

XI CONGRESO NACIONAL DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO



Asociación Española
Para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo

PAMPLONA, 14 AL 16 DE OCTUBRE
2015

● JUNTA DIRECTIVA AECOM

Presidente

David Gil Ortega

Secretaria

Carmen Delgado Pecellín

Tesorero

Félix Sánchez-Valverde Visus

Vocales

José Ángel Cocho de Juan
Inmaculada García Jiménez
Begoña Merinero Cortés

● COMITÉ ORGANIZADOR

Presidente

Félix Sánchez-Valverde Visus

Vocales

Sergio Aguilera Albesa
Luis Aldámiz-Echevarría Azuara
Elena Aznal Sainz
Verónica Etayo Etayo
Domingo González Lamuño
María Antonia Ramos Arroyo
Esther Vicente Cemborain
María Eugenia Yoldi Petri

● COMITÉ CIENTÍFICO

Presidente

Inmaculada García Jiménez

Vocales

José Ángel Cocho de Juan
Jaime Dalmau Serra
Carmen Delgado Pecellín
Verónica Etayo Etayo
David Gil Ortega
Begoña Merinero Cortés
Guillem Pintos Morell
María Antonia Ramos Arroyo
María Antonia Ribes Rubio
Mónica Ruiz Pons
María Eugenia Yoldi



● MIÉRCOLES, 14 DE OCTUBRE DE 2015

13.00 Entrega de Documentación y Lunch

13.30 II REUNIÓN POSTSSIEM. Sala Ciudadela (3ª planta)
(Sponsor: Biomarin)

Presentación de resúmenes del Congreso SSIEM de Lyon, celebrado del 1 al 4 de septiembre de 2015

18.00 ACTO INAUGURAL
Palacio Baluarte, Sala Ciudadela (3ª planta)

20.00 CÓCTEL DE BIENVENIDA
Catedral de Pamplona



● JUEVES, 15 DE OCTUBRE DE 2015

08.00 MESA REDONDA Y COMUNICACIONES A LA MESA. **Sala Ciudadela (3ª planta)**
Cribado neonatal ampliado y nuevas enfermedades congénitas del metabolismo

• *Mari Luz Couce y Hugo Rocha*

C1 RESULTADOS DE LA IMPLEMENTACIÓN DEL ANÁLISIS DE ÁCIDOS ORGÁNICOS EN ORINA IMPREGNADA EN PAPEL EN EL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE CATALUÑA. López Galera RM, Navarro-Sastre A, García-Villoria J, Pajares García S, Marín Soria JL, Ribes Rubió A. *Sección de Errores Congénitos del Metabolismo. Servicio de Bioquímica y Genética Molecular. Hospital Clínic de Barcelona.*

C2 ALTERACIONES DE LA PROPIONIL-CARNITINA DETECTADAS EN CRIBADO NEONATAL. Pedrón-Giner C¹, Dulín Íñiguez E², García-Silva MT³, Morais López A⁴, Martínez-Pardo M⁵, Belanger Quintana A⁵, Cañedo Villarroya E¹, Martín-Hernández E³, Morales Conejo M³, Quijada Fraile P³, Merinero Cortés B⁶, Pérez-Cerdá C⁶. ¹*Sección de Gastroenterología y Nutrición, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.* ²*Laboratorio de Cribado Neonatal, Hospital Univ. Gregorio Marañón, Madrid.* ³*Unidad Pediátrica de Enfermedades Raras, E. Mitocondriales-E. Metabólicas Hereditarias, Hospital Univ. 12 de Octubre, Madrid.* ⁴*Unidad de Nutrición Infantil y Enfermedades Metabólicas, Hospital Univ. La Paz, Madrid.* ⁵*Unidad de Enfermedades Metabólicas, Servicio de Pediatría, Hospital Univ. Ramón y Cajal, Madrid.* ⁶*Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Universidad Autónoma Madrid. IDIPAZ. CIBERER, Madrid.*



- C3 ¿HA MODIFICADO EL CRIBADO NEONATAL DE LA FIBROSIS QUÍSTICA EL MANEJO Y PRONÓSTICO DE LA ENFERMEDAD?** Fernández Lorenzo AE¹, Moreno Alvarez A², Solar Boga A³, Colon Mejeras C⁴, Barros Angueira F⁵, Leis Trabazo R⁴. ¹Hospital Materno Infantil Teresa Herrera. A Coruña. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago. ²Servicio de Pediatría. Hospital Materno Infantil Teresa Herrera. Complejo Hospitalario Universitario A Coruña. ³Servicio de Pediatría. Hospital Materno Infantil Teresa Herrera. Complejo Hospitalario Universitario A Coruña. ⁴Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago. ⁵Fundación Medicina Genómica. Santiago de Compostela.
- C4 MEDIDA DE LA ACTIVIDAD ACIL-COA DESHIDROGENASA DE CADENA MUY LARGA EN LINFOCITOS MEDIANTE LC/MS-MS Y SU POSIBLE APLICACIÓN EN LA CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA DE LOS CASOS IDENTIFICADOS EN CRIBADO NEONATAL.** Alcaide P¹, Ruiz-Sala P¹, García-Silva MT², Morais A³, Martín-Hernández E², Quijada P², Pedrón-Giner C⁴, Martínez-Pardo M⁵, Dulín E⁶, Pérez B¹, Ugarte M¹, Pérez-Cerdá C¹, Merinero B¹. ¹Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Universidad Autónoma Madrid, CIBERER, IDIPAZ, Madrid. ²Unidad Pediátrica de Enfermedades Raras. Enfermedades Mitocondriales y Metabólicas Hereditarias, Hosp. Univ. 12 de Octubre, Madrid. ³Unidad de Nutrición Infantil y Enfermedades Metabólicas, Hosp. Univ. La Paz, Madrid. ⁴Sección de Gastroenterología y Nutrición, Hosp. Univ. Niño Jesús, Madrid. ⁵Servicio de Pediatría, Hosp. Univ. Ramón y Cajal, Madrid. ⁶Laboratorio de cribado neonatal, Hosp. Univ. Gregorio Marañón, Madrid.
- C5 NUESTRA EXPERIENCIA TRAS CINCO AÑOS DE LA IMPLANTACIÓN DE UN PROGRAMA DE CRIBADO METABÓLICO AMPLIADO EN ARAGÓN.** Roncalés Samanes P, González Irazábal Y, Fuertes Rodrigo C, López Úbeda M, Monge Galindo L, García Jiménez MC. Unidad de Enfermedades Metabólicas. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.
- C5b DETECCIÓN DE ACIDURIA FORMIMINOGLUTÁMICA EN CRIBADO NEONATAL POR ESPECTROMETRÍA DE MASAS EN TÁNDEM.** Delgado Pecellín C¹, Bueno Delgado MA², Álvarez Ríos AI¹, Ruiz Salas P³, Pérez-Cerdá Silvestre C³. ¹Servicio de Bioquímica, ²Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla. ³Universidad Autónoma, CEDEM.



09.30 SIMPOSIUM ALEXION. **Sala Ciudadela (3ª planta)**

Deficiencia de lipasa ácida lisosomal (LALD). Diagnóstico diferencial en enfermedades metabólicas con afectación hepática

Moderador: *Luis José Aldámiz-Echevarría* (Servicio de Pediatría, H.U. Cruces, Bilbao)

- Deficiencia de lipasa ácida lisosomal (LALD): Visión del gastroenterólogo pediátrico. *Ana Moreno* (Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. H. Materno Infantil Teresa Herrera, A Coruña)
- Desafío en el diagnóstico diferencial de la deficiencia de lipasa ácida lisosomal (LALD). *Luis José Aldámiz-Echevarría* (Unidad de Metabolismo. H.U. Cruces, Bilbao)
- Deficiencia de lipasa ácida lisosomal (LALD): Casos clínicos pediátricos. *Inmaculada García* (Servicio de Pediatría. H.U. Miguel Servet, Zaragoza)

10.30 *Descanso Café. Vestíbulo (3ª planta)*

11.00 ACTUALIZACIÓN Y COMUNICACIONES AL TEMA PRINCIPAL. **Sala Ciudadela (3ª planta)**

Trastornos de la glicosilación

- Protocolo de diagnóstico y tratamiento de los defectos congénitos de glicosilación. *Celia Pérez-Cerdá* (Moderadora y presentación del protocolo)
- Bases moleculares y diagnóstico en el laboratorio de los CDG. *Marisa Girós*
- Avances en investigación clínica de los CDG. *Mercedes Serrano*
- Cerebelo en CDG y nuevas patologías de la glicosilación. *Belén Pérez Dueñas*



C6 INVESTIGACIÓN ABIERTA COLABORATIVA EN PMM2-CDG A TRAVÉS DE WWW.RARECOMMONS.ORG. Serrano M¹, de Diego V¹, Nafría B¹, Pérez-Dueñas B¹, Castejón E², Meavilla S², Catalá J³, Suárez L⁴, Familias y Médicos participando en RareCommons. ¹Dep. de Neurología y Dep. de Innovación, ²Dep. de Gastroenterología y Nutrición, ³Dep. de Oftalmología, ⁴Dep. de Endocrinología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat, Barcelona.

