARIO	0

COSTE Y FINANCIACIÓN

- Pago recibo del seguro de terceros HELVETIA:
- Cuota socio a las Federaciones de referencia en:
 - Enfermedades raras FEDER
 - Errores congénitos del metabolismo FEEHM
- Ayuda Convocatoria de Fondos FEDER
- Mantenimiento página web
- Gestor cuentas
- Certificado digital

CONCEPTO	GASTO	AYUDAS ECONÓMICAS
SEGURO HELVETIA	231,58	
CUOTA FEDERACIONES	225	
FONDOS FEDER		1269,36
MANTENIMIENTO WEB	449	
GESTOR DE CUENTAS	242	
CERTIFICADO DIGITAL	28,88	
CORREOS	237,47	
TOTAL	1440,77	1269,36

GRADO DE ATENCIÓN: Tipos de consultas y atención:

DIRECTA:

- Adhesión a la asociación
- Servicios y recursos
- Preguntas sobre la atención, tratamiento, recursos, medicamentos, centros y profesionales, terapias, COVID 19
- Incidencias de los afectados
- Agradecimientos
- Donaciones

INDIRECTA

- Página web
- Videoteca, canal de Youtube
- Asesoría fiscal y jurídica a través de FEDER
- Atención psicológica a través de FEDER

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO

CONCEPTO	TOTAL
Consultas de familiares y afectados	15-30 consultas semanales
De profesionales	35 emails gestionados
A través de Email	36 emails gestionados
A través de WhatsApp	20-30 semanales
Consultas a través de Redes sociales	8 contactos
Consultas a través del Teléfono	5-10 semanales
Mensajes grupo de difusión	170 mensajes
Redes sociales	548 publicaciones
Facebook	238 publicaciones
Twitter	170 tweets
Instagram	102 publicaciones
Linkedin	146 interacciones
Rare Connect	cerrado
Canales video: youtube, vimeo	3 videos colgados
Audios souncloud	0 audio
Podcast Spotify	9 episodios
Visitas a la página web	219445 visitas
Publicaciones página web	2-10 semanales
Artículos científicos	280 artículos
Entradas blog	8
Eventos	9
Noticias	8
Participación	1

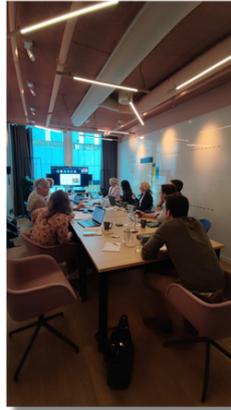
Los usuarios que mayoritariamente realizan consultas son las personas afectadas y familiares directos y/o cuidadores; suponiendo el 75% del total de los usuarios. El medio más utilizado para contactar es el WhatsApp, seguido de la llamada directa por teléfono.

Cabe destacar la proyección internacional de nuestra labor, tanto en la página web como en redes sociales, la interacción y contactos desde países de habla hispana y otros países europeos, representan un importante número de consultas, siendo México el país después de España, que más consulta nuestra página web.



4.1b Actualización de la información para familias y afectados sobre cuidados y tratamiento.

- Jornada CHARLIE en Suiza



- Seminario on line con los investigadores del CHARLIE para las familias



- Il parte del taller de recursos para la aciduria glutárica en el ámbito escolar con Miriam Lara de OHANA

- Ponencia en la Jornada Multidisciplinar por el día Mundial de las ER en el Hospital 12 de octubre de Madrid
- Ponencia en la Jornada de enfermedades raras de Málaga en Octubre 2023
- Publicación del video de la I Jornada de jóvenes y adultos con GA1 que realizamos junto a los profesionales del Sant Joan de Deu y el Clinic de Barcelona, para profesionales y familias.



RECURSOS HUMANOS: la Junta Directiva ha sido la encargada de realizar las acciones.

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	1
VOLUNTARIO	4

COSTE Y FINANCIACIÓN realizado por la Junta Directiva de la asociación, espacios durante la jornada presencial cedidos por el Hotel

CONCEPTO	GASTO	AYUDAS ECONÓMICAS
Jornada CHARLIE	1165,81	
Seminario para familias CHARLIE		
Taller GA1 en el ámbito escolar	80	
TOTAL	1245,81	

GRADO DE ATENCIÓN indirecta y directa

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO

CONCEPTO	VISITAS
Jornada CHARLIE	presencial, Comite Científico
Seminario para familias CHARLIE	42 asistentes, 45 visualizaciones
Taller GA1 en el ámbito escolar	presencial, 5 familias

4.1c Voluntariado de un trabajador social

DESCRIPCIÓN: Gracias a la intermediación de una familia de la asociación, contamos con el apoyo de un trabajador social voluntario

RECURSOS HUMANOS: Presidente de la Asociación y uno de sus socios, junto al trabajador social

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	0
VOLUNTARIO	3

COSTE Y FINANCIACIÓN a la asociación no le ha supuesto un coste económico, es una labor voluntaria por parte del trabajador social

BENEFICIARIOS: familias y afectados con aciduria glutárica tipo 1 y 2., 95 afectados y sus familias

REQUISITOS afectados y familiares con GA1 y GA2

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO su voluntariado comenzó a finales del 2021 y atendió la consulta de 9 familias.durante el 2023

4.1d Asamblea General:

- Puesta al día general de acciones, cuentas anuales y recogida de propuestas y necesidades de los socios.
- Aprobación de la contratación de un gestor de cuentas especialista en asociaciones de pacientes
- Actualización en:
 - Investigación CHARLIE difusión de avances,
 - Proyecto de estudio neurocognitivo
 - Actualización estado de la app

DESCRIPCIÓN: siendo el mayor órgano de gobierno de la organización fue celebrada el 25 de junio. Al que asistieron en formato on line de toda la geografía española. Los socios ratificaron las actividades y cuentas del 2022 y votaron las acciones para el 2023. Se actualizaron las novedades sobre los proyectos de investigación y se realizó un turno de preguntas al respecto en el que iintervinieron Zaida Moreno y Albert Carbonell.

