ACPEIM

"Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo"

ACTIVIDADES REALIZADAS AÑO 2024

Unidos podemos hacer más por nuestros hijos

www.acpeim.com

pacientes@acpeim.com / acpeim@hotmail.com

3223082547 - 3508094979

ACPEIM

La Asociación Colombiana de Errores Innatos del Metabolismo representa en Colombia legítimamente dentro del Ministerio de Salud y Protección Social, los pacientes con Errores Innatos del Metabolismo, especialmente de molécula pequeña.

MINSALUD

TODOS POR UN NUEVO PAÍS
PAZ EQUIDAD EDUCACIÓN

ASOCIACIONES DE PACIENTES

ASOCIACIÓN	SITIO WEB
Asociación Colombiana de Miastenia Gravis ASOCOLMG	http://asocolmiastenia.com/
Asociación Colombiana de Ataxia Hereditaria ACAT	http://www.fecoer.org/asociacion-colombiana-de-ataxia-hereditaria-acat/
Asociación Colombiana de Enfermedades de Depósito Lisosomal ACOPEL	http://acopel.org/web/
Asociación Colombiana de Esclerodermia ASCLER	http://www.ascler.org/
Asociación Colombiana de Esclerosis Lateral Amiotrófica ACELA	http://www.acelaweb.org/
Asociación Colombiana de Pacientes con Acromegalia y Gigantismo ACPA	https://www.facebook.com/pages/ASO-ACPAG/244337969053892
Asociación Colombiana de pacientes con Errores Innatos del Metabolismo ACPEIM	https://www.facebook.com/asociacion.acpeim?fref=ts
Asociación Colombiana para la Distrofia Muscular ACDM	https://www.facebook.com/groups/709654217122/

OBJETO PRINCIPAL

Es "ayudar a todos los pacientes con las enfermedades definidas como Errores Innatos del Metabolismo (EIM) y otras clasificaciones, en la búsqueda de soluciones para su tratamiento integral, brindando la asistencia requerida a estos; a sus familias; al grupo de profesionales que intervienen en el diagnóstico y tratamiento, a las instituciones de salud e interesados en el logro de este, el conocimiento y el tratamiento de estas patologías".

OBJETIVOS

- Ayudar a los padres de los pacientes a lograr diagnósticos oportunos de los EIM
- Acompañar al paciente en el proceso de solicitud formal de los tratamientos indicados por los médicos tratantes incluso de ser necesario mediante asesoramiento legal. • Integrar a las familias de los pacientes con EIM

MISIÓN

• Apoyar a las familias desde la sospecha y el diagnostico confirmatorio de un Errores Innatos del Metabolismo (EIM) y su rehabilitación, que no tengan apoyo de otra asociación, en la búsqueda de tratamientos integrales adecuados, mejorando la calidad de sus vidas.

VALORES

- **Sensibilidad:** Es tener la capacidad de comprender las necesidades del paciente y su familia en su afán de tener la atención adecuada.
- **Honestidad:** Es actuar siempre con base en la verdad y la lealtad.
- **Respeto:** Es valorar y considerar a los pacientes, sus familias y su entorno.
- **Responsabilidad:** Es asumir las consecuencias de todos nuestros actos.
- **Trabajo de Equipo:** Es apoyar e integrar las familias de los pacientes con EIM.

LOS DERECHOS DE LOS PACIENTES.

- Una atención segura, oportuna y de calidad
- Recibir información clara y oportuna sobre el proceso que adelante en su tratamiento y su enfermedad.
- A elegir libremente la decisión de aceptar o rechazar el apoyo de la asociación recibir asesoría; en caso de no poder tomar la decisión, la familia o su representante podrán hacerlo.
- A mantener la confidencialidad sobre su enfermedad y el contenido de la historia clínica que él nos ha aportado, la cual sólo podrá ser revelada en caso que el paciente lo solicite, o en los casos que establezca la ley.
- Expresar sus sentimientos y recibir apoyo emocional si lo necesita
- A que se le respete su opinión

DEBERES DE LOS PACIENTES.

