



MEMORIA DE ACTIVIDADES 2017-2020

ASOCIACIÓN NACIONAL FAMILIAS GA

Este documento corresponde a la memoria de actividades del año 2017-20 de la Asociación Nacional Familia GA1. En ella se recoge su fundación, estructura, función, objetivos y actividades realizadas.

Composición de la asociación: Miembros y organigrama

En la actualidad somos 70 socios, entre familiares y afectados con Aciduria Glutárica Tipo I y II.

La Junta Directiva está constituida por:

- PRESIDENTA: Helena Carpio Anguita
- VICEPRESIDENTA: Marta Gasca González
- SECRETARIA: Ana M^a Carpio Anguita
- TESORERO: José Vicente Vargas
- VOCALES:
 - Susana Salamanqués
 - Daniel Vicente Franco
 - Jesús Gasca González
 - Elisa Carpio Anguita
 - M.Ángeles García Ponce
 - Verónica Lominchar
 - Beatriz Casado Verrier

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".

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: 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.

Origen de la Asociación: surge de la necesidad de contacto y unión entre las familias afectadas, y la variabilidad en el tratamiento y seguimiento de la enfermedad.

Actividades realizadas: para la consecución de nuestros objetivos hemos realizado diferentes acciones que podemos resumir en:

- *Creación de las redes sociales y web de referencia, para generar el contacto e información de las familias.*
 - **Facebook:** medio de contacto y gestión de dudas. 19 enero 2016
 - **Web- página de la Asociación:** información actualizada y concordante con la evidencia científica, enlaces e información de interés sobre de la enfermedad y su tratamiento. 30 noviembre 2017
 - www.familiasga.com

- **Muro o página de Facebook de la Asociación:** medio de difusión de información basada en la evidencia científica, eventos de la Asociación y artículos de interés relacionados con terapias rehabilitadoras, dieta hipoproteica, Profesionales 11 diciembre de 2017 *Familia GA1 Aciduria Glutárica tipo I*
https://www.facebook.com/pg/familiaGA1/events/?ref-page_internal
 - Grupo privado Facebook: *Familia GA1 (AG1, aciduria Glutárica tipo 1)*
 - **Twitter** como modo de difusión de información actualizada y verificada. 12 de diciembre de 2017. Familia GA1, @GA1Familia.
 - **Instagram** 28 de febrero 2018. [Familiaga1](#)
- *Federación o Asociación con otras entidades para la unión en la lucha para conseguir la mejora de aspectos sociales, sanitarios, educativos*

Pertenecemos a FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras).

Federación que lucha por la visibilidad y ayuda de todas las enfermedades raras.

Cuota 75 euros. 12 de febrero de 2018

Colaboración con ASFEMA (Asociación de metabólicos de Madrid). Desde 7 de abril de 2018

Colaboración **Asociación Metabólicos Andalucía**. Desde Junio 2018

Pertenecemos a la **Federación Española De Enfermedades Hereditarias Metabólicas (FEEHM)**, Federación de Referencia en España para enfermedades raras del metabolismo de las proteínas. Cuota de 100 euros. En su revista anual han publicado nuestra presentación. 4 de junio de 2018

Eurordis para la creación de Comunidad on line para nuestras enfermedades con Marta Campabadal.

Contacto **AECOM** (asociación Española para el estudio de los errores congénitos del metabolismo). Enlace a los protocolos editados en 2018.

<https://ae3com.eu/wp-content/uploads/2018/01/protocolos-AECOM-2-ed.pdf>

Convenio con **Alimerka** para recepción de ayudas para las familias para la compra de alimentos y cesión de espacio para la estancia en Madrid durante la Hospitalización de los afectados. 17 de mayo de 2018. Conseguido subvención de 100 euros en alimentos en sus tiendas a las familias que residen en Castilla y León.

Contacto con las **Asociaciones españolas de enfermedades metabólicas** para contacto y difusión de proyectos a través de la FEEHM.

