

Jornada de Enfermedades Metabólicas Hereditarias para Estudiantes y Jóvenes Investigadores



Madrid 21 Noviembre 2019



Presentación

Las **enfermedades metabólicas hereditarias (EMH)** son enfermedades genéticas humanas, en su mayoría autosómicas recesivas, que en su conjunto pueden afectar a un gran número de pacientes pediátricos (1 de cada 800 recién nacidos) aunque de forma individual son consideradas enfermedades minoritarias. Se han descrito más de 1000 entidades nosológicas diferentes y en la era de la **Medicina de Precisión** son un ejemplo de medicina preventiva, personalizada y participativa.

En esta **Jornada**, pretendemos dar a conocer a los futuros Médicos, Bioquímicos, Genetistas y Jóvenes Investigadores los distintos aspectos relacionados con el diagnóstico y la investigación de este extenso grupo de patologías.

Os esperamos

Osca Martínez, Aitor Calero y Belén Pérez

Jueves 21 de Noviembre

Lugar: Salón de Actos, Facultad de Medicina

Coordinadores:

Belén Pérez.

Coordinadora de la asignatura de Genoma y Enfermedad, Grado de Bioquímica y del Máster de Biomedicina Molecular. Investigadora del Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares y del Centro de Biología Molecular. Universidad Autónoma de Madrid. CIBERER. IdiPAZ.

Oscar Martínez.

Coordinador de Bioquímica del Grado de Medicina. Vicedecano de Estudiantes de la Facultad de Medicina. Universidad Autónoma de Madrid.

Aitor Calero.

Presidente de la Federación de pacientes de Enfermedades Metabólicas Hereditarias

16:00 Apertura del acto.

16:05-17:15

Mesa redonda: Las enfermedades metabólicas hereditarias en la práctica clínica.

Moderadora: Belén Pérez

Las enfermedades metabólicas hereditarias: un ejemplo de detección, tratamiento e investigación de enfermedades raras de origen genético.

Amaya Belanger-Quintana, MD, PhD. Unidad de Enfermedades Metabólicas. Servicio de Pediatría. Hospital Ramón y Cajal. Madrid

Las enfermedades metabólicas detectadas en el programa de cribado neonatal.

Luis Aldámiz-Echevarria MD, PhD. Unidad de Metabolismo del Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo. Vizcaya

Sospecha clínica de una enfermedad metabólica en la edad pediátrica.

Domingo González-Lamuño, MD, PhD. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander

Defectos del ciclo de la urea: un ejemplo de patología metabólica.

Mari Luz Couce, MD, PhD.. Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Servicio de Neonatología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela

Las patologías genéticas raras en el adulto: sospecha clínica.

Montserrat Morales Conejo, MD, PhD. Consulta de Enfermedades Minoritarias. Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

17:15 Pausa café.

17:45-18:30

Mesa redonda: la importancia del laboratorio en el diagnóstico de enfermedades metabólicas hereditarias

Moderador: Oscar Martínez

El laboratorio de bioquímica dirige el diagnóstico de enfermedades metabólicas hereditarias.

Rafael Artuch, MD, PhD. Servicio de Bioquímica. Hospital San Joan de Deu. CIBERER. Barcelona.

Las enfermedades metabólicas en la era de la medicina personalizada: la importancia de la genética.

Belén Pérez, PhD. Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. CIBERER. IdiPaz Universidad Autónoma de Madrid. Madrid.

El papel de las asociaciones de pacientes en la medicina predictiva, preventiva, personalizada y participativa.

Aitor Calero. Presidente de la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias.

18:30 Clausura.

Belén Pérez, Oscar Martínez y Aitor Calero

Inscripciones :

<https://forms.gle/WAFfbS9R5cXQ2pKfA>

(antes del lunes 18 de Noviembre)