- Suministrar información veraz, clara y completa acerca de su estado de salud cuando sea solicitado.
- Tratar con respeto a la persona que lo atiende

¿QUÉ SON LOS EIM?

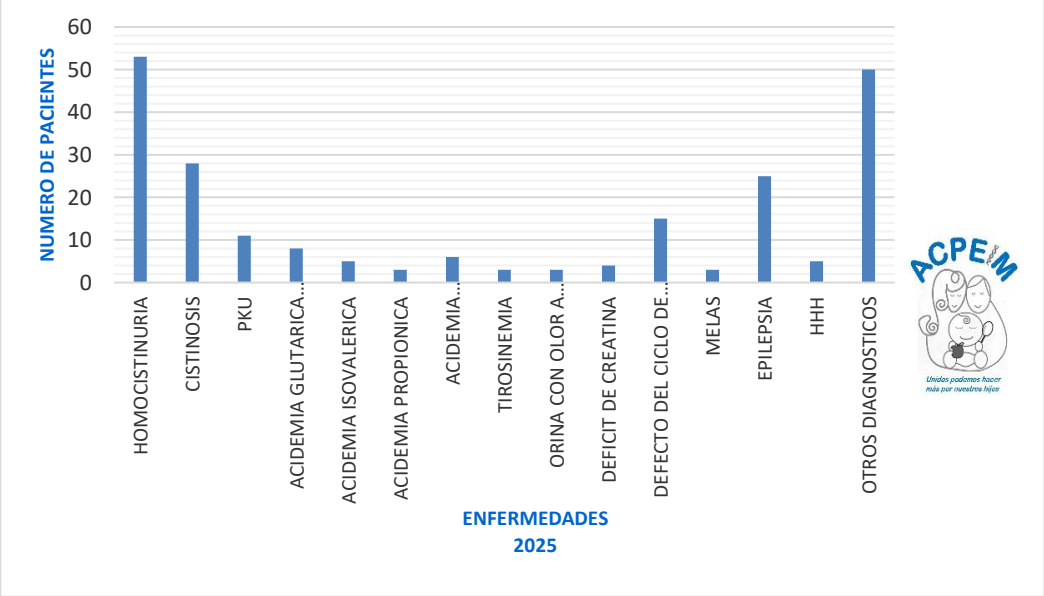
Los errores innatos del metabolismo (EIM) son desórdenes bioquímicos causados por el defecto de una proteína involucrada en alguna vía metabólica y cuya falla ocasionará problemas a nivel sistémico en el paciente.
En general, los EIM presentan un amplio espectro de síntomas que pueden ir desde vómitos y calambres, hasta severas crisis convulsivas y retardo mental. El cuadro clínico

y la severidad de los síntomas están de acuerdo al grado de alteración y a la importancia de la proteína involucrada en el metabolismo. ¿Cuándo se debe ordenar un estudio para errores innatos del metabolismo? El fenotipo clínico, la historia familiar y los exámenes paraclínicos deben proveer las primeras claves para el diagnóstico.

ENFERMEDADES QUE MANEJAMOS

- Homocistinura
- Cistinosis
- PKU
- Acidemia glutárica tipo1
- Acidemia Isovalérica
- Acidemia Propiónica
- Acidemia Metilmalónica
- Tirosinemia
- Orina con Olor a Jarabe de Arce
- Déficit de creatina cerebral
- Defecto del ciclo de la urea
- Hiperglicemia no cetósica
- Trans Beta Oxidación
- Porfiria
- Epilepsia
- Hiperamonemia
- HHH
- Anemia Falciforme
- Pacientes sin diagnosticar

