XV CONGRESO NACIONAL DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

MADRID 25-27 OCTUBRE 2023

Asociación Española
Para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo

AECOM

XV CONGRESO NACIONAL
DE ERRORES CONGÉNITOS
DEL METABOLISMO

JUNTA DIRECTIVA

Presidente: Domingo González-Lamuño Leguina

Secretaria: María Dolores Bóveda Fontán

Tesorera: Laura Gort Mas

Vocales: María Bueno Delgado
Montserrat Morales Conejo
María Unceta Suárez

COMITÉ ORGANIZADOR

Presidenta: Amaya Bélanger-Quintana

Vocales: Francisco Jesús Arrieta Blanco
Sinziana Stanescu

COMITÉ CIENTÍFICO

Koldo Aldámiz Echevarria
Elvira Cañedo Villarroya
María Garriga García
Domingo González-Lamuño Leguina
Mónica López Rodríguez
Elena Martín Hernández
Ana Moráis López
Belén Pérez González
Pedro Ruiz Sala
Sinziana Stanescu
Jesús Villarrubia Espinosa

Queridos amigos y amigas:

El próximo congreso bianual de la **Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM)**, se celebrará en Madrid los días 25 a 27 de octubre de 2023.

Es el número XV de nuestra asociación y los Comités Organizador y Científico, con el apoyo de la Junta Directiva Nacional de AECOM, lo estamos preparando con mucha ilusión y con el deseo de ofreceros un programa sobre las enfermedades metabólicas hereditarias que resulte atractivo para todos los profesionales que integramos esta sociedad.

Bajo el lema "Mirando al Futuro" queremos atisbar el porvenir de nuestra profesión integrando conocimientos de actualidad y actividades formativas que resulten enriquecedoras tanto para los miembros más expertos como para todos aquellos que muestran interés por estas patologías.

El lema de nuestro congreso forma parte del espíritu de nuestra ciudad, Madrid, conocida por sus multitudes, su oferta cultural, su centro antiguo y sus modernos rascacielos, pero sobre todo por ser una ciudad acogedora en la que seréis bienvenidos con todo nuestro cariño.

Os expresamos nuestro más sincero agradecimiento por habernos escogido para organizar esta reunión y esperamos que nos acompañéis con vuestra presencia.

Os esperamos a todos el próximo octubre.

Un abrazo,

Amaya Bélanger Quintana
Presidenta del Comité Organizador

XV CONGRESO NACIONAL DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

MIRANDO AL FUTURO AECOM MADRID 25-27 OCTUBRE

MIÉRCOLES, 25 DE OCTUBRE DE 2023

SEDE: HOSPITAL UNIV. RAMÓN Y CAJAL

SALA / HORARIO	SALÓN DE ACTOS (planta 0)	AULA JOSÉ DE PALACIOS Y CARAJAL (planta 2-C)
11:00-14:00		**REUNIÓN ANUAL DE CENTROS DE CRIBADO NEONATAL**
14:00-15:00	*Almuerzo de trabajo*	*Almuerzo de trabajo*
15:00-18:00	**REUNIÓN POSTSSIEM**	
18:00-18:30	Pausa	Pausa
18:30-19:00	**INAUGURACIÓN DEL CONGRESO**	
19:00-20:00	**CONFERENCIA INAUGURAL** *The future of genetic therapy in inborn errors of metabolism*	
20:00-20:30	**ACTO INAUGURAL**	
20:30-21:30	Cóctel de bienvenida	Cóctel de bienvenida