Grupo de trabajo de Castilla y León para la mejora en la atención sanitaria y educativa. Junio 2018

- *Participación:*

- Acto de Conmemoración del Día de las Enfermedades Raras presidida por SM la Reina Leticia 13 de marzo de 2018

<https://vimeo.com/manage/322809019/general>



- I Jornada de la Asociación de Pediatría del Hospital 12 de Octubre 4 de junio de 2018



- Encuestas Rare genomics a través de FEDER.
- Encuesta on-line para entidades sociales representativas de personas con discapacidad que hayan viajado a destinos de la Comunidad de Madrid
- Encuesta de Homeopatía y Enfermedades Raras a través de FEDER
- Encuesta ORPHAN-App
- El día de las enfermedades raras de 2019 nos realizaron una entrevista en la Sede de FEDER en Madrid junto a Abraham de las Peñas <https://soundcloud.com/user-240760763/conocemos-los-problemas-de-quienes-padecen-enfermedades-raras>
- Cupones de la ONCE para enfermedades metabólicas <https://familiasga.com/participacion/presentacion-de-los-cupones-de-la-once-sobre-enfermedades-raras/>

- Jornada de las REDES EUROPEAS de referencia de FEDER
<https://familiasga.com/blog/jornada-redes-europeas-de-referencia-feder/>
- Jornada del 50 Aniversario del Cribado Metabólico
<https://familiasga.com/blog/jornada-del-50-aniversario-del-cribado-metabolico/>
- Presentación Estudio ENSERIO de FEDER
<https://familiasga.com/participacion/presentacion-del-estudio-enserio-de-feder/>
- Colaboración Servicio de Metabólicas del Hospital 12 de Octubre para la realización del II taller de Dieta Hipoproteica.
<http://blog.familiaga1.com/#post15>
<https://www.facebook.com/events/2003236373312442/>



- Taller Teórico práctico contaje de Lisina
<https://familiasga.com/eventos/taller-teorico-practico-contaje-por-lisina/>



- I Jornada Interterritorial de Acidurias Orgánicas

https://www.facebook.com/events/2345908818853857/?active_tab=discussion



- *Contacto con profesionales implicados en el diagnóstico, tratamiento, seguimiento y rehabilitación.*
 - **Antonia Ribes:** responsable de CIBERER de las investigaciones en España para el tratamiento de enfermedades metabólicas. 30 octubre 2017
 - **Elena Dulin** anterior responsable del cribado metabólico en Madrid y Presidenta de la Asociación Española de Cribado Metabólico (AECNE). 9 enero de 2018
 - Antonio Armas director del programa Enfermedades Raras. 15 de enero 2018
 - Sección de trabajo Social de Murcia para colaborar en la Guía de la Valoración de la Discapacidad. 24 de marzo del 2018
 - **Asociación AMDIB** (Asociación de disfagia infantil) para compartir información de las últimas técnicas para la mejora de la disfagia como una secuela que debilita en gran medida la calidad de vida de los afectados.
 - **Asociación ALDE** (lucha contra las distonías) para contrastar tratamiento de las distonías con los neurólogos de la Asociación.
 - Reunión con la **Dra Cristina Valencia** para la traducción de artículos de importancia para la enfermedad, presentación de las Recomendaciones del panel de expertos para el tratamiento y seguimiento de la Aciduria Glutárica Tipo I.
 - Colaboración con AFERD

- Contacto vía email y telefónico para la mejora de la valoración de la discapacidad de la Aciduria Glutárica Tipo I en la Guía elaborada por FEDER y la sección de **trabajo social de Murcia**
- **Reunión con el Consejero de Sanidad de Madrid en la Asamblea de Madrid en el Acto de cierre de la Conmemoración del día de las enfermedades Raras** para la petición de formación de los profesionales para la derivación a CSUR. Asistencia de representantes de los partidos políticos. 17 de abril de 2018
<https://soundcloud.com/user-240760763/audio-asamblea-de-madrid-17-04-2018>