Gráfica 1. Número de pacientes ACPEIM por enfermedad



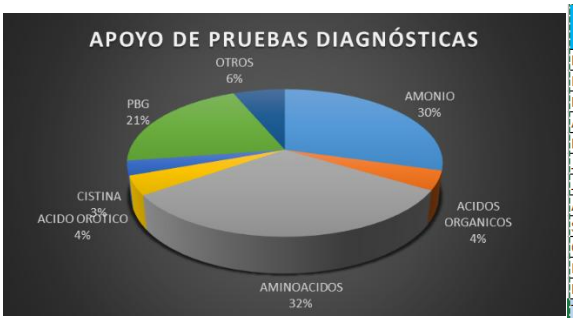
APOYO DE EXÁMENES Y CITAS

Los Errores Innatos del Metabolismo (EIM) se manifiestan en la edad pediátrica, desde las primeras horas de vida y hasta la adolescencia o edad adulta con síntomas y signos similares a otras patologías. No reconocerlos conduce a secuelas como desnutrición, convulsiones, retardo mental e incluso la muerte. La prevención de estas secuelas con un diagnóstico y tratamiento oportuno es el desafío al que se enfrenta el personal de salud.

La discapacidad intelectual producida por EIM altera el funcionamiento cognitivo y se asocia a menudo con problemas de adaptabilidad y comportamiento (autismo, hiperactividad, agresividad y conducta auto lesiva). El tratar el paciente de forma eficaz y oportuna mejora sustancialmente pronostico La relevancia de este grupo de condiciones en el contexto de las enfermedades raras, se ha marcado en el transcurso de las últimas décadas con el desarrollo de terapias específicas, con efectividad y seguridad probadas por estudios clínicos, que han posicionado a estas patologías como "enfermedades raras tratables".

Gracias al apoyo de exámenes para diagnostico se lograron diagnosticar 3 pacientes, de esta forma logramos evitar daños neurológicos.

Se apoyaron citas a los pacientes que más lo necesitaban como control para su enfermedad, hicimos seguimiento de Nutrición para los pacientes de Acidemias orgánicas y aminoacidopatias.



MES	AMONIO	ACIDOS ORGANICOS	AMINOACIDOS	total por mes
ENERO	2	2	1	5
FEBRERO	2	0	2	4
MARZO	1	2	1	4
ABRIL	2	0	2	4
MAYO	1	0	1	2
JUNIO	2	2	1	5
JULIO	2	0	1	3
AGOSTO	0	0	0	0
SEPTIEMBRE	1	0	1	2
OCTUBRE	1	0	0	1
NOVIEMBRE	1	0	0	1
DICIEMBRE	1	0	0	1
Total 2024	16	6	10	32

APOYO A PACIENTES

- Se ha enviado información a los cuidadores y padres sobre la enfermedad se sus pacientes
- Campañas, redes sociales, página web, folletos, charlas, reuniones de pacientes.
- Procedimientos para acceder al diagnóstico.
- Hemos manejado rutas de acceso a los servicios de salud.
- Si a mis derechos donde le hablamos a los pacientes, cuidadores y familiares a que tienen derecho para acceder a una salud integra.
- Como acceder a apoyo psicosocial y a financiación de servicios complementarios.
- Folletos para ayuda médica para pacientes y familia.
- Asesoría, acompañamiento y recursos que permitan acceso a los servicios de salud que requieran los pacientes.
- Prevención a los pacientes sobre su enfermedad
- Promover adherencia a tratamiento tanto farmacológico como nutricional.
- Seguimiento individual de pacientes, gestores de acompañamiento a nivel nacional.