JUEVES, 26 DE OCTUBRE DE 2023

SEDE: ESPACIO MALDONADO

SALA / HORARIO	TEATRO BORJA (planta semisótano)	SALA PEDRO FABRO (planta 1ª)	SALA RUBIO (planta 1ª)	SALA KOSTKA (planta 1ª)	CLAUSTRO (planta 1ª)
08:00	Recogida de documentación. *Hall de entrada*		Recogida de documentación. *Hall de entrada*		
08:30-09:45	**MESA 1** Mirando al futuro del diagnóstico en enfermedades metabólicas				
09:45-10:30	**MESA REDONDA** Colaboración internacional en el desarrollo de los programas de cribado				
10:30-11:00	Pausa / Café. *Salón de actos. Planta 1ª*		Pausa / Café. *Salón de actos. Planta 1ª*		
11:00-12:15	**MESA 2** Mirando al futuro en enfermedades lisosomales				
12:30-13:30	**COMUNICACIONES ORALES** Metabolismo intermediario	**COMUNICACIONES ORALES** Cribado, diagnóstico bioquímico y estudios genéticos	**COMUNICACIONES ORALES** Neurodesarrollo y moléculas complejas	**COMUNICACIONES ORALES** Nutrición	
13:30-14:30	*Almuerzo de trabajo*		*Almuerzo de trabajo*		
14:30-15:30					**VISITA DE PÓSTER SIN DEFENSA** (del P.01 al P.15 y del P.22 al P39)
14:30-15:30		**REUNIÓN DE GRUPOS AECOM** Lisosomales	**REUNIÓN DE GRUPOS AECOM** Ciclo de la urea		
15:30-16:30	**DEFENSA DE POSTERS** Metabolismo intermediario	**DEFENSA DE POSTERS** Cribado, diagnóstico bioquímico y estudios genéticos	**DEFENSA DE POSTERS** Neurodesarrollo y moléculas complejas	**DEFENSA DE POSTERS** Nutrición	
16:30-17:00	Pausa / Café. *Salón de actos. Planta 1ª*		Pausa / Café. *Salón de actos. Planta 1ª*		
17:00-18:00	**APRENDIZAJE A TRAVÉS DE CASOS CLÍNICOS** Valoración nutricional	**APRENDIZAJE A TRAVÉS DE CASOS CLÍNICOS** Diagnóticos bioquímicos o genéticos complejos	**APRENDIZAJE A TRAVÉS DE CASOS CLÍNICOS** Valoración neuropsicológica y psiquiátrica	**APRENDIZAJE A TRAVÉS DE CASOS CLÍNICOS** Diseño de dietas	
18:00-18:45	**CHARLA MAGISTRAL**				
19:00-20:00	**REUNIÓN DE SOCIOS AECOM**				
21:30	**CENA DEL CONGRESO.** *Casino de Madrid.*		**CENA DEL CONGRESO.** *Casino de Madrid.*		

VIERNES, 27 DE OCTUBRE DE 2023

SEDE: ESPACIO MALDONADO

SALA / HORARIO	TEATRO BORJA (planta semisótano)	SALA PEDRO FABRO (planta 1ª)	SALA RUBIO (planta 1ª)	CLAUSTRO (planta 1ª)
08:30-09:30	**COMUNICACIONES ORALES**			
09:30-10:30	**MESA 3** El músculo, una herramienta terapéutica cada vez más relevante			
10:30-11:00	Pausa / Café. *Salón de actos. Planta 1ª*		Pausa / Café. *Salón de actos. Planta 1ª*	
11:00-12:15	**MESA 4** Mirando al futuro de la terapéutica en enfermedades metabólicas 1			
12:15-13:30	**CONFERENCIA MAGISTRAL** *The future of phenylketonuria as the paradigm of inborn errors of metabolism*			
13:30-14:30	*Almuerzo de trabajo*		*Almuerzo de trabajo*	
14:30-15:30				**VISITA DE PÓSTER SIN DEFENSA** (del P.46 al P.76 y del P.77 al P81).
14:30-15:30		**REUNIÓN DE GRUPOS AECOM** Nutrición	**REUNIÓN DE GRUPOS AECOM** Grupo de adultos	
15:30-16:30	**PRESENTACIÓN DE LAS ACTIVIDADES DE GRUPOS AECOM**			
16:30-17:30	**MESA 5** Mirando al futuro de la terapéutica en enfermedades metabólicas 2			
17:30-17:40	**PRESENTACIÓN DEL LIBRO** "Tratamiento nutricional de los errores innatos del metabolismo". *4ª edición.*			
17:40-17:55	**NOTICIAS DE ÚLTIMA HORA**			
17:55-18:05	**ENTREGA DE PREMIOS**			
18:05	**CLAUSURA DEL CONGRESO**			

XV CONGRESO NACIONAL DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

PROGRAMA

MIÉRCOLES, 25 DE OCTUBRE DE 2023

SEDE: HOSPITAL UNIV. RAMÓN Y CAJAL

11:00-13:00 **REUNIÓN ANUAL DE CENTROS DE CRIBADO NEONATAL**
Aula José de Palacios y Carvajal. Planta 2-C

13:00-14:00 **REUNIÓN DE GRUPOS DE TRABAJO DE CRIBADO NEONATAL**
Aula José de Palacios y Carvajal. Planta 2-C

