



XIV REUNIÓN PARA PACIENTES Y FAMILIARES CON PKU Y OTROS ERRORES METABÓLICOS

Lugar: Auditorio del Edificio Docente (Calle Sta. Rosa, enfrente del Hospital Sant Joan de Déu)

Día: Sábado, 26 de noviembre 2011

Programa:

Mañana

Aulas Edificio Docente

10.30h. Reunión familiares y pacientes afectos de galactosemia (Aula 11)

11.30h. Asamblea de la Asociación PKU/OTM (Aula 12)

12.00h. Protocolo de seguimiento neuropsicológico en la galactosemia (R Gassió) (Aula 11)

13h. Comida en el restaurante del Hospital

Tarde



REUNIÓN DE FAMILIARES CON HIJOS AFECTOS DE DIFERENTES ERRORES METABÓLICOS (PKU/OTM)
(Aulas Edificio Docente)

15- 16.30h.

- (Aula 10) Acidurias orgánicas y defectos del ciclo de la urea, registro europeo de enfermedades por intoxicación (A García-Cazorla, C Ortez, S Meavilla y Natàlia Catalàn).
- (Aula 11) Deficiencia de GLUT-1 (B Pérez, R Artuch, Esperanza Castejón y Natàlia Egea)
- (Aula 12) Defectos de creatina cerebral (J Campistol, C Fons)
- (Auditorio) PKU y BH4. Nuevos protocolos de tratamiento (N Lambruschini). La PKU en España (J Campistol)
- (La Cuineta del PKU/OTM) Demostración y curso práctico para niños / niñas en “La Cuineta” (A Gutiérrez, T Nonnato)

• **Auditorio Edificio Docente**

• **16.30 -17.30**

- Mesa redonda: Cómo lo viven los abuelos cuando tienen un nieto/a con una enfermedad metabólica hereditaria. Modera FJ Cambra (HSJD)
- Entrega de Becas de estudios 2011 de la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (R Pascual, M Varela)
- 17.30: Novedades del portal: www.guiametabolica.org (M Serrano, MA Vilaseca).
- Pacientes nuevos diagnosticados durante el año 2011 (R Artuch)
- Unidad de Adultos (C Visiedo, F Cardellach, Unidad de adultos del H.Clínic)
- Investigación en las enfermedades metabólicas. Financiación, recaudación de fondos (M Bargalló, M Tura)
- 18.15: El diagnóstico precoz en Cataluña. Estado actual (JL Marin, A Ribes)



Unidad de seguimiento PKU y OTM