APOYO DE CITAS

Los apoyos de citas que se realizaron fueron para las especialidades de nutrición, pediatría, oftalmología, neurología entre otras



MES	NUTRICIÓN	PSICOLOGIA
ENERO	8	12
FEBRERO	7	10
MARZO	5	8
ABRIL	10	11
MAYO	8	9
JUNIO	8	12
JULIO	5	13
AGOSTO	6	7
SEPTIEMBRE	8	9
OCTUBRE	4	10
NOVIEMBRE	7	15
DICIEMBRE	8	8
Total 2024	84	124

APOYOS LEGALES



APOYOS LEGALES	
Tutelas	35
Desacatos	32
Derechos de Petición	10
Quejas entidades de Salud	50
TOTAL	**127**

RESUMEN DE APOYOS



A las familias de los pacientes con E.I.M les brindamos un importante apoyo económico para el apoyo de citas, transporte, medicamentos, apoyo económico, charla para sensibilizar a profesionales de salud entre otros

EDUCACIÓN Y SENSIBILIZACIÓN

Los Errores Innatos del Metabolismo (EIM) son trastor-nos genéticos caracterizados por disfunción de una proteína involucrada en el metabolismo celular, lo que provoca una alteración en el funcionamiento fisiológico de la célula .Dependiendo de la función de la proteína y de cuál sea la vía metabólica afectada, puede producirse una toxicidad por acúmulo del sustrato no metabolizado, o por la aparición desustancias producidas por el metabolismo de dicho sustrato a través de vías alternativas, o bien fenómenos derivados del déficit del producto final de la vía metabólica. Las EIM son un grupo de enfermedades genéticas muy numeroso y complejo, con un elevado grado de heterogeneidad genética y, en consecuencia, clínica y bioquímica.

Viendo la necesidad de los pacientes, nos unimos con la Universidad Javeriana y realizamos charlas educativas para el profesional de salud, pacientes y sus familias debido a la pandemia nos vimos en la necesidad de utilizar la plataforma Zoom y publicar en Facebook live beneficiando a muchos pacientes y profesionales de salud de Colombia y otros países. Apoyándonos de grandes profesionales nacionales e internacionales

EDUCACIÓN Y SENSIBILIZACIÓN

Los Errores Innatos del Metabolismo (EIM) son trastornos genéticos caracterizados por disfunción de una proteína involucrada en el metabolismo celular, lo que provoca una alteración en el funcionamiento fisiológico de la célula .Dependiendo de la función de la proteína y de cuál sea la vía metabólica afectada, puede producirse una toxicidad por acúmulo del sustrato no metabolizado, o por la aparición desustancias producidas por el metabolismo de dicho sustrato a través de vías alternativas, o bien fenómenos derivados del déficit del producto final de la vía metabólica. Las EIM son un grupo de enfermedades genéticas muy numeroso y complejo, con un elevado grado de heterogeneidad genética y, en consecuencia, clínica y bioquímica.

Viendo la necesidad de los pacientes, nos unimos con la Universidad Javeriana y realizamos charlas educativas para el profesional de salud, pacientes y sus familias

debido a la pandemia nos vimos en la necesidad de utilizar la plataforma Zoom y publicar en Facebook live beneficiando a muchos pacientes y profesionales de salud de Colombia y otros países. Apoyándonos de grandes profesionales nacionales e internacionales

RESUMEN DE APOYOS

A las familias de los pacientes con E.I.M les brindamos un importante apoyo económico para el apoyo de citas, transporte, medicamentos, entre otros. Con los eventos que logramos hacer para el reconocimiento de los E.I.M y así:

- Logramos educar a profesionales de salud para lograr diagnósticos asertivos.
- Asesorar y acompañar al paciente en todos los requerimientos propios para la consecución de sus tratamientos integrales ante su asegurador.
- Construir redes de apoyos para las familias de los pacientes con EIM
- Educar a los pacientes y familias de la importancia de la adherencia terapéutica y la dieta Nutricional"

Los principales beneficiarios de estos apoyos son los pacientes, sus familias y profesionales de salud teniendo en cuenta que las actividades son para ampliar su conocimiento relacionado con las enfermedades metabólicas favoreciendo la adherencia y tratamiento integral. Así lograremos pacientes y/o cuidadores más sanos, funcionales y con mejor calidad de vida. Además, empoderar al pacientes y su familia en los derechos de los pacientes.