14:00-15:00 *Almuerzo de trabajo*

15:00-18:00 **REUNIÓN POSTSSIEM.** *Salón de actos*
Coordinadores: **Mª Luz Couce.** *Hospital Clínico Univ. de Santiago de Compostela.*
Domingo González-Lamuño. *Hospital Univ. Marqués de Valdecilla, Santander.*

- **Cribado neonatal y nuevos biomarcadores**
  Cristobal Colón. *Hospital Clínico Univ. de Santiago de Compostela.*
- **Novedades en nutrición metabólica**
  Isidro Vitoria. *Hospital Univ. La Fe, Valencia.*
- **Metabolismo intermediario de aminoácido y proteínas**
  Javier de Las Heras. *Hospital Univ. de Cruces, Barakaldo, Bizkaia.*
- **Situación actual enfermedades lisosomales**
  Antonio Glez-Meneses. *Hospital Univ. Virgen del Rocío, Sevilla.*
- **Otros trastornos del metabolismo intermediario**
  Domingo González-Lamuño. *Hospital Univ. Marqués de Valdecilla, Santander.*
- **Mitocondriales**
  Montserrat Morales. *Hospital Univ. 12 de Octubre, Madrid.*
- **Nuevos mecanismos fisiopatológicos en enfermedad metabólica**
  Angels García Cazorla. *Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.*
- **Terapias avanzadas**
  Mireia del Toro. *Hospital Univ. Vall d'Hebrón, Barcelona.*
- **Nuevas tecnologías y Big Data en enfermedades metabólicas**
  Álvaro Hermida. *Hospital Clínico Univ. de Santiago de Compostela.*
- **Conferencia de clausura. Nuevas enfermedades lisosomales**
  Mercedes Pineda. *Hospital Sant Joan de Déu. Clínica Teknon, Barcelona.*

18:00-18:30 *Pausa*

18:30-19:00 **INAUGURACIÓN DEL CONGRESO.** *Salón de actos*

19:00-20:00 **CONFERENCIA INAUGURAL**
The future of genetic therapy in inborn errors of metabolism. *Salón de actos*
Charles Venditti. *Head of the National Human Genome Research Inst. (NHGRI), EEUU.*

20:00-20:30 **ACTO INAUGURAL.** *Salón de actos*

20:30-21:30 *Cóctel de bienvenida*

JUEVES, 26 DE OCTUBRE DE 2023

SEDE: ESPACIO MALDONADO

08:00 Recogida de documentación

08:30-09:45 **MESA 1**

Mirando al futuro del diagnóstico en enfermedades metabólicas.

Teatro Borja. Planta Semisótano

Moderan: **Carmen Delgado.** *Hospital Univ. Virgen del Rocío, Sevilla.*
Rosa Mª López. *Hospital Clínic, Barcelona.*

- **Cribado neonatal en España: ¿qué se espera para los próximos años?**
  Mª Luz Couce. *Hospital Clínico Univ. de Santiago de Compostela.*
- **Novedades en el diagnóstico bioquímico**
  Cristiano Rizzo. *Ospedale Pediatrico Bambino Gesú, Roma, Italia.*
- **Cuando la genética sigue dando sorpresas**
  Belén Pérez. *CEDEM. CIBERER. IdiPAZ. Madrid.*

09:45-10:30 **MESA REDONDA**

Colaboración internacional en el desarrollo de los programas de cribado.

Teatro Borja. Planta Semisótano

Presenta: **Estefanía García.** *Unidad de Programas de Cribado, Ministerio de Sanidad.*
Modera: **Domingo González-Lamuño.** *Pte Asociación Española de Errores Innatos del Metabolismo.*

- **Domingo González-Lamuño.** *Pte Asociación Española de Errores Innatos del Metabolismo.*
- **Manuel Saborío**. *Pte Asociación Iberoamericana de Errores Innatos del Metabolismo.*
- **Cristiano Rizzo.** *Ospedale Pediatrico Bambino Gesú, Roma, Italia.*

10:30-11:00 *Pausa / Café.* ***Salón de actos. Planta 1ª***

11:00-12:15 **MESA 2**

Mirando al futuro en enfermedades lisosomales. ***Teatro Borja. Planta Semisótano***

Moderan: **Antonio González-Meneses.** *Hospital Univ. Virgen del Rocío, Sevilla.*
Javier de las Heras. *Hospital Univ. de Cruces, Bilbao.*

- **Desde el frotis sanguíneo a la genética en el diagnóstico de las enfermedades lisosomales**
  Jesús Villarrubia. *Hospital Univ. Ramón y Cajal, Madrid.*

