



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 (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.Clinic)
- Recerca en malalties metabòliques. Financiació, recaptació de fons (E Bargallo, M Tura)
- 18.15: El diagnòstic precoç a Catalunya. Estat actual (JL Marin, A Ribes)
- 18.45: Cloenda



Unitat de seguiment PKU i ATM