Aspectos más importantes

- Votación Utilidad Pública Ana Carpio
- Acciones en 2022-23
 - Proyecto Instituto CASVI: Marta Gasca
 - Grupo apoyo de jóvenes y adolescentes: Miriam Lara
- Futuras acciones
 - Convivencia en Castellón Octubre
 - Grupo de apoyo on line jóvenes
 - Proyecto IMPULSO
 - Campaña de Navidad
 - Taller contaje lisina en Octubre 2023.
- Recaudación/acciones/visibilización
 - Beca Jaime Jaimes Elisa Carpio
 - Tokens Hotel Campanile Elisabeth Martin
 - FONDOS FEDER: 1260 euros
 - PROYECTO IMPULSO 2894,49 euros
 - FEDER Las ER ya están en el Cole 250 euros
 - CONVOCATORIA DE AYUDAS DE FUNDACIÓN LA CAIXA pendiente resolución para app de lisina
 - Proyecto para la sucursal de la Caixa: "Taller práctico para el contaje de lisina en alimentos procesados"
 - Proyecto para Fundación la Caixa

RECURSOS HUMANOS: la Junta Directiva y Zaida Moreno, neuropsicóloga 12 de Octubre

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	0
VOLUNTARIO	9

COSTE Y FINANCIACIÓN Grabación y edición sin coste

BENEFICIARIOS: familias y afectados socios

REQUISITOS ser socio o amigo de la Asociación, invitados voz no voto

GRADO DE ATENCIÓN directa

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO durante la asamblea fue patente la unión y visión unificada del proyecto de la asociación.

4.1f Asistencia a acciones formativas para mejorar la actividad y gestión de la asociación impartidas por el personal de FEDER y otras organizaciones:

- Sesión informativa de la Convocatoria de Proyectos Sociales Comunidad de Madrid 2023
- Webinar convocatoria ayudas fundacion solidaridad carrefour
- Webinar "IMPACT GENÓMICA"
- Taller: "Aprende a hacer los mejores formularios con Microsoft Forms".
- Webinar Día Mundial de las ER 2023
- Webinar Convocatoria Única de Ayudas de FEDER
- Webinar programa IMPULSO
- Taller Habilidades para la acogida de las socios - no profesionalizadas
- Asamblea de Socios FEDER
- Asamblea de Socios FEEHM
- Webinar Las ER ya están en el cole con Federito
- Webinar Nuevas metodologías participativas y comunicativas
- Webinar Preparando nuestra ASamblea
- webinar e Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud (CSUR)
- Webinar: Canales corporativos de FEDER
- Webinar Aprende a Elaborar una Memoria de Entidades
- Módulo: imparte el webinar perfecto
- Taller: "Imparte el webinar perfecto: La interactividad es la clave"
- Webinar Fondos FEDER

DESCRIPCIÓN: Asistencia a los seminarios y módulos formativos centradas en aspectos como la sostenibilidad, servicios, gestión... de las entidades sin ánimo de lucro

RECURSOS HUMANOS: asistencia de la presidenta y vocal de la asociación

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	0
VOLUNTARIO	2

COSTE Y FINANCIACIÓN sin coste

BENEFICIARIOS: los usuarios en general, la junta directiva en particular, participando de las actividades del proyecto, beneficiamos a nuestros asociados ya que las actividades del proyecto suponen una mejora de la gestión, formación y prestación de servicios.

REQUISITOS personas con una enfermedad rara y familiares directos

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO hemos aprendido aspectos importantes para mejorar nuestra atención y gestión.

4.2 IDENTIFICACIÓN DE LA ACTIVIDAD: acciones para cubrir necesidades no satisfechas

DENOMINACIÓN:

Terapias y ayudas económicas

SERVICIOS/ACCIONES:

4.2a Convenio de colaboración para atención psicológica individual relacionada con el cuidador

DESCRIPCIÓN: realizamos un convenio de colaboración con Dña Sandra Vergés, psicóloga con amplia experiencia en grupos de familias con patologías degenerativas, para disminuir al 50% el coste por sesión de los socios.

RECURSOS HUMANOS: Presidente de la Asociación y uno de sus socios, junto a la psicóloga.

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	1
VOLUNTARIO	2

COSTE Y FINANCIACIÓN este convenio no ha implicado coste para la asociación.

BENEFICIARIOS: familias y afectados con aciduria glutárica tipo 1 y 2. 84 afectados y sus familias.

REQUISITOS ser socio

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO 13 familias se beneficiaron de este proyecto

4.2b Convenio de colaboración para atención psicológica grupal e individual relacionada con el afectado

DESCRIPCIÓN: realizamos un convenio de colaboración con Dña Miriam Lara, Psicóloga infantil, experta en Atención Temprana, especialista en Terapia de Lenguaje y educadora de Masaje Infantil

RECURSOS HUMANOS: Presidente de la Asociación y psicóloga.

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	1
VOLUNTARIO	2

COSTE Y FINANCIACIÓN este convenio no ha implicado coste para la asociación.

BENEFICIARIOS: familias y afectados con aciduria glutárica tipo 1 y 2. 84 afectados y sus familias.

REQUISITOS ser socio

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO 15 familias se beneficiaron de este proyecto

4.2c Presentación a convocatorias de ayudas para el apoyo de los costes económicos de las terapias de las familias con afectados con secuelas

DESCRIPCIÓN: las secuelas de GA1 y GA2 suponen un gasto económico muy importante para las familias, y tras los 3 o 6 años dependiendo de la Comunidad Autónoma, ya no reciben atención temprana, y las terapias de los centros educativos no suelen ser suficientes.

Por ello dependiendo del estado basal necesitan un mayor número de recursos. Para paliar en parte esta situación, presentamos un proyecto para el apoyo a doce familias, a la Convocatoria de ayudas de la Fundación Mutua Madrileña gestionado por FEDER, a la Fundación Mutua Madrileña y toda la campaña de navidad irá dirigida a esta misma necesidad.

