

PROYECTO DE INVESTIGACIÓN

Doctorado en neurociencias, mención de doctorado industrial

Doctoranda: Marta Gil González

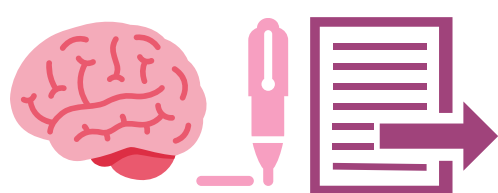
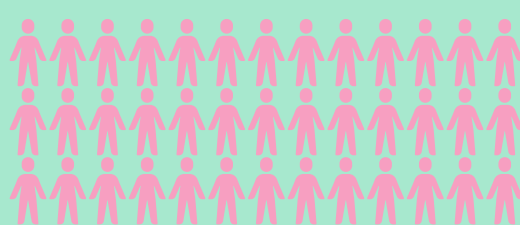
Directoras: Dra. M^a Àngels García Cazorla y Dra. Roser Colomé Roura

TERAPIAS PERSONALIZADAS PARA LOS TRASTORNOS COGNITIVO-CONDUCTUALES EN ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO EN EDAD PEDIÁTRICA

80-90%

Presentan alteraciones cognitivas y conductuales, incluso en pacientes con capacidad intelectual preservada.

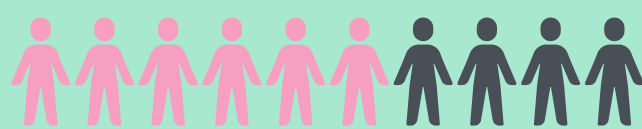
ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO (ECM)



OBJETIVOS

- **Caracterización neuropsicológica** ECM por intoxicación y ECM por déficit energético en España.
- Guías clínicas de **tratamientos personalizados con metilfenidato**.
- **Factores metabólicos** y de neuroimagen implicados en la afectación neuropsicológica y la respuesta al fármaco.

CRITERIOS

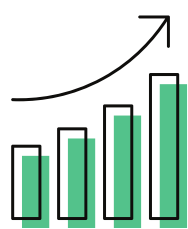


INCLUSIÓN

- ECM intoxicación
- ECM déficit energético
- Edad: 6-18 años
- CI: normal-discapacidad leve

EXCLUSIÓN

- ECM moléculas complejas
- Fenilcetonuria
- Otras enfermedades asociadas
- Contraindicación al metilfenidato



APORTACIONES DEL ESTUDIO

- Mayor conocimiento científico sobre los errores congénitos del metabolismo.
- Mejora de los déficits atencionales y ejecutivos y un beneficio a nivel académico, conductual y socioemocional en el paciente.

PARA PARTICIPAR EN EL ESTUDIO O RECIBIR MÁS INFORMACIÓN, PÓNGASE

EN CONTACTO:

mgilg@sjdhospitalbarcelona.org