- **Nuevos biomarcadores en enfermedades lisosomales**
  Cristóbal Colón. *Hospital Clínico Univ. de Santiago de Compostela.*
- **Novedades terapéuticas en enfermedades lisosomales**
  Mireia del Toro. *Hospital Univ. Vall d'Hebrón, Barcelona.*

12:30-13:30 **COMUNICACIONES ORALES SIMULTÁNEAS**

10' Present.
5' Discusión

Metabolismo intermediario. *Teatro Borja. Planta Semisótano*

Moderadores: **Elvira Cañedo**. *Hospital Univ. Niños Jesús. Madrid.*
Elena Martín. *Hospital Univ. 12 de Octubre. Madrid.*

- **Caracterización neurocognitiva y su relación con los trastornos del aprendizaje y el impacto de la enfermedad en pacientes pediátricos con aciduria glutárica tipo 1.** Moreno Ramos Z, et al.
- **Actualización del registro español de enfermedades del ciclo de la urea tras 10 años de evolución.** Martín Hernández E, et al.
- **Diferentes formas de presentación clínica en una serie de casos de sitosterolemia.** Martín Rivada Á, et al.
- **Afectación renal y enfermedad metabólica hereditaria.** García Jiménez MC, et al.

10' Present.
5' Discusión

Cribado, diagnóstico bioquímico y estudios genéticos. *Sala Pedro Fabro. Planta 1ª*

Moderadores: **Belén Pérez.** *CEDEM. CIBERER, IdiPAZ. Madrid.*
Pedro Ruiz. *CEDEM. CIBERER, IdiPAZ. Madrid.*

- **Programa piloto de control externo para aminoácidos en muestra de orina impregnada en papel.** Anadón Ruiz A, et al.
- **Revisión evolutiva del programa gallego de cribado neonatal de cistinuria.** Varela Pájaro C, et al.
- **Análisis de metabolómica dirigida para la determinación de aminoácidos, acilcarnitinas, purinas y pirimidinas y oligosacáridos por UPLC-MS/MS.** Oliva C, et al.
- **Análisis simultáneo de un panel de marcadores de segundo nivel en sangre seca por LC-MS/MS incluyendo ácidos orgánicos, isómeros de acilglicinas y acilcarnitinas y ácido orótico en el programa de cribado neonatal de Cataluña.** Pajares S, et al.

10' Present.
5' Discusión

Neurodesarrollo y moléculas complejas. *Sala Rubio. Planta 1ª*

Moderadores: **Mónica López.** *Hospital Univ. Ramón y Cajal. Madrid.*
Ana Moráis. *Hospital Univ. La Paz. Madrid.*

- **Primeros resultados de un ensayo *head to head* de pegunigalsidasa alfa frente a agalsidasa beta en la enfermedad de fabry: resultados a 2 años del estudio balance de fase 3, aleatorizado y doble ciego.** Giraldo P, et al.
- **Resultados provisionales del estudio de registro abierto nexus sobre la eficacia de la leriglitazona en el tratamiento de la adrenoleucodistrofia cerebral infantil.** Ribeiro J, et al.
- **Detección precoz y seguimiento de los pacientes con enfermedad de Fabry: aproximación de nuevos biomarcadores.** López Valverde L, et al.
- **Fenotipado neurometabólico de enfermedades del neurodesarrollo con afectación en la neurotransmisión.** Illescas Brol KS, et al.

10' Present. 5' Discusión

Nutrición. *Sala Kostka. Planta 1ª*

Moderadores: **Sinziana Stanescu.** *Hospital Univ. Ramón y Cajal. Madrid.*
María Garriga. *Hospital Univ. Ramón y Cajal. Madrid.*

- **Estudio multicéntrico sobre el crecimiento a largo plazo en pacientes con fenilcetonuria.** Stanescu S, et al.
- **Suplementación dietética personalizada 3D en enfermedades metabólicas.** Monteagudo Vilavedra E, et al.
- **Lactancia materna y EIM de aminoácidos y proteínas: hoja de cálculo para determinar la cantidad de fórmula especial.** Vitoria Miñana I, et al.
- **Evaluación de la composición corporal en pacientes con enfermedades metabólicas: fenilcetonuria *versus* homocisteinemia clásica.** Ugalde Abiega B, et al.