RECURSOS HUMANOS: 2 personas de la Junta Directiva elaboraron el proyecto y se encargaron de recoger los documentos de justificación de la ayuda

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	0
VOLUNTARIO	2

COSTE Y FINANCIACIÓN entre las Convocatorias de ayudas y la campaña de navidad se ingresaron 1215,7 a cada familia

CONCEPTO	GASTO	AYUDAS ECONÓMICAS
Proyecto IMPULSO	0	2894,49
Fundación Caixa	0	6000
Campaña Navidad	0	5693,71
TOTAL	0	14588,2



BENEFICIARIOS: 12 familias y afectados con GA tipo 1

REQUISITOS afectados y familiares con GA1

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO las 12 familias recibieron la transferencia por un 1/12 del total, y alivió en parte los costes económicos derivados de las secuelas

4.3 IDENTIFICACIÓN DE LA ACTIVIDAD: Sensibilización y difusión a la sociedad, incidencia política

DENOMINACIÓN:

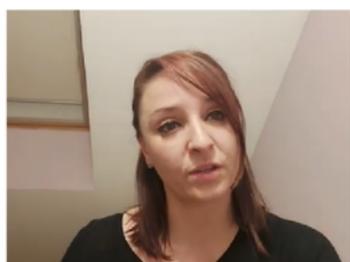
Transformación social

SERVICIOS/ACCIONES:

- **Las ER van al cole con Federito:** proyecto de sensibilización en centros escolares al que asiste al menos 1 niño con ER. Hemos recibido una ayuda de FEDER para su realización en 5 centros escolares durante el curso 23-24, 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. Recibimos 750 euros



- Campaña de visibilización por el **Día de las EERR** 28 Febrero 2023, junto a Familias, Ayuntamientos e instituciones
 - **Entrevistas por el día de las enfermedades raras**
 - Entrevista a Paqui Rubio en Sierra COPE norte.
 - Testimonio para FEDER de Paqui Rubio
 - Testimonio Judth
 - Testimonio Susana Salamanqués



- **Creación de marcos para redes sociales**

- **Encendido de luces en las siguientes poblaciones**
 - Villatorres: Villargordo,
 - Torrequebradilla y Vados de Torralba
 - Arroyo de la Encomienda
 - Arroyomolinos
 - Xeresa
 - Ciutadella de Menorca
 - Real de la Jara
 - Jabalquinto
 - Constantina
 - Las Navas de la Concepción
 - Almadén de la Plata
 - Alanís
 - Guadalcanal
 - Cazalla de la Sierra
 - La Puebla de los Infantes
 - El Pedroso
 - San Nicolás del Puerto



**EL REAL DE LA JARA
PARTICIPA EN EL
DÍA MUNDIAL DE LAS
ENFERMEDADES RARAS
28 DE FEBRERO DE 2023**



- **Campaña de visibilización de Navidad 2023:** Donativos dirigidos a complementar el proyecto IMPULSO a las familias con gastos en terapias y productos de apoyo no subvencionadas.

- Difusión por redes sociales
- Lotería
- Cesta de Navidad, La cesta viajó a Villargordo



- Cesta Navideña que realizó una familia en la que se recaudaron 1752 euros



- **Redacción del artículo para la revista anual de FEEHM.** Revista "Pensando en Metabólico" 2023 - Piensa en metabólico (metabolicos.es)

- **Apoyamos la campaña para visibilizar a las personas con limitaciones en la comunicación** junto a ALFASAAC Las personas con limitaciones en la comunicación tienen que lidiar con importantes barreras de acceso y de oportunidad que les dificultan las relaciones sociales. A su ausencia de lenguaje oral o habla restringida, unidas a potenciales dificultades motrices y sensoriales como en los afectados con GA1, se suman las innumerables barreras de oportunidad del entorno y del contexto, tales como la falta de acceso a los sistemas aumentativos y alternativos eficaces, interlocutores que no ofrecen portunidades comunicativas o metodologías de enseñanza que permitan la adquisición de una competencia comunicativa sólida.



- **Campañas de @confeaspac por el día mundial de la #paraliscerebral** La atención temprana es un recurso esencial para la parálisis cerebral por su impacto en el presente y el futuro de los menores con grandes necesidades de apoyo. Una atención temprana de calidad revertirá en el desarrollo de su autonomía, posibilitará su empoderamiento y garantizará su vida independiente" #HeNacidoParaVivirLaVida



- **Mercadillo Solidario en Xeresa** Valencia Gracias a una familia de la asociación, Donación de 300 euros



- **Mercadillo en Valmojado** Toledo gracias a otra de nuestras familias. Donación de 925,68 euros



- Reto de mi grano de arena gracias a unas amigas de nuestros afectados se organizó una carrera solidaria "**Juntas per la Acidúria Glutàrica tipus 1**" en el que se recaudaron 260 euros



- **Mercadillo Solidario en el Hospital 12 de octubre** por su 50º Aniversario junto a ASFEMA, ACIMET y FEEHM



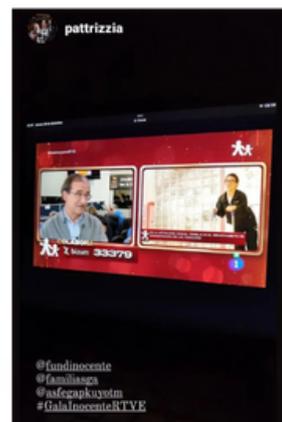
- Participación de la Presidenta y su hija en el **video de visibilización de FEDER para apoyar el diagnóstico temprano**, que saldrá en 2024, junto a los perretes de Yracán donde nuestros peques de Madrid hacen terapia gracias a la Dra Berta Zamora.



- **Partido Solidario entre solteros y casados** Gracias a Villalpardo y al Ayuntamiento de Villalpardo - Cuenca, a favor de las asociaciones Familias GA Aciduria Glutárica tipo I y 2 , Avapace y De Neus.



- **Gala Inocente Inocente a favor de los menores con enfermedades raras** en la que participaron muchas de nuestras familias dando visibilidad a nuestras enfermedades. La gala inocente fue un éxito que recaudó más de dos millones de euros para los menores con enfermedades raras o en búsqueda de diagnóstico.