EDUCACIÓN Y SENSIBILIZACIÓN

Los Errores Innatos del Metabolismo (EIM) son trastor-nos genéticos caracterizados por disfunción de una proteína involucrada en el metabolismo celular, lo que provoca una alteración en el funcionamiento fisiológico de la célula .Dependiendo de la función de la proteína y de cuál sea la vía metabólica afectada, puede producirse una toxicidad por acúmulo del sustrato no metabolizado, o por la aparición desustancias producidas por el metabolismo de dicho sustrato a través de vías alternativas, o bien fenómenos derivados del déficit del producto final de la vía metabólica. Las EIM son un grupo de

enfermedades genéticas muy numeroso y complejo, con un elevado grado de heterogeneidad genética y, en consecuencia, clínica y bioquímica.

Viendo la necesidad de los pacientes, nos unimos con la Universidad Javeriana y realizamos charlas educativas para el profesional de salud, pacientes y sus familias debido a la pandemia nos vimos en la necesidad de utilizar la plataforma Zoom y publicar en Facebook live beneficiando a muchos pacientes y profesionales de salud de Colombia y otros países. Apoyándonos de grandes profesionales nacionales e internacionales

Durante el año 2024, ACPEIM reafirmó su compromiso con las familias y pacientes afectados por Errores Innatos del Metabolismo (EIM) en Colombia. A través de diversas actividades y programas, la asociación buscó mejorar la calidad de vida de sus beneficiarios, promover la concienciación sobre estas enfermedades y fortalecer las redes de apoyo.

ACTIVIDADES DESTACADAS

Conmemoración del Día de las Enfermedades Huérfanas

El 29 de febrero de 2024, ACPEIM organizó una jornada de sensibilización en conmemoración del Día Mundial de las Enfermedades Huérfanas. El evento incluyó conferencias, testimonios de pacientes y actividades culturales, con el objetivo de visibilizar las necesidades de las personas con EIM y otras enfermedades raras.





ACPEIM

"Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo"





Participación en el II Congreso Iberoamericano de Errores Innatos del Metabolismo

ACPEIM participó activamente en el II Congreso Iberoamericano de Errores Innatos del Metabolismo, realizado en noviembre de 2024. Durante el evento, se compartieron experiencias, avances científicos y estrategias de atención integral para pacientes con EIM.





www.acpeim.com
pacientes@acpeim.com / acpeim@hotmail.com
3223082547 - 3508094979

Campañas de Sensibilización y Educación

A lo largo del año, la asociación desarrolló campañas en redes sociales y medios digitales para educar a la comunidad sobre los EIM, su diagnóstico temprano y manejo adecuado. Estas campañas incluyeron la difusión de información sobre la importancia de las pruebas de detección neonatal, que pueden identificar más de 1,000 errores innatos del metabolismo.













ACPEIM

"Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo"

















www.acpeim.com

pacientes@acpeim.com / acpeim@hotmail.com

3223082547 - 3508094979

Apoyo Integral a Pacientes y Familias

ACPEIM brindó apoyo a pacientes y sus familias mediante:

- Asesorías legales y orientación en rutas de atención en salud
- Apoyo económico para citas médicas, transporte y adquisición de medicamentos.
- Seguimiento de nutrición, psicológico y legal
- Entrega de material educativo sobre EIM y derechos del paciente.

Logros Alcanzados

- Fortalecimiento de alianzas con organizaciones nacionales e internacionales dedicadas a las enfermedades raras.
- Incremento en la participación de la comunidad en eventos y campañas organizadas por ACPEIM.
- Reconocimiento de la asociación como referente en la atención y apoyo a pacientes con EIM en Colombia.

Conclusión

El año 2024 fue de grandes avances para ACPEIM en su misión de apoyar a las personas con Errores Innatos del Metabolismo. A través de la colaboración, la educación y el compromiso, la asociación continúa trabajando por una mejor calidad de vida para sus beneficiarios y por una sociedad más inclusiva y consciente de las enfermedades raras.