



## 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 afectados de galactosemia (Aula 11)

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



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.quiametabolica.org](http://www.quiametabolica.org) (MA Vilaseca, M Serrano).
- Pacientes nuevos diagnosticados durante el año 2011 (R Artuch)
- Unidad de Adultos (C Visiedo, Unidad de adultos del H.Clínic)
- Investigación en las enfermedades metabólicas. Financiación, recaudación de fondos (E Bargalló, M Tura)
- **18.15:** El diagnóstico precoz en Cataluña. Estado actual (JL Marin, A Ribes)
- **18.45:** Clausura

**Unidad de seguimiento PKU y OTM**

