

# 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)

