



12:30 - 13:00 **Visita Exposición.**

13:00 - 14:00 **Conferencia Invitada.**  
**Células madre y medicina regenerativa.**  
*Prof. Juan Carlos Izpisua Belmonte.*  
Presentación: *Dr. Antonio Baldellou Vázquez.*

14:00 - 15:30 **Comida.**

15:30 - 16:30 **Conferencia Invitada.**  
**Desarrollo del pensamiento metabólico.**  
*Prof. Hans Böhles.*  
Presentación: *Dr. Pablo Sanjurjo Crespo.*

16:30 - 17:00 **Café - Sesión de Pósters 2.**

17:00 - 18:00 **Conferencia Invitada.**  
**Diagnóstico y tratamiento de las Mucopolisacaridosis.**  
*Prof. Paul R Hartz, MD.*  
Presentación: *Dra. Maria Bueno Delgado.*

18:00 - 19:30 **Asamblea de la AECOM.**

21:30 **Cena de clausura en el Restaurante Can Travi Nou.**



# X Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo

1-2 de septiembre 2013

BARCELONA





# PROGRAMA

08:45 - 09:00 **Inauguración**

09:00 - 10:30 **Taller de Trabajo (Workshop)**

**WORKSHOP 1:** En enfermedades lisosomales:  
¿Quién, como y cuando tratar?  
*Moderador: Dr. Guillem Pintos Morell.*  
*Ponente: Dra. Mireia del Toro Riera.*

**WORKSHOP 2:** Paneles génicos basados en tecnología de secuenciación masiva (NGS) como herramienta de apoyo al diagnóstico clínico.  
*Moderadora: Dra. Judith Armstrong Moron.*  
*Ponentes: Dr. Luis González Gutiérrez-Solana, Dra. Ana F. Marmiesse.*

**WORKSHOP 3:** Defectos congénitos de la absorción y el metabolismo de la cobalamina (Inborn Errors of Cobalamin absorption and metabolism).  
*Moderadora: Dra. M<sup>a</sup> Concepción García Jiménez.*  
*Ponentes: Prof. Dr. Jörn Oliver Sass, Dra. Belén Pérez Dueñas.*

**WORKSHOP 4:** Aplicación clínica de las Técnicas de Estudio del Genoma Completo y traslación del conocimiento en Enfermedades Raras,  
*Moderador: Dr. Domingo González-Lamuño.*  
*Ponente: Dra. Encarna Guillén Navarro.*



**WORKSHOP 5:** Manejo nutricional de Errores innatos del Metabolismo.

*Moderador: Dr. Jaime Dalmau Serra.*

*Ponentes: Dr. Luis Peña Quintana.*

*Dr. Isidro Vitoria Miñana.*

**WORKSHOP 6:** Galactosemia: del recién nacido al adulto. Traslación desde Pediatría a Unidades de adultos en los ECM.

*Moderadora: Dra. Esperanza N. Castejón,*

*Ponentes: Dra. M<sup>a</sup> Luz Couce Picó,*

*Dra. María Forga, Dra. Estela Rubio.*

10:30 - 11:00 **Café y Sesión de Posters 1**

11:00 - 12:30 **Mesa Redonda:**

**Enfermedades metabólicas hereditarias nuevas.**

*Moderadora: Dra. Begoña Merinero.*

- Defectos en el transporte de riboflavina.  
*Dra. Christine Vianey-Saban.*
- Nuevos defectos en la regulación del complejo alfa-cetoácido deshidrogenasa de cadena ramificada.  
*Dra. Pilar Rodríguez-Pombo.*
- Defecto de fosfoglucomutasa: ¿una glucogenosis o un defecto congénito de glicosilación?  
*Dra. Celia Pérez-Cerdá.*