



## XIV REUNIÓ PER A PACIENTS I FAMILIARS AMB PKU I ALTRES ERRORS DEL METABOLISME

**Lloc:** Auditori de l'Edifici Docent (Carrer Sta. Rosa, davant de l'Hospital Sant Joan de Déu)

**Dia:** Dissabte, 26 de novembre 2011

**Programa:**

**Matí**

**Aules Edifici Docent**

**10.30h.** Reunió familiars i pacients afectes de galactosèmia (Aula 11)

**11.30h.** Assamblea de l'Associació PKU/ATM (Aula 12)

**12.00h.** Protocol de seguiment neuropsicològic en la galactosèmia (R Gassió) (Aula 11)

13h. Dinar al restaurant de l'Hospital

**Tarda**

**REUNIÓ DE FAMILIARS AMB FILLS AFECTES DE DIFERENTS ERRORS DEL METABOLISME (PKU/ATM)**

**Aules Edifici Docent**

**15- 16.30h.**

- (Aula 10) Acidúries orgàniques i defectes del cicle de la urea, registre europeu de malalties per intoxicació (A García-Cazorla, C Ortez, S Meavilla i Natàlia Catalàn).
- (Aula 11) Deficiència de GLUT-1 (B Pérez, R Artuch, Esperanza Castejón i Natàlia Egea)
- (Aula 12) Defectes de creatina cerebral (J Campistol, C Fons)
- (Auditori) PKU i BH4. Nous protocols de tractament (N Lambruschini). La PKU a Espanya (J Campistol)
- (Cuineta del PKU/ATM) Demostració i curs pràctic per a nens / nenes a la cuineta (A Gutiérrez, T Nonnato)

• **Auditori Edifici Docent**

• **16.30 -17.30**

- Taula rodona: Com ho viuen els avis quan tenen un net/a amb una malaltia metabòlica hereditària. Modera FJ Cambra (HSJD)
- Entrega de Beques d'estudis 2011 de la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (R Pascual, M Varela)
- 17.30: Novetats del portal: [www.guiametabolica.org](http://www.guiametabolica.org) ( M Serrano, MA Vilaseca).
- Pacients nous diagnosticats durant l'any 2011 (R Artuch)
- Unitat d'Adults. (C Visiedo, F Cardellach: Unitat d'adults de l'H.Clínic)
- Recerca en malalties metabòliques. Financiació, recaptació de fons (E Bargallo, M Tu)
- 18.15: El diagnòstic precoç a Catalunya. Estat actual (JL Marin, A Ribes)



## **Unitat de seguiment PKU i ATM**