13:30-14:30 *Almuerzo de trabajo*

14:30-15:30 **VISITA DE PÓSTER SIN DEFENSA**
(del P.01 al P.15 y del P.22 al P39). ***Claustro. Planta 1ª***

14:30-15:30 **REUNIÓN DE GRUPOS AECOM:**

- **Ciclo de la urea.** ***Sala Rubio. Planta 1ª***
- **Lisosomales.** ***Sala Pedro Fabro. Planta 1ª***

15:30-16:30 **DEFENSA DE PÓSTER SIMULTÁNEOS**

5' Present. 3' Discusión

Metabolismo intermediario. *Teatro Borja. Planta Semisótano*

Moderadores: **Sinziana Stanescu.** *Hospital Univ. Ramón y Cajal. Madrid.*
Elena Martín. *Hospital Univ. 12 de Octubre. Madrid.*

P-72. **Perfil metabólico durante los episodios de pancreatitis en pacientes con acidemia propiónica.** Stanescu S, et al.
P-73. **Diagnóstico incidental de un caso de homocistinuria clásica tras un resultado normal en el cribado neonatal.** Casado Río M, et al.
P-74. **Indicaciones de trasplante hepático en el adulto 2016-2023: las causas de origen metabólico en un hospital de referencia de la Comunidad de Madrid.** Madrid Egusquiza I, et al.
P-75. **Evaluación actual de los pacientes pediátricos diagnosticados de aciduria glutárica tipo 1: registro multicéntrico.** Quijada Fraile P, et al.
P-76. **Evolución clínica de la acidemia metilmalónica y malónica combinada.** Sánchez Pintos P, et al.

5' Present. 3' Discusión

Cribado, diagnóstico bioquímico y estudios genéticos. *Sala Pedro Fabro. Planta 1ª*

Moderadores: **Belén Pérez.** *CEDEM. CIBERER, IdiPAZ. Madrid.*
Pedro Ruiz. *CEDEM. CIBERER, IdiPAZ. Madrid.*

P-16. **Validación de un procedimiento de cromatografía líquida acoplado a espectrometría de masas en tándem (UPLC-MS/MS) para la determinación de neurotransmisores.** Barba Naveiro U, et al.

P-17. **RNA-SEQ en 45 pacientes con sospecha de enfermedad metabólica hereditaria: contribución al diagnóstico y a la determinación del impacto funcional de variantes candidatas.** Tort Escalé F, et al.
P-18. **Estudio oligénico en pacientes con hipercolesterolemia familiar no confirmada genéticamente.** Rodríguez Jiménez C, et al.
P-19. **Utilidad de los análisis bioquímicos como estudios funcionales para confirmar la patogenicidad de las variantes de significado incierto en enfermedades metabólicas hereditarias.** Gort Mas L, et al.
P-20. **Análisis de sulfátidos en orina y plasma/suero por HPLC/MS/MS para el diagnóstico bioquímico y seguimiento de leucodistrofia metacromática.** del Valle M, et al.
P-21. **Cribado neonatal de adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X: resultados preliminares del estudio piloto universal desarrollado en andalucía oriental.** Cabrera González MI, et al.

5' Present.
3' Discusión

Neurodesarrollo y moléculas complejas. *Sala Rubio. Planta 1ª*

Moderadores: **Mónica López.** *Hospital Univ. Ramón y Cajal. Madrid.*
Ana Moráis. *Hospital Univ. La Paz. Madrid.*

P-40. **Diagnóstico diferencial de déficit de esfingomielinasa ácida en pacientes con fenotipo Gaucher.** Crujeiras Barral P, et al.
P-41. **Actividad alfa-galactosidasa a y concentración de globotriaosilesfingosina como marcadores de enfermedad de Fabry en mujeres heterocigotas.** Serres Gómez M, et al..
P-42. **Valoración de esfingolípidos en gota de sangre seca en pacientes gaucher a través de LC-MS/MS.** Arévalo-Vargas I, et al.
P-43. **Estudio descriptivo de pacientes con enfermedad de gaucher tipo 3 en España y respuesta clínica a diferentes terapias.** Stanescu S, et al.
P-44. **Alteración oftalmológica y trastorno del neurodesarrollo.** Sainz García J, et al.
P-45. **Modulación metabólica en enfermedades del neurodesarrollo: leriglitazona como potencial tratamiento para el síndrome de Rett.** Musokhranova U, et al.