- Contacto **CIBERER – ISCII** para ofrecernos a posibles colaboraciones en investigación. En la actualidad sólo se estudia a nivel diagnóstico junta al resto de patologías del cribado metabólico.
- Contacto **CREER** de Burgos, presentación de la Asociación en su boletín de Junio. 10 de mayo de 2018
- Reunión para preparar convenio de colaboración con equipo de **Metabólicas del 12 de Octubre de Madrid Mayo 2018**
- Contacto con el servicio de **Nutrición y logopedia del Hospital Niño Jesús de Madrid**, para rehabilitación oral de los niños con secuelas por la enfermedad. 5 de junio de 2018
- Contacto vía email con el **Dr Javier Blasco** del Hospital de Málaga,
- Reunión con **Consejero de Sanidad de Castilla y León** para la petición del comienzo del cribado metabólico en la Comunidad que es la última de toda España. 25 de junio 2018
<http://blog.familiaga1.com/#post10>
- Contacto telefónica **Dr Mireia del Toro** del Hospital Vall D,Hebron
- Contacto vía email con Belén Pérez de CSIC 7 de julio 2018
- Contacto vía email **Dr Francisco Arrieta** de la unidad de adultos del Hospital Ramón y Cajal. 8 de Julio 2018

- Contacto telefónico con **Virginia Corrochano** de CIBERER – ORPHANET 9 de julio 2018
- Contacto vía email **comité de vacunas de EAP** 28 de julio 2018
- Contacto Marta Campabadal para realización de red de pacientes en **RARE CONNECT**.
- Reunión **Viceconsejería de Humanización de la Consejería de Sanidad de Madrid** 22 de Octubre 2018
<http://blog.familiaga1.com/#post13>
- Reunión **Dra Montserrat Morales, Dra de adultos del 12 de Octubre. Noviembre 2018**
- Reunión Consejería de Sanidad Castilla y León Mayo 2019 para conocer de primera mano la labor del Complejo Asistencial de Salamanca para la detección genética de las enfermedades raras y la difusión a nuestros socios.
- Reunión Dirección General de Salud Pública del Ministerio de Sanidad Mayo 2019 para comunicar el estado actual de los centros de referencia, las dificultades en el acceso, problemas con la atención a los adultos, la inequidad en el acceso al diagnóstico, tratamiento, pruebas en el territorio nacional, dificultades en el diagnóstico preimplantacional.
- Reunión **Dra Amaya Belanguer** Hospital Ramón y Cajal de Madrid
- Reunión **Dr Isidro Vitoria** Hospital La FE de Valencia
- Contacto telefónico **Dr Miguel A. Álvarez** Hospital Virgen del Rocío
- Visibilidad:
 - Entrevista en **Servimedia** radio por el día del cuidador a la Presidenta y Vicepresidenta de la Asociación. 2 de noviembre 2017
<https://soundcloud.com/user-240760763/madridalavista-04112017-cut>
 - Contacto con la **Organic Acidemia Association (OAA)**, aparecemos como Asociación de referencia en España en su web. 13 de febrero de 2018 <https://www.oaanews.org/ga-i.html>
 - **ORPHANET** publica nuestros datos como Asociación de Referencia para la enfermedad. 27 Noviembre 2017
[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/SupportGroup_Search.php?lng=ES&type_list=SupportGroups_Search_Simple&data_id=3564&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%20enfermedades=Deficiencia-de-glutaril-CoA-deshidrogenasa&title=Deficiencia%20de%20glutaril-](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/SupportGroup_Search.php?lng=ES&type_list=SupportGroups_Search_Simple&data_id=3564&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=Deficiencia-de-glutaril-CoA-deshidrogenasa&title=Deficiencia%20de%20glutaril-)

[CoA%20deshidrogenasa&search=SupportGroup_Search_Simple&ChdId=3564&SupportGroup_SupportGroup_Search_diseaseGroup=glutariC-aciduria&SupportGroup_SupportGroup_Search_diseaseType=Pat&SupportGroup_SupportGroup_Search_country=NN](https://www.deshidrogenasa.com/search=SupportGroup_Search_Simple&ChdId=3564&SupportGroup_SupportGroup_Search_diseaseGroup=glutariC-aciduria&SupportGroup_SupportGroup_Search_diseaseType=Pat&SupportGroup_SupportGroup_Search_country=NN)

- **DISEASE MAPS** 31 de mayo de 2018
<https://www.diseasemaps.org/es/glutaryl-coa-dehydrogenase-deficiency/>
- **CREER** de Burgos publica nuestra Asociación como referente para apoyo mutuo de familias y pacientes.