12.30 SIMPOSIUM MERCK. Sala Ciudadela (3ª planta)
Abordaje terapéutico del paciente con HPA/PKU

- Apertura del simposio. *Luis Aldámiz-Echevarría* (H.U. de Cruces. Vizcaya)
- Opciones terapéuticas en el tratamiento de la hiperfenilalaninemia benigna. *Inmaculada García* (H.U. Miguel Servet, Zaragoza)
- Manejo de la paciente embarazada tras diagnóstico de PKU. *María Luz Couce* (C.H.U. de Santiago. A Coruña)
- Transición del paciente PKU de Pediatría al Especialista de adulto. *Amaya Bélanger* (H.U. Ramón y Cajal, Madrid)
- Discusión y cierre

13.30 Comida Entreplanta

15.30 ACTUALIZACIÓN. Sala Ciudadela (3ª planta)
Enfermedades neurometabólicas de expresión central
Moderadora: *Angels García Cazorla*

- Biomarcadores en líquido cefalorraquídeo: valor semiológico. *Rafael Artuch*
- Aspectos clínicos y terapéuticos. *Eduardo López-Laso*



16.30 *Descanso Café. Vestíbulo (3ª planta)*

17.00 CONFERENCIA. *Sala Ciudadela (3ª planta)*

Moderador: *Jaime Campistol*

- Enfermedades metabólicas hereditarias en la biosíntesis del ácido lipoico. *María Antonia Ribes*

18.00 SIMPOSIUM LUCANE PHARMA. *Sala Ciudadela (3ª planta)*

Actualización en fórmulas para PKU basadas en el GMP (Update on PKU Formulas based on GMP)

Moderador: *Jaume Dalmau*

- Introduction
- Amino acid based diets. Are they innocuous for kidney? *Guillem Pintos*
- Experience in the use of GMP based diets on the treatment of PKU. *Denise Ney*
- Questions

19.00 ASAMBLEA DE LA AECOM. *Sala Ciudadela (3ª planta)*

● VIERNES, 16 DE OCTUBRE DE 2015

08.00 COMUNICACIONES ORALES. Sala Ciudadela (3ª planta)

Moderadoras: *Domingo González Lamuño y Elena Aznal Sainz*

- C7** **NEOPTERINA EN LÍQUIDO CEFALORRAQUÍDEO COMO MARCADOR DE PROCESOS INMUNO-INFLAMATORIOS: ESTABLECIMIENTO DE UN NUEVO VALOR DE CORTE.** Ormazabal Herrero A¹, Molero-Luis M¹, Sierra March C¹, García-Cazorla A², Muñoz Almagro C³, Artuch Iriberrí R¹. ¹*Servicio Bioquímica*, ²*Servicio Neurología*, ³*Servicio Microbiología Molecular. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.*
- C8** **CRISIS EPILÉPTICAS NEONATALES COMO FORMA DE PRESENTACIÓN ATÍPICA DE DÉFICIT DE COBALAMINA C.** Felipe A¹, Chavez E¹, Macaya A¹, Redecillas S², Arranz JA³, Carnicer C³, Clemente S⁴, Delgado I⁵, Del Toro M¹. ¹*Servicio de Neurología Pediátrica*, ²*Servicio de Nutrición*, ³*Laboratorio de Metabolopatías*, ⁴*Servicio de Farmacia*, ⁵*Servicio de Radiología Pediátrica. Hospital Vall d'Hebron, Barcelona.*
- C9** **GABA Y VITAMINA B6: CORRELACIÓN CON OTROS NEUROTRANSMISORES Y AMINOÁCIDOS EN LCR, Y DESCRIPCIÓN CLÍNICA EN 60 PACIENTES NEUROPEDIÁTRICOS.** Cortès-Saladelafont E¹, Molero-Luis M^{2,3}, Duarte S^{4,5}, Casado M^{2,3}, Sierra C^{2,3}, Ormazábal A^{2,3}, O'Callaghan-Gordo M^{1,2}, Sanmartí-Vilaplana F¹, Fons C¹, González-Álvarez V¹, Pérez-Dueñas B^{1,2}, Campistol-Plana J^{1,2}, Ortez C^{1,2}, Ramos F¹, Ramírez A¹, Agut T⁶, García-Alix A⁶, Armstrong-Morón J^{2,3}, Artuch R^{2,3}, García-Cazorla A^{1,2}. ¹*Servicio de Neuropediatría*, ³*Servicio de Medicina Genética y Metabolismo*, ⁶*Sevicio de Cuidados Intensivos Neonatales. Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.* ²*CIBERER, Instituto de Salud Carlos III, Madrid.* ⁴*Molecular Medical Institute, Universidad de Lisboa, Portugal.* ⁵*Child Neurology Department, Hospital D. Estefânia, Lisboa, Portugal.*





C10 REGISTRO COLABORATIVO MULTICÉNTRICO ANDALUZ DE ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS:

HACIENDO EL CAMINO. Blasco-Alonso J¹, Serrano Nieto J¹, Bueno Delgado MA², Gil Campos M³, Arrabal Fernández L⁴, Galera Martínez R⁵, Venegas Moreno E², Gonzalo Martín M¹, Ley Martos M⁶, Sierra Corcoles C⁷, Ruiz García C⁸, Jiménez Gómez J³, López Ruzafa E⁵, Aguirre Rodríguez J⁵, Blanca JA⁶, Roldán Aparicio S⁴, Tapia Ceballos L⁸, Delgado Pecellín C², Yahyaoui Macías R¹, en representación del Grupo Andaluz de Estudio de Enfermedades Metabólicas Hereditarias. ¹Hospital Regional Universitario de Málaga. ²Hospital Virgen del Rocío de Sevilla. ³Hospital Reina Sofía de Córdoba. ⁴Hospital Virgen de las Nieves de Granada. ⁵Hospital Torrecárdenas de Almería. ⁶Hospital Puerta del Mar de Cádiz. ⁷Hospital Universitario de Jaén. ⁸Hospital Costa del Sol de Marbella.

C11 ENCEFALOPATÍA MITOCONDRIAL CAUSADA POR MUTACIONES EN EL GEN FBXL4.

Gil-Campos M¹, Fernández-Marmiesse A², Emperador S³, Roca I², López-Gallardo E³, López-Laso E⁴, Flores-Rojas K⁵, Montoya J³. ¹Unidad de Metabolismo e Investigación Pediátrica. Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba. Universidad de Córdoba. IMIBIC. CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER). ²Unidad de diagnóstico y tratamiento de EMC. Hospital Clínico de Santiago de Compostela. ³Departamento de Bioquímica, Biología Molecular y Celular, CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER), Instituto de Investigación Sanitaria de Aragón. Universidad de Zaragoza. ⁴Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba. Universidad de Córdoba. IMIBIC. CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER). ⁵Unidad de Metabolismo e Investigación Pediátrica. IMIBIC.