- En julio de 2023 nos reunimos con la **Fundación Carrefour** para que les trasladásemos nuestras dificultades y les pudiéramos recomendar posibles soluciones. Hablamos del etiquetado, la variedad de productos, el coste de los productos ecológicos veganos y vegetarianos, y en agosto les facilitamos un listado de productos de su marca que usamos y cuáles son nuestras necesidades. Por otro lado agradecerles que dentro de sus objetivos, existen muchos procedimientos para atender a las personas con diversidad funcional y son de los pocos centros que se preocupan por tener baños adaptados, aunque no soporten el peso de un adulto.
- Campaña de visibilidad junto a los alumnos de bachillerato del **Colegio CASVI** de Villaviciosa de Odón, en el que se informó a padres, profesorado y alumnos sobre la aciduria glutárica tipo 1

DESCRIPCIÓN queremos una sociedad sensibilizada con nuestro colectivo y, en consecuencia, que reconozca nuestra realidad como un problema social y sanitario. A través de nuestras acciones de sensibilización nos dirigimos a todos los agentes implicados con nuestra causa: profesionales, investigadores, administración, grupos parlamentarios, líderes de opinión y medios de comunicación con los que llegar a la sociedad civil.

La inclusión es necesaria para poder alcanzar un mundo en el que tengan cabida todas las personas. A través de las campañas, queremos promover un cambio de actitudes desde las edades más tempranas; respondiendo a la falta de información y desconocimiento que existe.

RECURSOS HUMANOS todas las personas que han realizado estas acciones han sido pertenecientes a la Junta Directiva y voluntarios de las familias.

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	1
VOLUNTARIO	4

COSTE Y FINANCIACIÓN MERCHANDISING + CESTA: 1062,15 EUROS

ACCIÓN	BENEFICIOS	GASTOS
FEDERITO	750	
NAVIDAD	5693,71	1062,1
MERCADILLO VALMOJADO	710	
PARTIDO VILLALPARDO	165	
COLEGIO CASVI	1527,5	
TOTAL	8846,21	1062,1

BENEFICIARIOS afectados y familiares con enfermedades raras

REQUISITOS ninguno

GRADO DE ATENCIÓN indirecto

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO estas iniciativas han tenido muy buena acogida tanto por las instituciones públicas, centros educativos, como por las familias.

4.4 IDENTIFICACIÓN DE LA ACTIVIDAD: mejora atención médica

DENOMINACIÓN:

Incidencia profesionales sanitarios

SERVICIOS/ACCIONES:

- Creación del grupo de familias del ciclo de la urea
- Mantenimiento del contacto de la Red Iberoamericana de errores innatos del metabolismo
- Participación en el grupo de Trabajo de AECOM y Sociedad
- Participación en la Junta Directiva de FEEHM
- Participación en el grupo de trabajo ACCI del CIBERER como representante de pacientes con enfermedades metabólicas y mitocondriales.
- Nuestros miembros del Comité Científico acudieron al Consortium partners Amsterdam el 17 de octubre donde tuvo lugar una reunión de los socios del proyecto CHARLIE
- Ponencia de nuestra presidenta en el Hospital Regional Universitario de Málaga en las IV Jornadas Andaluzas de Enfermedades Poco Frecuentes



IV Jornadas Andaluzas de Enfermedades Poco Frecuentes
20 y 21 de Octubre de 2023
Hospital Regional Universitario de Málaga

Con el apoyo de:

Viernes 20 de octubre

9:00 Acreditaciones

9:30 Mesa "Avances diagnósticos y terapéuticos"
Modera: D. José Antonio Ortega Domínguez, Gerente Hospital Regional Universitario de Málaga

- Dr. Miguel Ángel Medina Torres, Catálisis Bioquímica y Biología Molecular UMA.
- D. Miguel Ángel Carballo Hernández, Jefe de Servicio de Genética del Hospital Virgen de la Macarena.
- Dr. Emilio Alba Carrizo, Director de la Unidad de Gestión Inherente de Oncología de Málaga.

• *Por confirmar*

11:00 Mesa "Farmacia y Enfermedades Poco Frecuentes"
Modera: D. Juan Carlos Vázquez Gilma, Coordinador regional de Farmacia del SECCAM

- Dra. Ana Navarro Alonso, Jefa de Sección de Farmacia del Hospital General Universitario Gregorio Marañón.
- Dra. Sandra Flores Moreno, Directora USG de Farmacia Hospitalaria del Hospital Universitario Virgen del Rocío.
- Dra. María del Mar Guillón Rueda, Delegada autonómica de la SEFH en Murcia.
- Dra. Isabel Moya Carrasco, Jefa de Servicio de Farmacia Hospitalaria Hospital Virgen de la Victoria.

12:15 Café

13:00 Mesa "Innovación, ¿la presente o futura?"
Modera: Dra. Carmen Rodríguez Pajares, Directora Gerente Área Sanitaria Campo de Gibraltar Este.

• *Por confirmar*

- D. Luis Mesasera Madrazo, Southern Europe & Maghreb Medical Business Manager Air Products.
- Dra. Raquel Pérez García, Fundadora de UNIVERSED.

• *Por confirmar*

14:30 Comita de trabajo

16:00 Mesa "La importancia de la investigación y la financiación"
Modera: D. Manuel Muñoz Muñoz, Director Gerente del Hospital Universitario Virgen del Rocío

- D. Gonzalo Ballarín Cañadas, Director Gerente en Fundación Progreso y Salud.
- D. Javier Blasco Arias, Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Hereditarias del IISGM de Málaga.
- D. Domingo del Cacho Mallo, Director Gerente del Hospital Universitario Severo Ochoa.

• *Por confirmar*

17:30 Mesa "Análisis de datos e investigación en EPFF"
Modera: D. Miguel Ángel Gilta Vázquez, Director Gerente Hospital Universitario de Jerez

- Dra. SP Angeles Garcia Rescalvo, Directora Gerente Hospital Virgen de las Nieves.
- D. Tereza Ueda, Neofit, Director Gerente Hospital Quirónsalud Málaga.
- Dra. María Guzmán Hernández, Experta Hospital de Tomelloso, Experta en gestión sanitaria.
- D. Fernando Prada Ruiz, Director médico Hospital Las Madroñas, Encarregado Asistencia Sanitaria y Salud Pública de Madrid.