- Aparecemos como asociación de Referencia en **Discapnet** (portal de referencia para la ayuda la discapacidad). 10 de junio de 2018
<https://www.discapnet.es/participa/movimiento-asociativo/organizaciones/asociacion-nacional-familia-ga1>
- **Entrevista de radio a la Dra Angels Cazorla** mediada por la Asociación sobre la Aciduria Glutárica Tipo I. 26 de abril de 2018
<https://soundcloud.com/user-240760763/entrevista-en-el-programa-enfermedades-raras-de-antonio-armas>
- Carta de presentación en FEEHM para su revista Anual publicada en Mayo de 2018. https://metabolicos.es/2018/06/familia_ga1/
- Entrevista para la difusión del evento en Arroyomolinos "Feria Literaria y Artística" Octubre 2018 <https://soundcloud.com/user-240760763/entrevista-familia-ga1-05-de-octubre-2018>
- Entrevista en la sección de Salud del programa de Nieves Herrero en Onda Madrid a la Dra Carmen Ayuso y Helena Carpio
<https://soundcloud.com/user-240760763/entrevista-nieves-herrero-19-feb-2019>
- Entrevista en el periódico ABC junto al servicio de Metabólicas del Hospital 12 de Octubre.
https://www.abc.es/salud/enfermedades/abci-enfermedades-raras-sueno-pequena-cristina-aprender-leer-poder-bailar-y-comerse-hamburguesa-201902280907_noticia.html

- Entrevista en el periódico ABC sección Salud
https://www.abc.es/sociedad/abci-nuestro-prevenir-no-mayor-202002290200_noticia.html?ref=https%3A%2F%2Fwww.google.com%2F
- Guías, protocolos e información a los socios:
 - **Protocolo de cuidados a los pacientes con Gastrostomía** 12 de Octubre
 - **Video del cuidado y cambio de botón gástrico con la enfermera de Gastrostomías de pediatría del Hospital 12 de Octubre y Helena Carpio** Enfermera y Presidenta de la Asociación. Mayo de 2018
<https://vimeo.com/manage/363752685/general>
 - Guía de Ayudas a la discapacidad. Febrero de 2018
 - Guía de alimentos hipoproteicos y tiendas on line y físicas en España.
 - Boletines sobre la información de relevancia. Comienzo en febrero de 2018
 - Se crea el grupo de apoyo a la lactancia materna en Aciduria Glutárica Tipo I <https://vimeo.com/manage/328711425/general>
 - Traducción guía de padres alemana, guía de consenso internacional de recomendaciones para el tratamiento y seguimiento y recomendaciones para los mayores de 6 años.
 - Protocolo de atención en Urgencias realizada por Beatriz Casado Verrier, revisado por la unidad del hospital 12 de Octubre y el Dr Boy de Heidelberg, autor de las recomendaciones generales a nivel internacional para GA1.
- Proyectos:
 - Pendiente de las imágenes del ilustrador para editar la Guía de Padres para GA1.
 - Elaboración de Manual Nutricional en Aciduria Glutárica tipo I con nutricionista-dietista para el fin de Máster en Nutrición y los decanos de la Universidad de Valencia.
 - Desarrollo de aplicación para el contaje de proteínas-lisina.
 - Comunidad on line en Rareconnect de Eurordis tras el contacto con las Asociaciones Europeas con pacientes con Aciduria Glutárica. 1 de mayo de 2018