C12 ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO EN CUIDADOS INTENSIVOS PEDIÁTRICOS. DIFERENCIAS EN LA ERA

PRE Y POSTCRIBADO NEONATAL AMPLIADO. Gil Gómez R¹, Blasco Alonso J², Serrano Nieto J², Yahyaoui Macías R³, de la Mota Ybancos JL¹, Sierra Salinas C², Milano Manso G¹. ¹Unidad de Gestión Clínica de Cuidados Críticos y Urgencias Pediátricos, ²Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Infantil, ³Servicio de Laboratorio Clínico. Hospital Regional Universitario de Málaga.

C13 MANIFESTACIONES CARDÍACAS EN ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS.

Serrano Nieto J¹, Blasco Alonso J¹, Ortiz Garrido A², Yahyaoui Macías R³, Cuenca Peiró V², Zabala Argüelles JP², Sierra Salinas C¹. ¹Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Infantil, ²Unidad de Cardiología Infantil, ³Servicio de Laboratorio Clínico. Hospital Materno-Infantil, Hospital Regional de Málaga.



C14 VALIDACIÓN DEL CONJUNTO MÍNIMO BÁSICO DE DATOS AL ALTA HOSPITALARIA COMO FUENTE DE IDENTIFICACIÓN DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO. Vicente E¹, Mosquera-Gorostidi A², González-Benavides A², Naberan-Mardaras I², Vaquero I², Herrero-Varas A², Lavilla-Oiz A², Bengoa-Aloso A³, Álvarez N⁴, Ramos MA³, Ardanaz E¹, Sánchez-Valverde F². ¹*Servicio de Epidemiología, Prevención y Promoción de la Salud. Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra. Pamplona.* ²*Servicio de Pediatría,* ³*Servicio de Genética Médica. Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona.* ⁴*Servicio de Coordinación, Calidad y Control Asistencial. Servicio Navarro de Salud – Osasunbidea. Pamplona.*

C15 REVISIÓN DE CASOS DE HIPERGLICINEMIA NO CETÓSICA EN LOS ÚLTIMOS 15 AÑOS. Sánchez-Soler MJ¹, López-González V¹, Domingo-Jiménez R², González Gallego I³, Guillén-Navarro E¹, Gil Ortega D⁴. ¹*Servicio de Pediatría, Genética Médica;* ²*Servicio de Pediatría, Neuropediatría;* ³*Centro de Bioquímica y Genética Clínica, Sección Metabolopatías;* ⁴*Servicio de Pediatría, Gastroenterología Infantil. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.*

C16 DEFICIENCIA DE LIPASA ÁCIDA LISOSOMAL: UNA CAUSA POCO RECONOCIDA DE DISLIPEMIA Y DISFUNCIÓN HEPÁTICA. García Jiménez MC¹, Roncalés Samanes P¹, Monge Galindo L¹, Ros Arnal I¹, Cebolla Sanz J², Rodríguez-García E³, Amigó N⁴, Heras M⁵, Yahyaoui R³. ¹*Servicio de Pediatría,* ²*Unidad de Investigación Traslacional IIS Aragón, Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.* ³*Laboratorio clínico. Hospital Regional de Málaga.* ⁴*Biosfer Teslab. Reus.* ⁵*Research Unit of Lipids and Atherosclerosis. IISPV, Rovira i Virgili University, Reus.*

09.15 MESA REDONDA Y COMUNICACIONES A LA MESA. Sala Ciudadela (3ª planta)
Optimización en el diagnóstico y tratamiento enzimático en enfermedades lisosomales

Moderadora: *Inmaculada García Jiménez*

- *Mireia del Toro*
- *Paula García*



C17 ENFERMEDAD DE GAUCHER: TRATAMIENTO ENZIMÁTICO. EXPERIENCIA DE 20 AÑOS. Vitoria Miñana I¹, Hernández Berto T², Dalmau Serra J¹. ¹Unidad de Nutrición y Metabolopatías. Hospital La Fe. Valencia. ²Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.

C18 MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VI EN LA POBLACIÓN ESPAÑOLA. Gómez-García de la Banda M¹, Aguirre J², Bosch T³, Cabrera JC⁴, Del Toro M¹, Duque MR⁵, Galán E⁶, González L⁷, Murray M⁸, Pineda M⁹, Sánchez F¹⁰. ¹Servicio de Neurología Pediátrica, H. Universitario Vall d'Hebron, Barcelona. ²Servicio de Pediatría, H. de Torrecárdenas, Almería. ³Servicio de Medicina Interna, H. Universitario Son Espases, Palma de Mallorca. ⁴Servicio de Neurología Pediátrica, H. Materno-infantil, Las Palmas de Gran Canaria. ⁵Servicio de Neurología Pediátrica, H. Universitario Nuestra Señora de la Candelaria, Santa Cruz de Tenerife. ⁶Servicio de Pediatría, Hospital Materno Infantil, Badajoz; ⁷Servicio de Neurología Pediátrica, H. Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid. ⁸Servicio de Neurología Pediátrica, Complejo Hospitalario Universitario de Canarias, Santa Cruz de Tenerife. ⁹Neurología Pediátrica, Centre Mèdic, H. Universitario Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat. ¹⁰Servicio de Gastroenterología Pediátrica, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona.

C19 SÍNDROME DEL TÚNEL CARIANO EN NIÑOS CON MUCOPOLISACARIDOSIS. Chávez E¹, García-Fontecha C², Aguirre M², Gratacós M³, Elorza I⁴, Carnicer C⁵, Domínguez C⁶, Fernández A⁷, Del Toro M¹. ¹Servicio de Neurología Pediátrica, ²Servicio de Ortopedia Pediátrica, ³Servicio de Neurofisiología, ⁴Servicio de Hematología Pediátrica, ⁵Laboratorio de Metabolopatías, ⁶CIBIM Nanomed, ⁷Servicio de Farmacia. Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona.

C20 TERAPIA ENZIMÁTICA SUSTITUTIVA EN ENFERMEDADES LISOSOMALES: EXPERIENCIA EN UN HOSPITAL TERCARIO (1995-2015). Vitoria Miñana I, Herrero García A, Dalmau Serra J. Servicio de Nutrición y Metabolopatías Infantil. Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia.

C21 TRATAMIENTO A LARGO PLAZO CON TERAPIA DE SUSTITUCIÓN ENZIMÁTICA CON VELAGLUCERASA ALFA EN NIÑOS CON ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO I. Pastores GM¹, Rhead W², Charrow J³, Longo N⁴, Harmatz P⁵, Hangartner TN⁶, Wang N⁷, Smith L⁸. ¹Mater Misericordiae University Hospital, Dublin, Ireland. ²Children's Hospital of Wisconsin, Milwaukee,

United States. ³Ann & Robert H Lurie Children's Hospital, Chicago, United States. ⁴The University of Utah, Salt Lake City, United States. ⁵Children's Hospital Oakland, Oakland, United States. ⁶Wright State University, Dayton, United States. ⁷Shire, Lexington, United States. ⁸Children's Mercy Hospital, Kansas City, United States.



C22 TRATAMIENTO EN LA ENFERMEDAD DE POMPE, A PROPÓSITO DE UN CASO. Lahílla Cuello L, Jiménez Olmos A, Feo Ortega S, Adán Lanceta V, Roncales Samanes P, García Jiménez I, Monge Galindo L. *Hospital Infantil Universitario Miguel Servet, Zaragoza.*

C23 TRATAMIENTO ENZIMÁTICO SUSTITUTIVO EN SÍNDROME DE HUNTER (MPSII). Vitoria Miñana I, Herrero García A, Dalmau Serra J. *Unidad de Nutrición-Metabolopatías. Hospital La Fe, Valencia.*

11.00 *Descanso Café. Vestíbulo (3ª planta)*

11.30 MESA REDONDA Y COMUNICACIONES A LA MESA. **Sala Ciudadela (3ª planta)**

Tratamiento nutricional de las enfermedades congénitas del metabolismo: ¿Hay alguna novedad?