Sábado 21 de octubre

10:00 Mesa "La opinión del paciente, ¿qué necesita?"
Modera: D. Pedro Loredano Ortega, Presidente Fundación Mía Vialba

- Dra. Carmen Sáez Medina, Presidenta de Objetivo Diagnóstico.
- D. Raquel Vilar Gutiérrez, Presidente de ACMET.
- Dra. Helena Cejudo Angulo, Presidenta de Familias GA, Asburia Galicia Tipo 1 y 2.

10:00 Mesa "La importancia de la investigación y la financiación"
Modera: D. María Dolores Sañudo, Directora General de Función

- Dra. Ana Rosa Magaña Campos, Trabajadora social de Asociación DEBRA pad de mariposa.

10:00 Mesa "Humanización de la atención: un propósito necesario"
Modera: D. Miguel Ángel Guzmán Ruiz, Viceconsejero de Salud y Consumo de Andalucía

- D. Pedro José Navarro Martín, Presidente del Consejo Oficial de Medicina de Málaga.
- D. Antonio Mingorance Gudiñez, Presidente de SIDAEMA.
- Dra. Pilar Soriano Moya, Directora Gerente territorial del Grupo Quirónsalud en Andalucía.
- D. Jesús Sanz Villegas, Presidente de ANCE.
- D. José Francisco Soto Bonal, Presidente de SEDSA.

11:30 Café

13:00 Mesa "Sanidad poco frecuente, objetivo territorial"
Modera: D. Jesús Ignacio Martín Rodríguez, Director General del INDEF

- Excmo. Dra. Catalina García Carrasco, Consejera de Salud y Consumo de Andalucía
- Excmo. D. César Pascual Fernández, Consejero de Salud de Cantabria
- Excmo. Dra. María Martín Díez de Balbín, Consejera de Salud de La Rioja
- Excmo. Dra. Manuela García Romero, Consejera de Sanidad de las Illes Balears.

- Participación en la Jornada Multidisciplinar por el día de las Enfermedades Raras del Hospital 12 de Octubre de Madrid

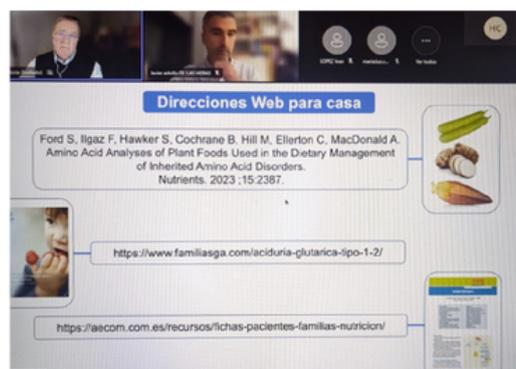


- 12:30-14:30 Acceso al medicamento y la voz de los pacientes y sus familias
 Moderan: Dr. Julio Pascual, Director Médico, Hospital Universitario 12 de Octubre
 M^a Andión Gofí, Directora de Enfermería, Hospital Universitario 12 de Octubre
- 12:30-12:50 Impacto y abordaje psicológico en enfermedades raras
 Dra. Alejandra Docampo, Psicóloga Clínica del Hospital Niño Jesús
 - 12:50-13:05 La Estrategia Paciente 12
 María Caparrós, Jefa del Servicio de Atención al Paciente, Hospital Universitario 12 de Octubre (15 min)
 - 13:05-13:35 Retos en el acceso a los medicamentos huérfanos
 D^a Marian Conal, Directora ejecutiva AELMHU (15 min)
 Dr. J.M. Ferrán, Jefe de Servicio de Farmacia, Hospital Universitario 12 de Octubre (15 min)
 - 13:30-14:25 Los pacientes y sus familias - Debate.
 Entrevisten:
 - FEDER (Dña. Mónica Rodríguez)
 - Asociación Aciduria Glutárica Tipo 1 (Dña. Helena Carpio)
 - Asociación de Niemann-Pick tipo C (Dña. Cristina Rodrigo)
 - Asociación Española de Raquitismos y Osteomalacia Hereditada
 AEPyOH (Dña. Sonia Fernández)
 - Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (ASEM) (D. Manuel Rego)
 - Asociación Española de Afectados por Distrofia Muscular Facio Escapulo Humeral (FSHD Spain) (Dña. Ana Aranz)
- Han confirmado su participación numerosas asociaciones de pacientes que participarán desde la zona de asistentes
- 14:25 Clausura
- Libre acceso, no precisa inscripción.

- En el Congreso AECOM 2023 estuvimos presentes para apoyar las múltiples ponencias que realizaron los profesionales de referencia que participan en nuestros proyectos de investigación, para que pueda llegar a todos los profesionales y avancemos juntos
- Los miembros del Comité científico apoyaron a la dra Mateu durante la lectura de su tesis doctoral sobre la terapia génica en GA1 en el Hospital Clinic de Barcelona.



- Publicamos el video de la I Jornada de jóvenes y adultos con GA1 que realizamos junto a los profesionales del Sant Joan de Deu y el Clinic de Barcelona, para profesionales y familias.
- En la webinar postssiem para profesionales y en la segunda para familias, el Dr Isidro Vitoria recomienda la guía alemana para familias traducida por nuestra socia para descargar de nuestra web.



DESCRIPCIÓN dirigidas a los agentes claves para garantizar que el sistema sanitario de una respuesta efectiva al colectivo. Enmarcado en este programa se generan acciones y estrategias vinculadas con la formación y actualización de conocimientos de estas patologías.

RECURSOS HUMANOS la Presidenta de la Asociación y vocales de investigación

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	0
VOLUNTARIO	2

COSTE Y FINANCIACIÓN no hemos recibido financiación para esta parte de nuestros proyectos.