- Proyecto de investigación en Calidad de Vida en afectados de Aciduria Glutárica Tipo I con la Unidad de Enfermedades Metabólicas del Hospital 12 de Octubre. Comienzo en junio 2020
- Ayuda a 12 familias en Gaza con Aciduria Glutárica tipo I
- Proyecto de investigación con el Dr Domingo González-Lamuño de la insuficiencia renal en afectados de Aciduria Glutárica Tipo I. Pendiente de su puesta en marcha.
- Estudio de sintomatología neurológica en afectados de GA 1 y 2 con Dra Darling Sant Joan de Deu.
- Estudio de conectividad cerebral Dra Cazorla Sant Joan de Deu pendiente de su puesta en marcha.
- Comienzo del proyecto de valoración neurocognitiva con la Dra Berta Zamora, neuropsicóloga 12 de Octubre de Madrid. Subvención gracias a la convocatoria de 2019 de la Mutua Madrileña <https://vimeo.com/manage/362259543/general>
- Contacto con la Dra Carmen Ayuso para formación sobre consejo genético y opciones de las familias para ampliar la familia. Diciembre de 2018, el taller se realizó en Abril de 2019
- Pendiente ultimar contacto con la Dra Mercedes del Olmo, anestesista pediátrica, para desarrollar junto a pediatría y metabólicas, protocolo de anestesia en cirugía programada, de urgencias y técnicas sin dolor.
- Comienzo de la recaudación por parte de las tiendas solidarias en Las Rozas, para el estudio de los trastornos alimentarios en GA1 con la unidad de nutrición del Hospital Niño Jesús de Madrid.
-
- Contacto con empresas ligadas al seguimiento y tratamiento de la enfermedad
 - Colaboración con [Tienda Ecodiet](#), 10% de descuento en sus productos para nuestros socios.
 - Contacto con el Director de [VitaFlo](#) España, Luis Pollán
 - [Nutricia](#) España para la posibilidad de realizar otro tipo de suplementos saborizados, tipo cooler para nuestra enfermedad.

- Eventos realizados por la Asociación o a favor de ella:
 - I Torneo Solidario Asociación Segundo Tiempo de mujeres; en Arroyomolinos 21 de enero de 2018

<https://www.facebook.com/events/372160389899832/>



- Rifa Solidaria en Jabalquinto. 19 de marzo de 2018
- <https://www.facebook.com/events/165501024154889/>

**RIFA
FAMILIA GA1**

RIFA FAMILIA GA1

Recaudación íntegra para la familia GA1

Sorteo de una magnífica CESTA compuesta por:
UNA PALETILLA, UNA GARRAFA DE ACEITE Y UN QUESO,
 para el poseedor de la papeleta cuyas tres últimas
 cifras, coincidan con las del primer premio del sorteo de la O.N.C.E.
 del día 19 de Marzo de 2018. Gracias por su colaboración.

nº: _____ (Cada día a las 15 días) - **Donativo: 1€** - nº: _____

- Evento Triatlón del Club Triatlón las Rozas. 14 de abril de 2018
- <https://www.facebook.com/events/829796693890373/>



- Evento Solidario en Jabalquinto con actuaciones de niños y adultos, rifa solidaria. 14 de abril de 2018.

<https://www.facebook.com/events/165501024154889/>



- I Reunión de Familias GA 1. Junio de 2018



- I Marcha Solidaria en Valmojado y Rifa Solidaria. 17 de Junio de 2018

<https://www.facebook.com/events/537221676671739/>



- Zumba solidario a favor de la Asociación Familia GA en Geldo. 19 de agosto de 2018

<https://www.facebook.com/events/225768038068459/>



- I Festival literario y de teatro en Arroyomolinos, 7 de octubre de 2018

<https://www.facebook.com/events/2227683567258684/>



- Rifa de Cesta Navideña y lote de productos hipoproteicos 22 de diciembre de 2018

<https://www.facebook.com/events/361663497916809/>



- Marcha Solidaria en Xeresa a favor de las enfermedades raras 24 de marzo 2019. <https://www.facebook.com/events/358618984727439/>



- II Torneo Solidario A2T-Familia GA1 31 de marzo 2019 <https://www.facebook.com/events/418056145618451/>



- Certamen Benéfico saetero en Jabalquinto de la Cofradía de Nuestra señora de los Dolores a favor de las Asociación Familia GA <https://www.facebook.com/events/2219039195077577/>