5' Present.
3' Discusión

Nutrición. *Sala Kostka. Planta 1ª*

Moderadores: **María Garriga.** *Hospital Univ. Ramón y Cajal. Madrid.*
Elvira Cañedo. *Hospital Univ. Niño Jesús. Madrid.*

P-82. **Efecto del consumo de alimentos especiales bajos en proteínas en el patrón dietético y perfil bioquímico de pacientes con errores congénitos del metabolismo intermediario de las proteínas.** García-Arenas D, et al.
P-83. **Programa de intensificación en el tratamiento dietético de pacientes fenilcetonúricos adultos mal controlados.** Benítez Ávila RM, et al.
P-84. **Evaluación de la composición corporal en pacientes con error congénito del metabolismo intermediario en tratamiento dietético-nutricional.** Barrio Carreras D, et al.
P-85. **Figura del dietista-nutricionista en las unidades de metabólicas de España.** Suárez González M, et al.
P-86. **EIM de aminoácidos y proteínas: hojas de información para pacientes con especial referencia a la nutrición.** Vitoria Miñana I, et al.
P-87. **Revisión del contenido de grasas saturadas para el tratamiento de pacientes con transtorno de la oxidación de las grasas de cadena larga.** Abu-Sharif Bohigas F, et al.

16:30-17:00 *Pausa / Café.* ***Salón de actos. Planta 1ª***

17:00-18:00 **APRENDIZAJE A TRAVÉS DE CASOS CLÍNICOS SIMULTÁNEOS**

- **Valoración nutricional.** ***Teatro Borja. Planta Semisótano***
  Moderan: **Luis Miguel Luengo.** *Hospital Univ. de Badajoz.*
  Júlio C. Rocha. *NOVA Medical School, UNL & CHULC, Lisboa, Portugal.*

- **Diagnósticos bioquímicos o genéticos complejos.** ***Sala Fabro. Planta 1ª***
  Moderan: **Pilar Rodríguez.** *Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Madrid.*
  Raquel Yahyaoui. *Hospital Regional Univ. de Málaga.*

- **Valoración neuropsicológica y psiquiátrica.** ***Sala Rubio. Planta 1ª***
  Moderan: **Berta Zamora.** *Hospital Univ. 12 de Octubre, Madrid.*
  Almudena Arrieta. *Hospital Univ. Puerta de Hierro, Madrid.*

- **Diseño de dietas.** ***Sala Kostka. Planta 1ª***
  Moderan: **Delia Barrio.** *Hospital Univ. 12 de Octubre, Madrid.*
  Cristina Montserrat. *Hospital Clinic, Barcelona.*

18:00-18:45 **CHARLA MAGISTRAL.**
Terapia Aplicación de la terapia cognitiva en la reducción del estrés de origen metabólico. Teatro Borja. Planta Semisótano
K. González

19:00-20:00 **REUNIÓN DE SOCIOS AECOM.** ***Teatro Borja. Planta Semisótano***

21:30 **CENA DEL CONGRESO.** ***Casino de Madrid.***
C/ Alcalá, 15. 28014 Madrid.

VIERNES, 27 DE OCTUBRE DE 2023

SEDE: ESPACIO MALDONADO

10' Present. 5' Discusión

08:30-09:30 **COMUNICACIONES ORALES.** ***Teatro Borja. Planta Semisótano***

Moderan: **Francisco Arrieta.** *Hospital Univ. Ramón y Cajal. Madrid.*
Amaya Bélanger. *Hospital Univ. Ramón y Cajal. Madrid.*

- **Estrategia de genómica funcional basada en CRISPR/Cas9 para descifrar la patogenicidad de variantes de significado incierto en enfermedades metabólicas hereditarias.** Muñoz-Pujol G, et al.
- **Caracterización de las ataxias metabólicas de inicio en la edad pediátrica.** Baide-Mairena H, et al.
- **Terapia génica ex vivo en la leucodistrofia metacromática de inicio precoz.** Calbi V, et al.
- **Validación de una metodología de espectrometría de masas en tándem para el análisis de oligosacáridos y de ácido siálico libre en orina para el cribado de enfermedades de depósito lisosomal.** Morales-Romero B, Pajares S, Fernández Sierra C, Zaragoza Bonet C, Gort L, García Villoria J. *Hospital Clínic, Barcelona.*

09:30-10:30 **MESA 3**

El músculo, una herramienta terapéutica cada vez más relevante

Teatro Borja. Planta Semisótano

Moderan: **Carlos Alcalde.** *Hospital Univ. Río Hortega, Valladolid.*
Mónica Ruiz. *Hospital Univ. Nuestra Sra. de la Candelaria, Tenerife.*