Moderador: *Jaime Dalmau*

- *Mónica Ruiz Pons e Isidro Vitoria*

C24 TRATAMIENTO NUTRICIONAL DE LA GLUCOGENOSIS. EXPERIENCIA EN UNA SERIE DE 16 PACIENTES. Mendizábal Díez M¹, Amezqueta Tiraplegui A¹, Martínez Merino M¹, Naberan Mardaras I¹, Justo Ranera A¹, González Benavides A¹, Vaquero Íñigo I¹, Etayo Etayo V², Ramos Arroyo MA³ Aznal Sainz E¹, Moreno-Villares JM⁴, Manzanares López-Manzanares J⁴, Medina Benítez E⁴, Urruzuno Tellería P⁴, Sánchez-Valverde Visus F¹. ¹*Servicio de Pediatría*, ³*Servicio de Genética. Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona.* ²*Pediatra de Atención Primaria. Centro de Salud de Tafalla. Navarra.* ⁴*Servicio de Gastroenterología Pediátrica. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.*



- C25 ¿EXISTE UNA ADECUADA INFORMACIÓN NUTRICIONAL EN EL ETIQUETADO DE PRODUCTOS ALIMENTARIOS TRANSFORMADOS USADOS EN LA DIETA CETOGÉNICA?** Gil-Campos M¹, Gómez Mateos R², Flores-Rojas K¹. ¹Unidad de Metabolismo e Investigación Pediátrica. Hospital Universitario Reina Sofía, IMIBIC. Córdoba. ²Departamento Bromatología y Tecnología de los Alimentos. Universidad de Córdoba.
- C26 EVOLUCIÓN Y COMPLICACIONES DURANTE EL TRATAMIENTO CON MANOSA EN PACIENTE AFECTA DE DEFECTO CONGÉNITO DE FOSFOMANOSA ISOMERASA.** Monge Galindo L¹, Roncales Samanes P¹, Jiménez Olmos A¹, González Irazabal Y², Recasens V³. ¹Unidad de Enfermedades Metabólicas. Servicio de Pediatría. Hospital Infantil Universitario Miguel Servet. Zaragoza. ²Servicio de Bioquímica, ³Servicio de Hematología. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.
- C27 EXPERIENCIA CON TRIHEPTANOÍNA EN UN CASO DE DEFICIENCIA DE PROTEÍNA TRIFUNCIONAL MITOCONDRIAL (MTP).** De Azua Brea B, López García MS, Fuertes Blas S, Ramakers J, Vidal Palacios C. *Servicio de Pediatría. Hospital Son Llàtzer, Palma de Mallorca.*
- C28 QT ALARGADO EN PACIENTE CON ACIDEMIA PROPIÓNICA Y TRATAMIENTO CON METILFENIDATO POR TDAH. REPERCUSIÓN SOBRE STATUS NUTRICIONAL.** García Ayerra M¹, Vaquero Íñigo I¹, Naberan Mardaras I¹, Martínez Oloron P², Ruiz de las Heras de la Hera A³, Amezqueta Tiraplegui A¹, Ortigosa Pezonaga B³, Yoldi Petri ME⁴, Sánchez-Valverde Visus F¹. ¹Servicio de Pediatría, Sección de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica; ²Servicio de Pediatría, Cardiología Pediátrica; ³Sección de Dietética y Nutrición; ⁴Servicio de Pediatría, Neurología Pediátrica. Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona.
- C29 TRATAMIENTO MEDIANTE NUTRICIÓN PARENTERAL DE UNA PACIENTE CON ACIDEMIA PROPIÓNICA COMPLICADA CON UNA PANCREATITIS.** Bélanger-Quintana A¹, Stanescu S¹, Alonso Martín DE¹, Gómez de Salazar López de Silanes E², Corral Aragón A³, Reviriego Moreno L⁴, Martínez-Pardo Casanova M¹. ¹CSUR Enfermedades Metabólicas, Servicio de Pediatría; ²Servicio de Farmacia; ⁴Enfermería Pediátrica. Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid. ³La Botica de Argensola, Farmacia Corral Aragón, Madrid.

13.00 SIMPOSIUM NUTRICIA. **Sala Ciudadela (3ª planta)**

Las unidades de adultos en el seguimiento de pacientes con metabopatías congénitas: modelos de atención y organización de la consulta

- La transferencia: organización del seguimiento de los pacientes adultos con una enfermedad metabólica. *Dr. Eugenio Oria* (Dietética y Nutrición Clínica. Complejo Hospitalario de Pamplona)
- Experiencia de una Unidad de nutrición clínica. *Dra. María Forga* (Endocrinología y Nutrición. Hospital Clínic. Barcelona) y *Sra. Cristina Montserrat* (Endocrinología y Nutrición. Hospital Clínic. Barcelona)

14.00 *Comida.* **Entreplanta**

15.00 POSTERS: defensa a pie de poster

Sesión A. Moderadores: *David Gil Ortega y José Ángel Cocho de Juan.* **Sala Luneta**

P1 AFECTACIÓN HEPÁTICA EN NIÑA CON MUTACIÓN EN GEN PHKA2 EN HETEROCIGOSIS Y REVISIÓN DE CASOS DE GLUCOGENOSIS IX A EN UN HOSPITAL TERCIARIO. Blanco Sánchez T¹, Cañedo Villarroya E¹, Martínez Zazo A², Merinero Cortés B³, Pérez-Cerdá Silvestre C³, Pedrón Giner C¹. ¹*Sección de Gastroenterología y Nutrición. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.* ²*Servicio de Pediatría. Hospital La Moraleja, Madrid.* ³*Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Universidad Autónoma Madrid. IDIPAZ. CIBERER, Madrid.*

P2 CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICAS DE LOS ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO IDENTIFICADOS EN NUESTRA COMUNIDAD AUTÓNOMA. Mosquera-Gorostidi A¹, Vicente E², Naberan Mardaras I¹, González-Benavides A¹, Vaquero I¹, Herrero-Varas A¹, Lavilla-Oiz A¹, Bengoa-Alosa A³, Ramos MA³, Ardanaz E², Sánchez-Valverde F¹. ¹*Servicio de Pediatría,* ³*Servicio de Genética. Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona.* ²*Servicio de Epidemiología, Prevención y Promoción de la Salud, Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra, Pamplona.*





- P3 CASO DE DÉFICIT DE GLUT-1 “FENOTIPO NO-CLÁSICO” CON BUEN RESPUESTA CON LA DIETA CETOGÉNICA.** Naberan Mardaras I¹, Yoldi Petri ME¹, Mosquera Gorostidi A, Justo Ranera A¹, Aguilera Albesa S¹, Vaquero Íñigo P, Aznal Sainz E², Sánchez-Valverde Visus F². ¹Neuropediatría, ²Gastroenterología y Nutrición Pediátrica. Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona.
- P4 CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO EN LA ACIDEMIA METILMALÓNICA DE DEBUT NEONATAL.** González Benavides A¹, Lavilla Oiz A¹, Mosquera Gorostidi A¹, Torrús Carmona S¹, García-Solaesa V², García Villoria J³, Sánchez-Valverde Visus F¹. ¹Servicio de Pediatría y Áreas Específicas, ²Servicio de Genética. Complejo Hospitalario de Navarra. ³Sección de Errores Congénitos del Metabolismo. Servicio de Bioquímica y Genética Molecular. Hospital Clínico, Barcelona.
- P5 DEFICIENCIA DE LA ATP SINTETASA MITOCONDRIAL ASOCIADA A LA MUTACIÓN TMEM70, UN RETO DIAGNÓSTICO CON DIFÍCIL CONSEJO GENÉTICO.** Amézqueta Tiraplegui A, Lavilla Oiz A, Naberan Mardaras I, Justo Ranera A, Lecumberri García N, Sierra Colomina G, Ribes Rubio A, Sánchez-Valverde Visus F. *Servicio Pediatría. Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona.*
- P6 DIAGNÓSTICO PRENATAL DE MALFORMACIONES CEREBRALES EN PACIENTES CON DEFICIT MÚLTIPLE DE DESHIDROGENASAS.** Gómez García de la Banda M¹, Del Toro M¹, Vázquez E², Delgado I², Arranz J³, Carnicer C³, Camba F⁴, Redecillas S⁵, Raspall M¹, Macaya A¹. ¹Servicio de Neurología Pediátrica, ²Servicio de Radiología Pediátrica, ³Laboratorio de Metabolopatías, ⁴Servicio Neonatología, ⁵Servicio de Nutrición. Hospital Universitario Vall d’Hebron, Barcelona.
- P7 ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO B: DESCRIPCIÓN DE UNA NUEVA MUTACIÓN Y CORRELACIÓN FENOTÍPICA.** Reig del Moral C¹, Irún P², Moreno Vicente-Arche B¹, García Velazquez J¹. ¹Servicio de Pediatría. Hospital General de Segovia. Segovia. ²Unidad Investigación Translacional. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.
- P8 ACTIVIDAD CISTATIONINA SS-SINTASA NORMAL EN PLASMA DE PACIENTES HOMOCISTINÚRICOS CON MUTACIONES NO SENSIBLES A LA ACTIVACIÓN POR S-ADENOSILMETIONINA.** Alcaide P, Ruiz-Sala P, Navarrete R, Pérez B, Pérez-Cerdá C, Ugarte M, Merinero B. *Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Universidad Autónoma Madrid, CIBERER, IDIPAZ, Madrid.*