CONCEPTO	GASTO	AYUDAS ECONÓMICAS
DESPLAZAMIENTO Y ALOJAMIENTO	1262,79	0
TOTAL	1262,79	0

BENEFICIARIOS la población en general, los profesionales que atienden afectados de enfermedades metabólicas con o sin diagnóstico

REQUISITOS ser profesionales que atienden a niños y/o adultos con posibilidad de sufrir una enfermedad hereditaria del metabolismo

GRADO DE ATENCIÓN Indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO. El grupo de acidurias orgánicas, ciclo de la urea y la Red Iberoamericana están organizando sus acciones, pero somos un referente para la derivación de las familias.

En AECOM y CIBERER estamos llevando a cabo propuestas para acercar la ciencia a las familias, mejorar el entendimiento de los procesos científicos y médicos, y a la vez sirviendo de interlocutor entre los científicos y médicos y las familias y afectados.

4.4 IDENTIFICACIÓN DE LA ACTIVIDAD: sostenibilidad de las acciones

DENOMINACIÓN:

Captación de fondos

SERVICIOS/ACCIONES:

- Presentación a convocatorias de ayudas:
 - Programa IMPULSO Fundación Mutua Madrileña
 - Fundación la Caixa como complemento a IMPULSO
 - Fondos FEDER con un proyecto para mantener el servicio de información y orientación, recibimos
 - FEDER LAS ER YA ESTÁN EN EL COLE CON FEDERITO

- Donaciones a través de las diferentes campañas de visibilización
 - Campaña Navideña de visibilización
 - Campaña por el día de las Enfermedades Raras

- Actividades junto a otras ONG
 - Mercadillo por el 50 Aniversario junto a ASFEMA, ACIMET y FEEHM

- Productos de la Asociación para bodas, cumpleaños y comuniones

- Cuota de socios

- Acciones de socios y Junta Directiva:
 - Una de nuestras familias organizó en el Hotel Campanile de Barberá del Vallés un proyecto para realizar donaciones mensuales correspondientes a los tokens donados por sus clientes
 - Carrera Solidaria Barcelona
 - Mercadillo Xeresa
 - Mercadillo solidario Valmojado
 - Partido de fútbol vVillalpardo

- Donaciones
 - Legado Jaime Jaimes 6034 euros
 - ONG Misioneros Majadahonda 1000 euros
 - Donación Teatro Museo 300 euros
 - Lectores del Libro 100 euros
 - Colegio CASVI 1527,5 euros
 - Particulares 4153,5 euros
 - A través del proyecto Mi grano de arena 774,35 euros

DESCRIPCIÓN para las acciones dirigidas a los afectados y familiares, necesitamos recibir financiación, a través de participar en convocatorias de ayudas y las donaciones. Gracias a estas ayudas los proyectos ayudan a las familias y no suponen un coste que se sumaría al que habitualmente ya tienen, derivados de terapias, alimentos hipoproteicos, medicinas...

RECURSOS HUMANOS todas las personas que han realizado estas acciones han sido pertenecientes a la Junta Directiva, familias y voluntarios

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO
ASALARIADO	0
CONTRATO O SERVICIOS	0
VOLUNTARIO	32

COSTE Y FINANCIACIÓN

CONCEPTO	GASTO	INGRESO	TOTAL
DONACIONES		17347,17	
CUOTA SOCIOS		1960	
PRODUCTOS ASOCIACIÓN	662,15	380	
FUNDACIÓN CAIXA		6000	
FONDOS FEDER, FEDERITO		2028	
IMPULSO		2894,50	
CAMPAÑA DE NAVIDAD (provisional)	400	5693,71	
TOTAL			

BENEFICIARIOS afectados y familiares con GA1 y GA2

REQUISITOS ser afectados y familiares con GA1 y GA2

GRADO DE ATENCIÓN indirecta

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO ha superado nuestras expectativas y la implicación y colaboración de las familias fue mucho mayor que en los anteriores años.

4.5 IDENTIFICACIÓN DE LA ACTIVIDAD: relaciones de colaboración con otras entidades

DENOMINACIÓN:

Red de enfermedades raras

SERVICIOS/ACCIONES:

- Pertenencia a FEDER: red de asociaciones de enfermedades raras
 - Asociación Turner Salamanca
 - Asociación de displasia fibrosa BIHOTZEZ
 - Asociación de enfermedades raras de Castilla León AERSCYL
 - Asociación Leonesa de Enfermedades Raras ALER
 - Objetivo diagnóstico
 - 22q
 - ASEM
 - AEMPI
 - Asociación MARWA
 - MPS España
 - AEEFEG Gaucher
 - Planeta TOC
 - AFASW Síndrome de Wolfram
 - ALDE distonía
 - AFERD
- Pertenencia a FEEHM: Red de asociaciones de enfermedades metabólicas hereditarias
 - Asociación de enfermedades metabólicas de Andalucía
 - Asociación Aragonesa de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos
 - Asociación de enfermedades metabólicas hereditarias de Asturias
 - Asociación Cántabra de afectados por enfermedades metabólicas innatas ACAEMI
 - Asociación de acidemia metilmalónica ACIMET
 - Asociación de metabólicos de Castilla La Mancha
 - Asociación PKU de Castilla y León ASPKUCYL
 - Asociación catalana de trastornos metabólicos hereditarios PKU/ATM
 - Asociación PKU y OTM de Euskadi
 - Asociación P.K.U. y O.T.M. de Extremadura
 - Asociación PKU y OTM de Galicia ASFEGA
 - Asociación PKU de Valencia AVAPKU
 - Asociación de Metabólicos de Madrid ASFEMA

- Asociación de Padres de Niños con Jarabe de Arce y otras Metabolopatías de la Región de Murcia
 - Asociación PKU y OTM de Navarra ANAPKU

 - Colaboración con sociedades científicas
 - AECOM
 - SEEIM
 - MetabERN
 - CIBERER
 - ORPHANET
 - AEP
 - CREER
 - COCEMFE
 - CERMI
 - ALIBER
 - CEDEM
 - ASPACE
 - Recordati Rare Diseases España
 - SHARE4RARE
 - PATIENT73HUB