- **El músculo como órgano fundamental en la anaplerosis**
  Sinziana Stanescu. *Hospital Univ. Ramón y Cajal, Madrid.*
- **Ejercicio muscular como parte del tratamiento en errores innatos del metabolismo**
  Alfredo Santalla. *Universidad Pablo de Olavide, Sevilla.*
- **Consideraciones nutricionales en pacientes deportistas**
  Júlio C. Rocha. *NOVA Medical School, UNL & CHULC, Lisboa, Portugal.*

10:30-11:00 *Pausa / Café.* ***Salón de actos. Planta 1ª***

11:00-12:15 **MESA 4**

Mirando al futuro de la terapéutica en enfermedades metabólicas 1

Teatro Borja. Planta Semisótano

Moderan: **Patricia Correcher.** *Hospital Univ. La Fe, Valencia.*
Monserrat Gonzalo. *Hospital Regional Univ. de Málaga.*

- **La terapia nutricional también innova: perspectivas futuras**
  Isidro Vitoria. *Hospital Univ. La Fe, Valencia.*
- **La Nutrición en enfermedades metabólicas, mucho más que una dieta**
  Ana Moráis. *Hospital Univ. La Paz, Madrid.*
- **Actualización en el tratamiento agudo y crónico de la hiperamoniemia**
  Elvira Cañedo. *Hospital Univ. Niño Jesús, Madrid.*

12:15-13:30 **CONFERENCIA MAGISTRAL**
The future of phenylketonuria as the paradigm of inborn errors of metabolism. ***Teatro Borja. Planta Semisótano***
Francjan van Spronsen. *Beatrix Children's Hospital, Groningen, Países Bajos.*

13:30-14:30 *Almuerzo de trabajo*

14:30-15:30 **VISITA DE PÓSTER SIN DEFENSA**
(del P.46 al P.76 y del P.77 al P.81). ***Claustro. Planta 1ª***

14:30-15:30 **REUNIÓN DE GRUPOS AECOM: NUTRICIÓN Y GRUPO DE ADULTOS**
- **Grupo Adultos.** ***Sala Rubio. Planta 1ª***
- **Nutrición.** ***Sala Pedro Fabro. Planta 1ª***

15:30-16:30 **PRESENTACIÓN DE LAS ACTIVIDADES DE GRUPOS AECOM.**
Teatro Borja. Planta Semisótano
Modera: **Domingo González-Lamuño**. *Presidente de AECOM.*

16:30-17:30 **MESA 5**
Mirando al futuro de la terapéutica en enfermedades metabólicas 2
Teatro Borja. Planta Semisótano
Moderan: **Inmaculada García.** *Hospital Univ. Miguel Servet, Zaragoza.*
Eva Venegas. *Hospital Univ. Virgen del Rocío, Sevilla.*

- **La hipercolesterolemia familiar homocigota: ejemplo de la variedad de aproximaciones terapéuticas para una enfermedad metabólica congénita**
  Francisco Arrieta. *Hospital Univ. Ramón y Cajal, Madrid.*
- **Novedades en terapéutica farmacológica**
  Pilar Quijada. *Hospital Univ. 12 de Octubre, Madrid.*
- **Resultados de los ensayos en terapia génica en España**
  Ángeles García Cazorla. *Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.*

17:30-17:40 **PRESENTACIÓN DEL LIBRO**
"Tratamiento nutricional de los errores innatos del metabolismo". ***4ª edición.***
Teatro Borja. Planta Semisótano
Presenta: **Félix Sánchez-Valverde.**

17:40-17:55 **NOTICIAS DE ÚLTIMA HORA.** ***Teatro Borja. Planta Semisótano***

17:55-18:05 **ENTREGA DE PREMIOS.** ***Teatro Borja. Planta Semisótano***

18:05 **CLAUSURA DEL CONGRESO.** ***Teatro Borja. Planta Semisótano***

POSTERS*.

Los posters marcados con el símbolo D serán defendidos en sala

P-01. Espectro clínico ampliado de mutaciones en gen *cstb:* encefalopatía grave con microcefalia adquirida y degeneración de la sustancia blanca. Pías Peleteiro L, et al.

P-02. Nueva variante intrónica causante de citrulinemia clásica suave. Soriano-Sexto A, et al.