- P9 ANÁLISIS DE OLIGOSACÁRIDOS EN ORINA DE PACIENTES CON POSIBLES DEFECTOS EN EL DEPÓSITO LISOSOMAL MEDIANTE MS/MS.** Ferrer-López I, Ruiz-Sala P, Garrido M, Fernández M, Merinero B, Pérez-Cerdá C, Ugarte M. *Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM). Facultad de Ciencias. Universidad Autónoma de Madrid (UAM), Madrid.*
- P10 ANÁLISIS DE TRIMETILAMINA Y TRIMETILAMINA N-ÓXIDO POR ESPECTROMETRÍA DE MASAS EN TÁNDEM PARA EL DIAGNÓSTICO BIOQUÍMICO DE TRIMETILAMINURIA.** Ruiz-Sala P, Ferrer I, Fernández M, Garrido M, Vega A, Pérez B, Merinero B, Pérez-Cerdá C, Ugarte M. *Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Universidad Autónoma Madrid. CIBERER, IDIPAZ, Madrid.*
- P11 CRIBADO DE LAS OLIGOSACARIDOSIS Y ENFERMEDADES RELACIONADAS MEDIANTE ELECTROFORESIS CAPILAR.** Batllori M, Casado M, Ormazabal A, Molero M, Sierra C, Artuch R. *Laboratorio Genética Bioquímica. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. CIBER-ER.*

Sesión B. Moderadores: *David Gil Ortega y José Ángel Cocho de Juan. Sala Luneta*

- P12 ENFERMEDADES MITOCONDRIALES EN CUIDADOS INTENSIVOS PEDIÁTRICOS. DIFICULTADES DE DIAGNÓSTICO E INCERTIDUMBRES.** Gil Gómez R¹, Blasco Alonso J², Serrano Nieto J², Martínez Martínez PL¹, Sierra Salinas C², Rodríguez Amuedo F¹, Milano Manso G¹. ¹*Unidad de Gestión Clínica de Cuidados Intensivos y Urgencias Pediátricas,* ²*Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Infantil. Hospital Materno-Infantil, Hospital Regional de Málaga.*
- P13 PANCREATITIS Y ACIDEMIA PROPIÓNICA: BUSCANDO LA ETIOLOGÍA.** Stanescu S¹, Belanger Quintana A¹, Martínez-Pardo Casanova M¹, Alonso Martín DE¹, Arrieta Blanco F², Pérez-Cerdá Silvestre C³, Merinero Cortés B³. ¹*Servicio de Pediatría,* ²*Servicio de Endocrinología y Nutrición. Unidad de Enfermedades Metabólicas. Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.* ³*Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Facultad de Ciencias. Universidad Autónoma de Madrid.*



- P14 ESTUDIO DE MOTRICIDAD FINA EN PACIENTES PKU DE DIAGNÓSTICO PRECOZ.** Gassió R, Colome R, González MJ, Mesas A, Sierra C, Castejón E, Meavilla S, Campistol J. *Unidad de Seguimiento de la PKU. Hospital Universitari Sant Joan de Déu. Barcelona.*
- P15 FENOTIPO ATÍPICO DE DEFICIENCIA DHPR DETECTADO A PARTIR DEL CRIBADO NEONATAL.** González MJ^{1,2}, Meavilla Oliva S^{2,3}, Armstrong J^{4,7}, Brandi N⁴, Gerotina E⁴, Castejón E^{2,3}, Gutiérrez A^{2,5}, García-Cazorla A^{1,7}, Artuch R^{2,6,7}, Campistol J^{1,2,7}. ¹Servicio de Neuropediatría; ²Unidad de Seguimiento de PKU; ³Servicio de Gastroenterología y Nutrición; ⁴Servicio de Medicina Genética y Molecular; ⁵Servicio de Dietética-Nutrición; ⁶Servicio de Bioquímica Clínica, Unidad de Enf. Metabólicas. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ⁷Centro de Investigación Biomédica para el Estudio de las Enfermedades Raras, CIBERER.
- P16 COMPARACIÓN FUNCIONES COGNITIVAS ENTRE PACIENTES PKU DE DIAGNÓSTICO PRECOZ EN TRATAMIENTO CON BH4 VERSUS PACIENTES PKU TRATADOS CON DIETA.** Gassió R, Colome R, Mesas A, González MJ, Artuch R, Castejón E, Meavilla S, Campistol J. *Unidad de Seguimiento de la PKU. Hospital Universitari Sant Joan de Déu. Barcelona.*
- P17 GANGLIOSIDOSIS TIPO 1: VARIACION FENOTÍPICA CLÍNICA CON GENÉTICA IDÉNTICA. A PROPÓSITO DE DOS CASOS FAMILIARES.** Martínez Merino M¹, Justo Ranera A¹, Mendizábal Diez M¹, Yoldi Petri ME², Aznal Sainz E¹, de Miguel Medina C³, Ramos Arroyo MA⁴, Sánchez-Valverde Visus F¹. ¹Servicio de Pediatría, Sección de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica; ²Servicio de Pediatría, Neurología Pediátrica; ³Servicio de Anatomía Patológica; ⁴Servicio de Genética. Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona.
- P18 HALLAZGO CASUAL DE ACIDURIA UROCÁNICA.** Delgado Pecellín C¹, Álvarez Ríos AI¹, Bueno Delgado MA², Hernández García C¹, Castro M³, Arenas Cabrera CM⁴. ¹Servicio de Bioquímica, ²Servicio de Pediatría, ⁴Servicio de Neurología. Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla. ³CEDEM, Universidad Autónoma de Madrid.
- P19 HERRAMIENTA DE APOYO DIAGNÓSTICO PARA LAS ENFERMEDADES CONGÉNITAS DEL METABOLISMO.** Poyatos Martínez RM, Galisteo González F, García-Villanova Ruiz J, Romero Nogueras JM. *Servicio de Laboratorio. Complejo Hospitalario Universitario de Granada.*



- P20 TIAMINA LIBRE COMO POTENCIAL BIOMARCADOR EN LOS DEFECTOS DEL TRANSPORTADOR-2 DE TIAMINA: UNA CAUSA TRATABLE DEL SÍNDROME DE LEIGH.** Molero-Luis M, Ortigoza-Escobar JD, García-Cazorla À, Rodríguez Pombo P, Gort L, Ribes A, Artuch Iriberry R, Pérez-Dueñas B. *Servicio de Bioquímica. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.*
- P21 MANEJO TERAPÉUTICO INICIAL DE LA ENFERMEDAD DE WILSON CON ACETATO DE ZINC.** Serrano Nieto J¹, Luque Pérez S¹, Gallego Gutiérrez S¹, Navas López VM¹, Blasco Alonso J¹, Girón Fernández-Crehuet F², Sierra Salinas C¹. ¹*Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Infantil. Hospital Regional Universitario de Málaga.* ²*Servicio de Pediatría, Hospital Universitario San Cecilio, Granada.*
- P22 RESULTADOS CARDIACOS EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE FABRY DESPUÉS DE DIEZ AÑOS DE TRATAMIENTO ENZIMÁTICO SUSTITUTIVO CON AGALSIDASA ALFA.** Kampmann C², Perrin A¹, Beck M². ¹*Shire Australia. North Ryde, NSW, Australia.* ²*Univ Medical Center, Dept of Pediatrics. Mainz, Alemania.*