 - Asociaciones y familias de otros países
 - ADCUM Perú
 - ACPEIM Colombia
 - Glutarazidurie eV Alemania
 - AG1-2-3 Francia
 - ASPIDA ZOIS Chipre
 - Méjico
 - Italia
 - Ucrania
 - Rusia
 - Argentina
 - Portugal

 - Asistencia a Congresos, Jornadas y seminarios
- 

DESCRIPCIÓN el principal objetivo de estas colaboraciones ha sido crear una red de profesionales y asociaciones que nos permitiera ampliar y complementar nuestro campo de intervención en beneficio de nuestros usuarios. Reivindicar unidos la normalización de las enfermedades raras o poco frecuentes y la integración de los afectados a nivel escolar, laboral y en su vida diaria

RECURSOS HUMANOS la Presidenta y socios de la Asociación han realizado estas intervenciones de forma voluntaria

COSTE Y FINANCIACIÓN todo ha sido sin coste a la asociación

BENEFICIARIOS afectados y familiares con GA1 y GA2

REQUISITOS ninguno

GRADO DE ATENCIÓN indirecto

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO creemos que en el caso de las enfermedades raras, es imprescindible crear redes de apoyo, ya que el avance en una enfermedad puede repercutir de forma directa o indirecta en muchas otras. El desconocimiento general, la falta de apoyo social e institucional no nos lo ha puesto fácil, pero actualmente contamos con muchos apoyos que han ido aumentando en cada intervención en la que asistimos.

4.6 IDENTIFICACIÓN DE LA ACTIVIDAD: investigación y conocimiento

DENOMINACIÓN: fomento de la investigación en ER

SERVICIOS/ACTIVIDADES:

- Promoción de la Investigación y Conocimiento sobre GA1 y 2
- Promoción de la Investigación Biomédica.

DESCRIPCIÓN La investigación es necesaria para el conocimiento de las causas de las enfermedades raras, así como para su tratamiento y efectos en la vida de las personas que la padecen. Para favorecer la investigación, acercamos las dificultades y secuelas que generan estas enfermedades, intentando participar en todos los foros posibles para hacer visible nuestra problemática. Promovemos la investigación apoyando proyectos y difundiendo los resultados.

- **CHAPERONAS FARMACOLÓGICAS** para el tratamiento de la aciduria glutárica tipo 1 de Judith García Villoria del CLINIC de Barcelona.
 - *Conseguimos una donación de 2500 euros dirigidos a este proyecto de investigaciones de "Peces de Ciudad Social Wines"*
- **PROYECTO ESTUDIO NEUROCOGNITIVO** estudio del desarrollo neurológico, neurorradiológico y neurocognitivo de los afectados con GA1 y GA2, en el que participan 19 centros españoles gracias a la financiación en la Convocatoria de ayudas a la investigación de la Fundación Mutua Madrileña de 2019. La investigadora principal es la Dra Berta Zamora del Hospital 12 de Octubre de Madrid. Durante el 2021 tras el inicio del registro nacional de aciduria glutárica tipo 1, se comenzaron las entrevistas por teléfono y presencial, realización de resonancia magnética y valoración dietética. Que continuarán durante el 2024 para aumentar el tamaño de la muestra. Este estudio parte de la asociación, colaboramos en la gestión de las citas, ayudas al transporte y alojamiento, difusión del estudio, el enlace al registro está en nuestra página web. <https://www.familiasga.com/registro-nacional-de-acidemias-organicas/>
 - *La asociación realizó una donación de 20000 euros durante 2023 para este proyecto*

- **PROYECTO CHARLIE** (CHAnging Rare disorders of LysInE metabolism) es un proyecto multicéntrico que aúna a investigadores de diferentes países y asociaciones de pacientes incluida la nuestra; empezó en mayo del 2021, con el objetivo de desarrollar nuevas estrategias terapéuticas para dos enfermedades relacionadas con el metabolismo de la lisina: la Epilepsia dependiente de piridoxina (PDE), y la GA1. Somos la voz de los pacientes y realizamos la labor de difusión de los resultados con lenguaje sencillo a afectados y familiares. Nuestra primera reunión presencial con los investigadores tuvo lugar en Barcelona en Noviembre de 2022 y en 2023 nuestros representantes acudieron a la reunión en Amsterdam. Nuestro miembro del Comité científico acudió a todas las reuniones on line

Continuamos realizando divulgación sobre los proyectos, elaborando notas de prensa y seguir visibilizando el proyecto a través de redes sociales (Twitter, Facebook, YouTube e Instagram).

RECURSOS HUMANOS dos vocales de la Junta Directiva son los encargados de ser nuestros portavoces y la presidenta de la Asociación,

COSTE Y FINANCIACIÓN gracias a la financiación del EJPRD se pudieron distribuir los recursos para las diferentes acciones y nuestra asociación tiene cubierta su labor en este sentido.

BENEFICIARIOS afectados y familiares con GA1 y epilepsia piridoxin sensible

RESULTADOS OBTENIDOS Y GRADO DE CUMPLIMIENTO los proyectos está en fases en las que en breve necesitaremos mayor financiación para sus fases de finalización.

5 MEDIOS DE LA ASOCIACIÓN

Recursos humanos: la Asociación realiza prácticamente todas sus acciones a través de la Junta Directiva y socios.

Personal asalariado: ninguno

Voluntarios: desde final del año 2021 contamos con un trabajador social voluntario

Alumnos: ninguno

Recursos materiales: material de papelería, roll up, lona, dípticos...

