



CAMPAÑA DE VISIBILIZACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS METABÓLICAS

29 de Febrero 2020 #piensaenmetabólico

Como Presidenta de la Asociación Familias GA de afectados, familiares y amigos con aciduria glutárica Tipo 1 y 2, queremos invitar a las instituciones más cercanas a las familias afectadas a participar en la campaña de visibilización de las enfermedades raras metabólicas del próximo día 29 de febrero 2020.

Nuestra propuesta este año es **encender luces azules ese día como signo de unión y apoyo a nuestra lucha diaria** (#piensaenmetabolico en las redes sociales) de 17 a 00 h.



Las familias que os hacen llegar esta proposición además de ser vecinos de vuestra comunidad, son nuestra familia con la que luchamos día a día para conseguir mejorar la calidad de vida de los afectados y no perder la sonrisa que nos caracteriza.

Nuestra asociación pertenece a los dos grandes pilares que ayudan y fomentan la visibilidad en enfermedades raras metabólicas, FEEHM, Federación Española de Enfermedades Metabólicas, y FEDER, Federación Española de Enfermedades Raras. Somos una asociación sin ánimo de lucro, inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones con el número 613620, con CIF G-87924007.



Dentro de nuestros objetivos como asociación están dar a conocer estas enfermedades, sensibilizar a la sociedad de la necesidad de una detección temprana y de aumentar la investigación en este tipo de enfermedades en cuanto a tratamientos y mejora de calidad de vida, sin olvidar las necesidades que generan las secuelas funcionales que la enfermedad puede generar en los pacientes.

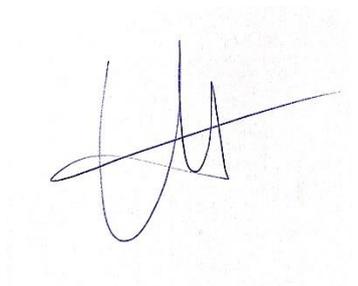
Con esta campaña pretendemos dar visibilidad a la realidad de las familias con enfermedades metabólicas, buscando el apoyo social en nuestra lucha diaria.

Comparte tu apoyo con nuestras redes

Piensa en azul

#piensaenmetabolico

Gracias por vuestra atención y empatía.

A handwritten signature in black ink, appearing to be 'H. Carpio Anguita', written on a light-colored, slightly textured background.

Helena Carpio Anguita

Presidenta Familias GA

CORREO ELECTRÓNICO: correofamiliaga1@gmail.com

TFNO DE CONTACTO: **616911152 (Helena)**

WEB: www.familiasga.com

FACEBOOK: **Familias GA Aciduria Glutárica Tipo 1 y 2**

TWITTER: **@GA1Familia**

INSTAGRAM: **Familias GA**

¿Por qué pensar en metabólico?

Las enfermedades metabólicas congénitas o errores congénitos del metabolismo (ECM) son enfermedades que tienen su origen en una alteración genética, concretamente de una proteína o de una enzima que hace que un proceso metabólico quede bloqueado.

La morbilidad y mortalidad en los recién nacidos por la falta de un diagnóstico temprano, un tratamiento efectivo y especialistas formados, es un reto en el que todos estamos implicados.

Se conocen alrededor de 1000 enfermedades metabólicas y 2000 mitocondriales. Son enfermedades de baja incidencia, pero en su conjunto se estima que 1 de cada 500-800 recién nacidos vivos padecerá un error congénito del metabolismo y un 50% de ellos la desarrollará durante el periodo neonatal. Tan sólo alguna de estas enfermedades severas se detecta en el cribado neonatal.

Ciertos diagnósticos y síntomas comunes pueden alertarnos de estas patologías: hipoglucemia, sufrimiento perinatal, ictericia, hemorragia intracraneal, deterioro neurológico; recién nacido a término sin problemas, que tras unas horas o días sano comienza con succión débil, vómitos, letargia; alteraciones del tono muscular, movimientos involuntarios, convulsiones, manifestaciones cardíacas (trastorno del ritmo cardíaco), hepáticas (ictericia, aumento de transaminasas, hipoglucemia, con ascitis y edemas, hepatomegalia)...

La enfermedad metabólica en esta época de la vida suele constituir una urgencia vital que obliga a sospechar y tratar simultáneamente, aún antes de llegar a un diagnóstico.

En todas las épocas de la vida los afectados tienen que superar retos diarios: dietas estrictas, alimentos médicos esenciales de alto coste, problemas motores, de aprendizaje, acceso a la educación, al mundo laboral...

Por todo esto, la concienciación y visibilización de estas enfermedades es esencial; nuestra lucha es la de muchos, la inclusión y apoyo de nuestros vecinos y amigos es un reto de todos.