Sesión C. Moderadoras: *Inmaculada García Jiménez y Begoña Merinero Cortés.* **Pasillo 3ª Planta**

- P23 DÉFICIT DE LIPASA ÁCIDA LISOSOMAL Y ENFERMEDAD POR DEPÓSITO DE ÉSTERES DE COLESTEROL.** Alcaraz A¹, Montraveta M¹, Bosch L¹, Hamilton J³, Camarena C², Pintos G¹. ¹*Servicio de Pediatría y sus áreas específicas. Hospital Universitario Germans Trias i Pujol. Badalona.* ²*Servicio de Hepatología y Trasplante Hepático Infantil. Hospital Universitario La Paz. Madrid.* ³*Biochemistry Department, Yorkhill Hospital, Yorkhill, Glasgow, United Kingdom.*
- P24 DÉFICIT DE LIPOPROTEIN LIPASA Y PANCREATITIS RECURRENTE: TRATAMIENTO CON DIETA CONTROLADA EN GRASA Y ORLISTAT, UNA OPCIÓN ESPERANZADORA DE TRATAMIENTO.** Meavilla S¹, Llerena E¹, Castejón E¹, Pinillos S¹, De los Santos M¹, Pérez N¹, Gutiérrez A¹, Egea N¹, García D¹, Armstrong J², Artuch R³, Martín de Carpi FJ¹. ¹*Sección de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición;* ²*Genética Molecular;* ³*Bioquímica Clínica. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.*



P25 HÍGADO GRASO E HIPERCOLESTEROLEMIA: ¿ES LA DEFICIENCIA DE LIPASA ÁCIDA LISOSOMAL UNA ENFERMEDAD A CONSIDERAR? Moreno Álvarez A¹, Solar Boga A¹, Lorenzo Patiño MJ². ¹*Servicio de Pediatría, ²Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Materno Infantil Teresa Herrera, Complejo Hospitalario Universitario A Coruña.*

P26 MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO VII (SÍNDROME DE SLY) COMO CAUSA DE HIDROPESÍA FETAL DE REPETICIÓN. Narbona Arias I¹, Yahyaoui Macías R², Blasco Alonso M¹, Blasco Alonso J³, Serrano Nieto J³, Benito López C⁴, González de Mesa E¹. ¹*Unidad de Gestión Clínica de Ginecología y Obstetricia; ²Unidad de Laboratorio de Metabolopatías, Servicio de Laboratorio Clínico; ³Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Infantil; ⁴Unidad de Genética, Servicio de Laboratorio Clínico. Hospital Regional Universitario de Málaga.*

P27 SÍNDROME DE HUNTER POR DELECCIÓN XP27.3Q28 DE ORIGEN MATERNO QUE ALTERA LOS GENES IDS, FMR1 Y FMR2. Mosquera Gorostidi A¹, Justo Ranera A¹, Lucea Martínez L¹, Aguilera Albesa S¹, Yoldi Petri ME¹, Ramos Arroyo MA², Coll Rosell MJ³, Aznal Sáinz E¹, Sánchez-Valverde Visus F¹. ¹*Servicio de Pediatría, ²Servicio de Genética Médica. Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona. ³Laboratorio de Bioquímica, IBC Clínic, Barcelona.*

P28 MARCADORES DE REMODELADO ÓSEO EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO I (EG1) QUE RECIBEN TRATAMIENTO ENZIMÁTICO SUSTITUTIVO A LARGO PLAZO CON VELAGLUCERASA ALFA. Zimran A¹, Mehta A², Gonzalez DE³, Ben Dridi MF⁴, Lukina EA⁵, Chang P⁶, Olivier C⁷, Elstein D¹. ¹*Gaucher Clinic, Shaare Zedek Medical Center, affiliated with the Hebrew University-Hadassah Medical School, Jerusalem, Israel. ²Royal Free Hospital, London, United Kingdom. ³Sanatorio Español, Asunción, Paraguay. ⁴La Rabta Hospital, Tunis, Tunisia. ⁵Hematology Research Center, Moscow, Russia. ⁶Shire, Lexington, Massachusetts, United States. ⁷Shire, Zug, Switzerland.*

P29 LISINURIA CON INTOLERANCIA A PROTEÍNAS. DIFICULTADES EN EL DIAGNÓSTICO Y EL MANEJO. Rausell Félix D¹, Manrique Moral O², Vitoria Miñana I³, Bonet Estruch E¹, Pérez-Cerdá C⁴, Hernández Martí V¹, Giménez Lozano C¹, Ballenilla Antón MV⁵, García Gómez AM¹, Laiz Marro B¹, Dalmau Serra J³. ¹*Servicio de Análisis Clínicos, Unidad de Metabolopatías; ²Servicio de Pediatría, Unidad de Metabolopatías. Hospital La Fe. Valencia. ³Servicio de Pediatría, Sección de Medicina Digestiva*

y Nutrición Pediátrica; ⁵Servicio de Análisis Clínicos. Hospital General de Alicante. ⁴Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Universidad Autónoma de Madrid. IDIPAZ. CIBERER. Madrid.



P30 NUEVO FENOTIPO Y GENOTIPO EN DÉFICIT COMBINADO DE LA FOSFORILACIÓN OXIDATIVA TIPO 3 (GEN TSFM). De Castro MJ¹, Fernández-Marmiesse A¹, Felgueroso B², Montoya J³, Couce ML¹. ¹Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas (UDyTEMC). Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela (CHUS). ²Unidad de Neurología Pediátrica. Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC). ³Departamento de Bioquímica y Biología Molecular y Celular. Universidad de Zaragoza.

P31 DEFICIENCIA EN ACIL-COA DESHIDROGENASA DE CADENA MUY LARGA: EXPERIENCIA EN EL CRIBADO NEONATAL AMPLIADO DE LA COMUNIDAD DE MADRID. Merinero Cortés B¹, Dulin Íñiguez E², García-Silva MT³, Morais A⁴, Pedrón-Giner C⁵, Martínez-Pardo M⁶, Martín-Hernández E³, Quijada P³, Belanger-Quintana A⁶, Cañero E⁵, Campos P³, Ferrer I¹, Leal F¹, Ruiz-Sala P¹, Pérez González B¹, Pérez-Cerdá C¹. ¹Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Universidad Autónoma de Madrid, CIBERER, IDIPAZ, Madrid. ²Laboratorio de cribado neonatal, Hosp. Univ. Gregorio Marañón, Madrid. ³Unidad Pediátrica de Enfermedades Raras. Enfermedades Mitocondriales y Metabólicas Hereditarias, Hosp. Univ. 12 de Octubre, Madrid. ⁴Unidad de Nutrición Infantil y Enfermedades Metabólicas, Hosp. Univ. La Paz, Madrid. ⁵Sección de Gastroenterología y Nutrición, Hosp. Univ. Niño Jesús, Madrid. ⁶Servicio de Pediatría, Hosp. Univ. Ramón y Cajal, Madrid.

P33 DETERMINACIÓN DE LA RELACIÓN DE HEXOSAMINAS URINARIAS PARA EL DIAGNÓSTICO DE MUCOPOLISACARIDOSIS MEDIANTE HPLC. Sierra March C, Casado M, Molero-Luis M, Ormazabal A, Artuch R. Servicio de Bioquímica. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

P34 IMPORTANCIA DEL ESTUDIO MOLECULAR EN EL DIAGNÓSTICO DE LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS. García Jiménez MC¹, Roncalés Samanes P¹, Monge Galindo L¹, González Irazábal Y², Izquierdo Álvarez S³, Miramar Gallart MD³, Rodríguez Valle A³. ¹Servicio de Pediatría, ²Servicio de Bioquímica, ³Servicio de Genética. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.