- Ningún local acondicionado
- Equipamiento ninguno: 2 monitores cedidos por la Caixa

Soporte tecnológico / página web: contratado personal para el mantenimiento de la página web

- Redes sociales/canales
 - Youtube FamiliasGA
 - Facebook @familiaGA1
 - Twitter GA1Familia
 - Instagram FamiliasGA
 - LinkedIn FAMILIAS GA
- Web <https://www.familiasga.com/>
- Soundcloud Familia GA1
- Spotify Podcast FAMILIAS GA
- Canal de Youtube FAMILIAS GA

Dónde se encuentra la Asociación:

- ORPHANET
- Subred de pacientes o EPAG de MetabERN
- Rare Connect
- Rare disease Day
- Share4Rare
- Patient73Hub
- Disease maps
- FEDER
- FEEHM

No vehículos

Subvenciones públicas Ninguna

Subvenciones autonómicas Ninguna

Subvenciones privadas

- Convocatoria Fondos FEDER destinado a la actualización del SIO (servicio de información y orientación)
- Programa IMPULSO FEDER y Fundación Mutua Madrileña
- Fundación CAIXA 6000 euros
- Legado Jaime Jaimes 6034 euros

6 RETRIBUCIONES JUNTA DIRECTIVA

La Junta Directiva no percibe ningún tipo de retribución por parte de la Asociación, son puestos voluntarios.

La Junta Directiva está compuesta por:

- **Presidente**
 - Helena Carpio

- **Vicepresidente**
 - Marta Gasca

- **Secretaria**
 - Ana M^a Carpio

- **Tesorero**
 - José Vicente

- **Vocales**
 - Susana Salamanqués Vocal GA2
 - Judit Ruiz Vocal de los jóvenes y adultos
 - Beatriz Casado Vocal ePAG de la Red Europea
 - M. Ángeles García Vocal
 - Verónica Lominchar Vocal
 - Jesús Gasca Vocal
 - Elisa Carpio Vocal
 - Daniel Vicente Vocal
 - Ana Herrero Lafont

- **Comité Científico**
 - Montserrat Oñós
 - Albert Carbonell

7 DATOS RELEVANTES SOBRE LA ORGANIZACIÓN DE LOS DISTINTOS SERVICIOS, CENTROS O FUNCIONES

Durante 2023 hemos realizado:

- 2 Reuniones de la Junta Directiva
- 1 Asamblea general de socios
- 3 Reunión con los integrantes del proyecto CHARLIE
- 1 Reunión presencial con los integrantes del proyecto CHARLIE
- Proyectos a convocatorias de ayudas de carácter privado
 - CAIXA: material educativo dieta restringida en lisina
 - Fundación Mutua Madrileña: proyecto IMPULSO
 - Fundación FEDER: Fondos FEDER
 - Fundación Carrefour: actualización app dietaga1.es
 - Fundación MAPFRE: creación de grupo de apoyo de jóvenes con GA1

Cuentas de la asociación 2023

14/05/2024 ASOCIACION FAMILIA GA1	B. Situación Pymes Entd. No Lucrat. 2013	Página 1 Desde Fecha : 01/01/2023 Hasta Fecha : 31/12/2023
--------------------------------------	---	---

Descripción	31/12/2023	31/12/2022
ACTIVO		
B) ACTIVO CORRIENTE	39.322,53	46.954,02
II. Usuarios y otros deudores de la actividad propia	1.283,61	0,00
VII. Efectivo y otros activos líquidos equivalentes	38.038,92	46.954,02
TOTAL ACTIVO (A+B)	39.322,53	46.954,02
PATRIMONIO NETO Y PASIVO		
A) PATRIMONIO NETO	33.203,73	46.753,32
A-1) Fondos propios	29.703,73	46.753,32
II. Reservas	46.690,82	31.637,48
IV. Excedente del ejercicio	-16.987,09	15.115,84
A-3) Subvenciones, donaciones y legados recibidos	3.500,00	0,00
C) PASIVO CORRIENTE	6.118,80	200,70
V. Acreedores comerciales y otras cuentas a pagar	6.118,80	200,70
2. Otros acreedores	6.118,80	200,70
TOTAL PATRIMONIO NETO Y PASIVO (A+B+C)	39.322,53	46.954,02

14/05/2024 ASOCIACION FAMILIA GA1	PyG Pymes Entd. No Lucrat. 2013	Página 1 Desde Fecha : 01/01/2023 Hasta Fecha : 31/12/2023
--------------------------------------	--	---

Descripción	31/12/2023	31/12/2022
CUENTA DE PERDIDAS Y GANANCIAS ABREVIADA (ENT. NO LUCRATIVAS)		
A) Excedente del ejercicio		
1. Ingresos de la actividad propia	52.993,84	40.711,89
a) Cuotas de asociados y afiliados	1.931,00	1.810,00
c) Ingresos de promociones, patrocinadores y colaboraciones	0,00	27.887,83
d) Subvenciones, donaciones y legados imputados al excedente del ejercicio	51.062,84	11.014,06
3. Gastos por ayudas y otros	-34.025,52	-2.235,08
a) Ayudas monetarias	-34.025,52	-2.235,08
6. Aprovisionamientos	-28.020,00	-21.115,07
9. Otros gastos de la actividad	-7.935,41	-2.245,90
A.1) EXCEDENTE DE LA ACTIVIDAD (1+2+3+4+5+6+7+8+9+10+11+12+13+14)	-16.987,09	15.115,84
A.3) EXCEDENTE ANTES DE IMPUESTOS (A1+A2)	-16.987,09	15.115,84
A.4) Variación de patrimonio neto reconocida en el excedente del ejer. (A.3+1)	-16.987,09	15.115,84
B) INGRESOS Y GASTOS IMPUTADOS DIRECTAMENTE AL PATRIMONIO NE		
C) Reclasificaciones al excedente del ejercicio		
E) Ajustes por cambios de criterio		
F) Ajustes por errores		
G) Variaciones en la dotación fundacional o fondo social		
H) Otras variaciones		
I) RESULTADO TOTAL, VARIACIÓN DEL PATRIMONIO NETO EN EL EJERCICI	-16.987,09	15.115,84

Firmado: Presidente Familias GA Helena Carpio Anguita
Datos a 18 de abril 2024



ASOCIACION NACIONAL FAMILIA GA
C/ Cambados, nº 40
28939 Arroyomolinos (MADRID)
familiaga1@gmail.com
Nº Registro: 613620

Firmado: Secretaria Familias GA Ana Carpio Anguita
Datos a 18 de abril 2024