- IV Arroyada Trail en Valladolid 2 de junio de 2019. <https://www.facebook.com/events/342520246367017/>



- Evento Solidario en el perro Flaco 27 de Junio 2019.
<https://www.facebook.com/events/1322712501220105/>



- Paella Solidaria en Chiringuito Xperience en Valladolid 7 de Julio 2019
<https://www.facebook.com/events/459810924813482/>



- XVI Convocatoria de ayudas a la investigación en Salud de Fundación Mutua Madrileña 25 Sept 2019
<https://familiasga.com/participacion/xvi-convocatoria-de-ayudas-a-la-investigacion-en-salud-de-fundacion-mutua-madrilena/>



- I Jornada Interterritorial de Acidurias Orgánicas 16 Noviembre 2019

<https://www.facebook.com/events/2345908818853857/>



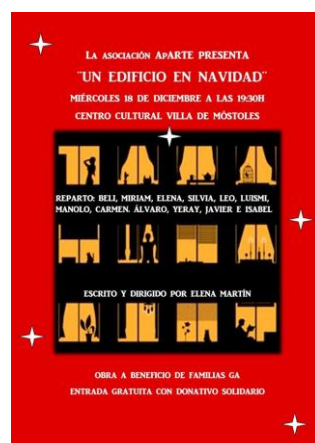
- Teatro Solidario "Dulce Navidad"

<https://www.facebook.com/events/2222514821375368/>



- Teatro Solidario "Un edificio en Navidad"

<https://www.facebook.com/events/591725624976337/>



- Teatro Solidario “Los chismes de las mujeres”

<https://www.facebook.com/events/807320799691033/>



- Lotería Solidaria

<https://familiasga.com/eventos/decimo-de-loteria-de-la-asociacion-familias-ga-2019/>



- Monólogo Solidario de Guelmi

<https://www.facebook.com/familiaGA1/photos/gm.533668020588667/547525075858956/?type=3&theater>



Becas y/o ayudas recibidas: hasta la fecha no hemos recibido ninguna financiación o beca.

Trabajamos hasta la actualidad con las donaciones y las cuotas de socios.

- Hemos firmado un Convenio de colaboración con la Consejería de Infancia y Juventud del Ayuntamiento de Arroyomolinos, para el apoyo y difusión de las actividades de la Asociación y la enfermedad 2018.

<https://www.facebook.com/educacionarroyo/photos/a.780526598732249.1073741828.780515942066648/1632560836862150/?type=3&theater>



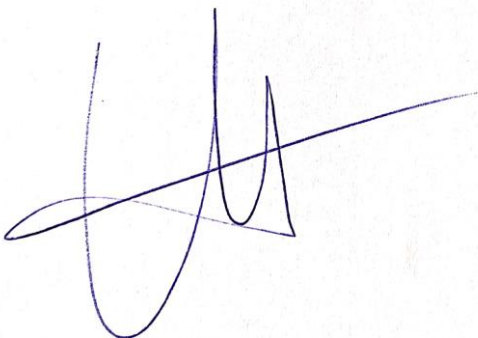
- La empresa Alimerka ubicada en Castilla y León, nos ha facilitado dos cheques de 100 euros para compras de productos en sus tiendas, para las familias residentes en la Comunidad.
- Proyecto de difusión del diagnóstico y tratamiento en Castilla y León con la Fundación Alimerka Mayo 2019 con un presupuesto de 2500 euros
- FEDER nos ha facilitado una subvención de 500 euros para la impresión de la guía para familias, Pendiente de recibirla.
- Subvención de la Fundación mutua Madrileña para el proyecto "Estudio Multicéntrico en Aciduria Glutarica tipo I: "Caracterización clínica, radiológica y neurocognitiva. Elaboración de un Registro Nacional" Septiembre 2019

Presupuesto: hasta ahora la Asociación funciona por la aportación de tiempo y medios de forma altruista de las familias y Junta Directiva.

Helena Carpio Anguita

Presidenta de la Asociación Familia GA1

19/05/2020

A handwritten signature in blue ink, consisting of a large, stylized 'H' followed by a series of loops and a long horizontal stroke extending to the right.