Sesión D. Moderadoras: Inmaculada García Jiménez y Begoña Merinero Cortés. Pasillo 3ª Planta

- P35 RABDOMIÓLISIS SEVERA RECURRENTE EN LA INFANCIA. EXPRESIÓN DE UNA ENFERMEDAD MITOCONDRIAL.** Gil-Campos M¹, Flores-Rojas K², López-Gallardo E³, Emperador S³, Montoya J³. ¹Unidad de Metabolismo e Investigación Pediátrica. Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba. Universidad de Córdoba. IMIBIC. CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER). ²Unidad de Metabolismo e Investigación Pediátrica. IMIBIC. ³Departamento de Bioquímica, Biología Molecular y Celular, CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER), Instituto de Investigación Sanitaria de Aragón. Universidad de Zaragoza, Zaragoza.
- P36 RENDIMIENTO DE UN PROTOCOLO DE ESTUDIO DE RETRASO PSICOMOTOR EN EL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS.** García Jiménez MC¹, López Pisón J², Roncalés Samanes P¹, Monge Galindo L¹, Peña Segura JL², Fernando R², Fuertes Rodrigo C². ¹Unidad de Metabopatías, ²Unidad de Neuropediatria. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.
- P37 SÍNDROME DE ENTEROCOLITIS INDUCIDA POR PROTEÍNA (FPIES) DE FRUTA, OTRA ENTIDAD EN LA QUE PENSAR EN EL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE LA INTOLERANCIA HEREDITARIA A LA FRUCTOSA.** Meavilla S¹, Castejón E¹, Artuch R², Ormazabal A², Sierra C², Armstrong J³, García A⁴, Martín de Carpi FJ¹. ¹Sección de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición; ²Bioquímica Clínica; ³Genética Molecular; ⁴Unidad de Neurología. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.
- P38 TRASTORNO CONDUCTUAL COMO DEBUT DE HOMOCISTINURIA POR DÉFICIT DE CISTATIONINA β -SINTASA.** Crespo Madrid N¹, Quijada Fraile P², García Campos O¹, Campos Martínez P², Martín Hernández E², García Silva MT², Merinero Cortés B³, Martín-Sacristán Martín B¹. ¹Servicio de Pediatría. Hospital Virgen de la Salud. Toledo. ²Unidad Pediátrica de Enfermedades Raras. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. ³Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. CIBERER. Universidad Autónoma de Madrid.
- P39 VARIABILIDAD EN EL ESPECTRO CLÍNICO DE LA FENILCETONURIA EN PACIENTES NO TRATADOS.** Fuentes Guerrero M¹, Cáceres Marzal C^{1,2}, Márquez Armenteros AM^{1,3}, Sardina González MD^{1,4}. ¹Servicio de Pediatría; ²Unidad de Neuropediatria y Unidad de Diagnóstico y Seguimiento de Enfermedades Metabólicas; ³Unidad de Digestivo Infantil y Unidad de Diagnóstico y Seguimiento de Enfermedades Metabólicas; ⁴Unidad de Neuropediatria. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz.



- P40 TRATAMIENTO CON COQ10 EN PACIENTES CON ACIDEMIA PROPIÓNICA; ESTUDIO MULTICÉNTRICO, RESULTADOS PRELIMINARES.** Stanescu S¹, Belanger Quintana A¹, Martínez-Pardo Casanova M¹, Alonso Martín DE¹, Arrieta Blanco F², Pérez-Cerdá Silvestre C³, Merinero Cortés B. ¹*Servicio de Pediatría*, ²*Servicio de Endocrinología y Nutrición. Unidad de Enfermedades Metabólicas. Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.* ³*Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Facultad de Ciencias. Universidad Autónoma de Madrid.*
- P41 ATENCIÓN AL PACIENTE CON UNA ENFERMEDAD METABÓLICA HEREDITARIA TRAS SU TRANSFERENCIA A UNA UNIDAD DE NUTRICIÓN CLÍNICA DE ADULTOS.** Forga Visa MT, Montserrat Carbonell C, Leyes García P, Trabal Vilchez J, Vinagre Torres I. *Servicio de Endocrinología y Nutrición. Institut de Malalties Digestives i Metabòliques. Hospital Clínic, Barcelona.*
- P42 CONTROL METABÓLICO EN PACIENTES CON ENFERMEDAD METABÓLICA, HIPERFENILALANINEMIA, TRANSFERIDOS A UNA UNIDAD DE NUTRICIÓN DE ADULTOS.** Montserrat Carbonell C, Forga Visa M, Trabal Vilchez J, López Galera RM, Rigau Martín J, Leyes García P, Pérez Heras. *Servicio de Endocrinología y Nutrición. Institut de Malalties Digestives i Metabòliques. Hospital Clínic, Barcelona.*
- P43 DIAGNÓSTICO DE HOMOCISTINURIA CLÁSICA EN LA EDAD ESCOLAR.** Blanco Sánchez T¹, Cañedo Villarroya E¹, Ruiz Herrero J¹, López Marín L², Merinero Cortés B³, Pérez-Cerdá Silvestre C³, Pedrón Giner C¹. ¹*Sección de Gastroenterología y Nutrición*, ²*Sección de Neurología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.* ³*Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Universidad Autónoma Madrid. IDIPAZ. CIBERER, Madrid.*
- P44 EVALUACIÓN DE LA SERIE DE ADULTOS CON METABOLOPATÍAS SEGUIDOS EN ENDOCRINOLOGÍA EN ANDALUCÍA.** Gonzalo Marín M¹, Venegas Moreno E², Dios Fuentes E², Blasco Alonso J³, Bueno Delgado M⁴, Serrano Nieto J³, Sierra Salinas C³, Oliveira Fuster G¹, Tinahones Madueño F¹, Soto Moreno A². ¹*UGC Endocrinología y Nutrición. Hospital Regional Universitario de Málaga.* ²*UGC Endocrinología y Nutrición*, ⁴*UGC Pediatría. Hospital Virgen del Rocío.* ³*UGC Pediatría. Servicio Gastroenterología Pediátrica. Hospital Materno-Infantil. Hospital Regional Universitario de Málaga.*



P45 SUPLEMENTACIÓN CON YODO DURANTE EL EMBARAZO. ¿CAUSA DE HIPOTIROIDISMO TRANSITORIO? Vila Vidal MM, García Raja AM, Martín Navas I, Pérez Esteban G, Caimari Jaume M, Carrasco Martínez C, Sáiz Adrover A. *Servicio de Análisis Clínicos. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca.*

16.30 CONTROVERSIAS ACTUALES Y COMUNICACIONES AL TEMA. Sala Ciudadela (3ª planta)
Moderadora: *María Antonia Ramos Arroyo*

- Diagnóstico genético de enfermedades metabólicas hereditarias: Paneles de genes *versus* exoma clínico. *Belén Pérez, Ana Fernández Marmiesse*

C30 MUTACIONES EN NFU1: FENOTIPO CLÍNICO EN 30 PACIENTES ESPAÑOLES. Del Toro M¹, González-Gutiérrez Solana L², García-Cazorla MA³, Aldámiz L⁴, Campistol J³, De Castro P⁵, Dorao P⁶, Labanda J⁷, Labayru MT⁴, Lara J⁸, Martín del Valle F⁹, Martínez-Pardo M¹⁰, Sanjurjo P⁷, Tort F¹¹, Navarro-Sastre A¹¹, Arranz A¹, Rodríguez-Pombo P¹², Pérez-Cerdá C¹², Ribes A¹¹. ¹Hospital Univeristario Vall d'Hebron, Barcelona. ²Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid. ³Hospital Universitario Sant Joan de Déu, Barcelona. ⁴Hospital de Cruces, Barakaldo. ⁵Hospital Gregorio Marañón, Madrid. ⁶Hospital Universitario La Paz, Madrid. ⁷Hospital Ntra. Señora de Aránzazu, San Sebastián. ⁸Hospital Puerta de Hierro-Majadahonda, Madrid. ⁹Hospital de Torrejón, Madrid. ¹⁰Hospital Ramón y Cajal, Madrid. ¹¹Hospital Clínic-CIBERER, Barcelona. ¹²CEDEM-Universidad Autónoma, Madrid.

C31 DIAGNÓSTICO GENÉTICO DIRIGIDO EN PACIENTES CON ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO MEDIANTE NEXT GENERATION SEQUENCING. Yubero Siles D¹, Gerotina Mora E², Brandi Tarrau NM², Casado Río M¹, Montero Sánchez R^{1,3}, Ormazábal Herrero A¹, Artuch Iriberrí R^{1,3}, Armstrong Morón J^{2,3}. ¹Servicio de Metabolopatías, ²Servicio de Genética Bioquímica & Rett. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ³Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). Instituto de Salud Carlos III.



