

Lugar:

SALÓN DE ACTOS

Colegio Médico de Santiago de Compostela

Rúa/ San Pedro de Mezonzo, 39. 15701 Santiago de Compostela (La Coruña)



BOLETÍN DE INSCRIPCIÓN

Nombre:

Apellidos:

D.N.I.:

Teléfono:

Dirección:

e-mail:

Puesto de trabajo:

Cuota: 60 €

Datos bancarios: Compostela Congresos S.L.
Código IBAN: ES82 2100 2186 9702 0031 3141

Información e Inscripción:

Contacto: M^o 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

AUSPICIA DA POR:



Asociación Española
Para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo

Solicitado **CRÉDITOS** de Formación Continuada

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

16 de JUNIO de 2017

Dirección del curso:
María Luz Couce Pico

Secretaria 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

09:15 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 Intermédios e com diferenciación en Doenças Hereditárias del Metabolismo". Centro Hospitalar do Porto (Portugal)*

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*

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*

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)*

NGS ANALYSIS OF MITOCHONDRIAL DISEASE PATIENTS BY EXOME

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

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*

NOVEDOSOS PATRONES DE MARCADOR PRONÓSTICO EN EL SEGUIMIENTO DE LA FENILCETONURIA

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

13:00 Comida

15:00 **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*

DIETA CETÓGENA. ASPECTOS PRÁCTICOS DE MANEJO

Dra. Paula Sánchez Pintos. *Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. CHU Santiago*

Dra. Mª José Camba Garea. *Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. CHU Santiago*

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*

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*

