

Lugar:

SALÓN DE ACTOS

Colegio Médico de Santiago de Compostela



BOLETÍN DE INSCRIPCIÓN

Nombre:
Apellidos:
D.N.I.:
Dirección:
Teléfono:
e-mail:
Puesto de trabajo:

Cuota: **60 €**

Información e Inscripción

Contacto: M^a Isabel Costas Carro

☎ 981 955656 – 600 867392

e-mail: maribelcostas@gmail.com

Hospital Clínico Universitario - Planta 0 - Área de Docencia e Investigación
Travesía de la Choupana s/n. 15706 Santiago de Compostela

AUSPICIADA POR:



Asociación Española
Para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo

Con el patrocinio de:



Solicitado **CRÉDITOS** de Formación Continuada

REUNIÓN HISPANO-LUSA SOBRE NUEVOS RETOS EN LOS ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

16 de JUNIO de 2017

Dirección del curso:
María Luz Couce Pico

Secretaría Científica:
Daisy E. Castiñeiras Ramos

Organiza:
Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de
Enfermedades Metabólicas Congénitas del CHUS
Cátedra de Enfermedades Metabólicas Hereditarias USC

Comité Organizador y Científico:

Álvarez González, José Víctor

Araujo Villar, David

Barbosa Gouveia, Sofía

Bóveda Fontán, M^a Dolores

Camba Garea, M^a José

Cantón Blanco, Ana

Castiñeiras Ramos, Daisy E.

Cocho de Juan, José Ángel

Couce Pico, M^a Luz

De Castro López, M^a José

Fernández Marmiesse, Ana

Fraga Bermúdez, José M^a

Gómez Vázquez, Eva

González Rodríguez, María

Hermida Ameijeiras, Álvaro
Iglesias Rodríguez, Agustín Javier

López Osorio, Nuria

Martínez Olmos, Miguel Ángel

Muñoz Leira, Virginia

Roca Otero, Iria

Sánchez Pintos, Paula

09:20 INAUGURACIÓN

09:30 **MESA REDONDA: SEGUIMIENTO DEL PACIENTE ADULTO METABÓLICO**

Moderadores:

- Dr. Julián Fernández Martín. *Sº Medicina Interna. Hosp. Álvaro Cunqueiro. Vigo*
- Dr. Arlindo Guimas. *"Unidade de Cuidados Intermediários e com diferenciación em Doenças Hereditárias del Metabolismo". Centro Hospitalar do Porto (Portugal)*

09:45 **DIFICULTADES EN EL CUMPLIMIENTO DEL TRATAMIENTO DIETÉTICO-NUTRICIONAL EN EL PACIENTE ADULTO CON ENFERMEDAD DEL METABOLISMO INTERMEDIARIO**

Dr. Miguel Martínez Olmos. *Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Sº Endocrinología. CHU Santiago*

10:10 **SEGUIMIENTO DEL PACIENTE CON MUCOPOLISACARIDOSIS. ASPECTOS Y DIFICULTADES A TENER EN CUENTA EN LA TRANSICIÓN**

Dr. Álvaro Hermida Ameijeiras. *Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Sº Medicina Interna. CHU Santiago*

10:35 **SEGUIMIENTO DEL PACIENTE CON NIEMANN PICK TIPO C. IMPORTANCIA DE LOS NUEVOS MARCADORES BIOQUÍMICOS Y DE TRATAMIENTO**

Dr. Mª Jesús Sobrido Gómez. *Neuróloga, Investigadora Miguel Servet. Instituto de Investigación de Santiago. CIBERER*

11:00 Descanso

11:30 **MESA REDONDA: NUEVOS PATRONES DE DIAGNÓSTICO Y SEGUIMIENTO EN LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS**

Moderadores:

- Dr. Ana Fernández Marmiesse. *Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. CHU Santiago*
- Dr. Laura Vilarinho. *Coordinadora "Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética" Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (Portugal)*

11:45 **NGS ANALYSIS OF MITOCHONDRIAL DISEASE PATIENTS BY EXOME**

Dr. Richard Rodenburg. *Radboud University Medical Center. The Netherlands*

12:10 **INTERPRETACIÓN DEL CRIBADO NEONATAL: DE LA MUTACIÓN AL PACIENTE**

Dr. Javier Sancho Sanz. *Biocomputación y Física de Sistemas Complejos. Dpto. Bioquímica de la Universidad de Zaragoza*

12:35 **NOVEDOSOS PATRONES DE MARCADOR PRONÓSTICO EN EL SEGUIMIENTO DE LA FENILCETONURIA**

Dr. Luis Aldámiz Echevarría. *Unidad de Metabolismo. Hospital de Cruces*

13:00 Comida

MESA REDONDA: MANEJO DEL PACIENTE METABÓLICO

Moderadores:

- Dra. Elisa Leão Teles. *"Centro de Referência Doenças Hereditárias do Metabolismo". Centro Hospitalar S. João, Porto (Portugal)*
- Dr. Juan J. Díaz Martín. *Sección Gastroenterología y Nutrición Pediátrica Coordinador "Unidad Clínica de seguimiento inmediato del Cribado Neonatal". AGC de Pediatría. HUCA. Oviedo*

15:15 **DIETA CETÓGENA. ASPECTOS PRÁCTICOS DE MANEJO**

- Dra. Paula Sáchez Pintos. *Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. CHU Santiago*
- Dra. Mª José Camba Gareca. *Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. CHU Santiago*

15:40 **NUEVOS ASPECTOS A TENER EN CUENTA EN LOS TRASTORNOS DE LA REMETILACIÓN**

Dra. Mª Luz Couce Pico. *Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Sº Neonatología. CHU Santiago*

16:05 **CARBAMILGLUTAMATO EN LAS ACIDURIAS ORGÁNICAS, UN TRATAMIENTO SÓLO AGUDO?**

Dr. Ana Morais. *Sº de Gastroenterología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz*

16:30 Conferencia de **CLAUSURA** **TERAPIA GÉNICA EN ENFERMEDADES METABÓLICAS. SITUACIÓN ACTUAL**

Dra. Gloria González Aseguinolaza. *Directora del "Programa de Terapia Génica y regulación de la expresión Génica" del CIMA, Universidad de Navarra*