C32 DISEÑO DE UNA HERRAMIENTA BIOINFORMÁTICA PARA LA DETECCIÓN DE INSERCIÓNES Y DELECCIONES EN PANELES GÉNICOS DIRIGIDOS A DETECTAR ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO. De Castro MJ, Roca I, Gouveia S, Sánchez Pintos P, Cocho JA, Fernández-Marmiesse A, Couce ML. *Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas (UDyTEMC). Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela (CHUS).*

17.30 *Descanso Café. Vestíbulo (3ª planta)*

18.00 CONFERENCIA DE CLAUSURA. *Sala Ciudadela (3ª planta)*
Moderador: *Félix Sánchez-Valverde Visus*

- *Terapia nutricional en los errores innatos del metabolismo ¿Sigue siendo importante? Pablo Sanjurjo Crespo*

21.00 CENA DE CLAUSURA Y ENTREGA DE PREMIOS
Restaurante Europa





INFORMACIÓN CIENTÍFICA



NORMAS DE PRESENTACIÓN EN LA SEDE DEL CONGRESO



■ COMUNICACIONES ORALES

El tiempo máximo de exposición será de 7 minutos (5 de presentación y 2 de discusión). El día y horario de exposición es el asignado en el programa científico. La presencia del autor será inexcusable.

Únicamente se entregará certificado de participación a las comunicaciones que hayan sido presentadas y discutidas bajo tutela del moderador.

Las presentaciones deberán entregarse en soporte electrónico (CD o Pen-drive). Las salas de sesiones estarán equipadas para proyección por ordenador, PowerPoint para PC. Los ordenadores portátiles no están permitidos. Los participantes deberán entregar la ponencia al técnico de la sala media hora antes del inicio de su sesión, para su comprobación y recogerla en el mismo lugar una vez finalizadas las sesiones.



■ POSTERS

Los posters serán impresos y colocados en sus respectivos paneles por la Organización del Congreso. El tiempo máximo de exposición será de 4 minutos (3 de presentación y 1 de discusión). En los pósters defendidos, la presencia del autor será inexcusable en el día y hora señalados para la discusión.

Únicamente se entregará certificado de participación a los posters que hayan sido presentados y discutidos bajo la tutela del moderador.

PREMIOS

Se entregará Premio a la mejor Comunicación Oral y mejor Póster presentados en el Congreso.



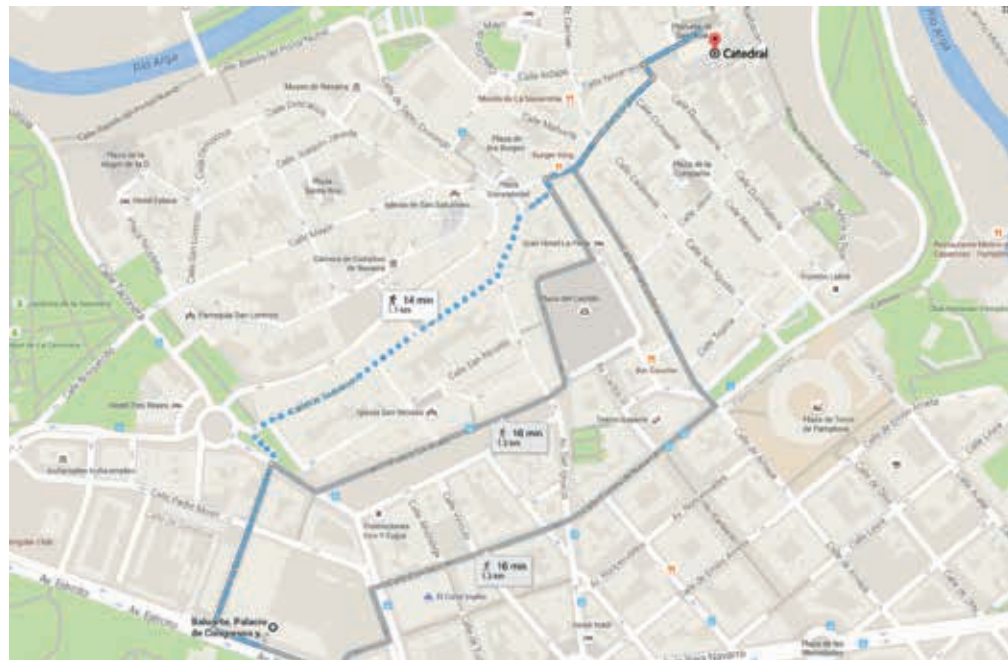
● MIÉRCOLES, 14 DE OCTUBRE DE 2015

- 20.00 CÓCTEL DE BIENVENIDA
Catedral de Pamplona
C/ Curia s/n. 31001 Pamplona



● VIERNES, 16 DE OCTUBRE DE 2015

- 21.00 CENA DE CLAUSURA Y ENTREGA DE PREMIOS
Restaurante Europa
C/ Espoz y Mina, 11. 31002 Pamplona



PLANO PALACIO BALUARTE
A CATEDRAL DE PAMPLONA



● SEDE



Palacio de Congresos Baluarte

Plaza del Baluarte. 31002 Pamplona

Tlf. 948 06 60 66

www.baluarte.com

Secretaría Técnica

Ergon Time, S.A. C/ Arboleda, 1. 28221 Majadahonda (Madrid). Tlf. 91 636 29 30. email: ergontime@ergon.es

Entrega de Documentación

En la Secretaría Técnica del Congreso, situada en la Sede del mismo, el día 14 de octubre a partir de las 13.00 horas.

Acreditación

Cada congresista recibirá junto con la documentación una acreditación que le dará acceso a los actos científicos y sociales del Congreso, y que deberá llevar siempre de forma visible.

La acreditación será exigida para el acceso a todos los actos.

Almuerzos de trabajo

Será obligatorio presentar la acreditación a la entrada del comedor.



Inscripción al Congreso

Las inscripciones se realizarán a través de la página web de la sociedad: <http://ae3com.eu/>

La inscripción como congresista incluye:

- Acceso a Sesiones Científicas y Exposición Comercial.
- Documentación del Congreso.
- Cafés y Almuerzos de trabajo.
- Certificado de asistencia.
- Acto inaugural.
- Cena de Clausura.

Cancelaciones

Las cantidades retenidas, en concepto de gasto por anulación de una inscripción, son las siguientes:

- 25% hasta el 1 de septiembre de 2015.
- 50% después del 1 de septiembre de 2015.
- 100% después del 15 de septiembre de 2015.

Reconocimiento de Interés Sanitario

Reconocido de Interés Sanitario por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

Acreditación Formación Continuada

Solicitada la acreditación de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias, a la Consejería de Sanidad de Navarra, para todas las sesiones científicas del Congreso, a excepción de las sesiones de comunicaciones orales, posters con defensa y symposiums.

Los asistentes que, estando inscritos al Congreso, deseen obtener la acreditación en las Sesiones Científicas mencionadas, deberán cumplir las siguientes condiciones:

- Complimentar el registro que entregará una azafata a la entrada de cada sesión durante los 10 primeros minutos y deberá devolverse al finalizar la misma debidamente cumplimentado y firmado.
- Contestar al cuestionario de evaluación del Congreso a su finalización y entregarlo en la Secretaría Técnica.

Para la obtención de los créditos, se exigirá una asistencia del 90%. Por normas de la Formación Continuada, los residentes no podrán solicitar la acreditación. La acreditación se enviará por correo electrónico, por lo que le rogamos ponga con letra clara su dirección de e-mail en el registro.

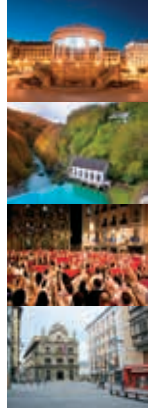




Asociación Española
Para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo

XI CONGRESO NACIONAL DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

PAMPLONA
2015



QR Android



QR iOS