P-03. Relación entre los niveles de prolina en sangre y la afectación neurológica en pacientes diagnosticados de síndrome de deleción 22Q11.2. Caro Baños C, et al.

P-05. Movimiento de elementos transponibles como nueva causa de enfermedades metabólicas hereditarias. Soriano-Sexto A[1], et al.

P-06. Evidencia funcional de CCDC186 como nuevo gen asociado a enfermedad en tres pacientes con alteraciones endocrinas y del sistema nervioso central. Muñoz-Pujol G, et al.

P-07. ESTANDARIZACIÓN DE LA ACTIVIDAD DESCARBOXILASA DE AMINOÁCIDOS AROMÁTICOS EN MUESTRAS DE PLASMA POR UPLC-MS/MS. Arias Dimas A, et al.

P-08. Mutación gen MAPK en un caso de aciduria malónica combinada. Arza Ruesga A, et al.

P-09. Evaluación e implementación del procesador de cribado genético (GSP™) para el cribado neonatal de hipotiroidismo congénito y fibrosis quística en Cataluña. López Galera RM, et al.

P-10. Cribado neonatal de enfermades metabólicas en Cataluña: 10 años de experiencia. González de Aledo Castillo JM, et al.

P-11. Evaluación de la herramienta *big data* CLIR para incrementar la eficacia de la detección del hipotiroidismo congénito en el programa de cribado neonatal de Cataluña. López Galera RM, et al.

P-12. Cribado neonatal de deficiencia de biotinidasa. 2 Años de experiencia. Rausell Félix D, et al.

P-13. Alto porcentaje de positivos en los primeros 16 meses tras la instauración del cribado neonatal para la deficiencia de biotinidasa en nuestra comunidad autónoma. Martín Rivada Á, et al.

P-14. Implementación del cribado neonatal de la deficiencia de biotinidasa en Catalunya: evaluación de un método de inmunofluorescencia en el autoanalizador GSP. Paredes-Fuentes AJ, et al.

P-15. Validación del sistema EONIS Q para el cribado neonatal de la atrofia muscular espinal y la inmunodeficiencia combinada grave. Argudo Ramírez A, et al.

D **P-16. Validación de un procedimiento de cromatografía líquida acoplado a espectrometría de masas en tándem (UPLC-MS/MS) para la determinación de neurotransmisoreS.** Barba Naveiro U, et al.

D **P-17. RNA-SEQ en 45 pacientes con sospecha de enfermedad metabólica hereditaria: contribución al diagnóstico y a la determinación del impacto funcional de variantes candidatas.** Tort Escalé F, et al.

D **P-18. Estudio oligénico en pacientes con hipercolesterolemia familiar no confirmada genéticamente.** Rodríguez Jiménez C, et al.

D **P-19. Utilidad de los análisis bioquímicos como estudios funcionales para confirmar la patogenicidad de las variantes de significado incierto en enfermedades metabólicas hereditarias.** Gort Mas L, et al.

D **P-20. Análisis de sulfátidos en orina y plasma/suero por HPLC/MS/MS para el diagnóstico bioquímico y seguimiento de leucodistrofia metacromática.** del Valle M, et al.

D **P-21. Cribado neonatal de adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma x: resultados preliminares del estudio piloto universal desarrollado en Andalucía oriental.** Cabrera González MI, et al.

P-22. Diagnóstico precoz de la MLD: medición de sulfátidos y arsa en neonatos. Caiola Rodrigues D, et al.

P-23. Estudio Alfamann-Reveal: búsqueda de casos de alfa manosidosis. Gil-Campos M, et al.

P-24. Varones afectados por deficiencia de proteína d-bifuncional: la importancia del cribado neonatal de ALD-X. Cabrera González MI, et al.

P-25. Enfermedad de gaucher perinatal, ¿una forma letal de la enfermedad? González-Lamuño D, et al.

P-26. Estudio del desarrollo e implicación de las trampas extracelulares de neutrófilos (NETS) en las complicaciones vasculares en enfermedades de depósito lisosomal. Serrano Gonzalo I, et al.

P-27. Lesiones gangliobasales en las enfermedades metabólicas: ¿respuesta esperable a biotina-tiamina? Dougherty de Miguel L, et al.

P-28. Estudio de los perfiles de expresión de MIRNA en función de la gravedad de la afectación ósea en pacientes con enfermedad de Gaucher. Serrano Gonzalo I, et al.

P-29. Estudio retrospectivo en vida real de detección de posibles casos ocultos de alfa-manosidosis en pacientes con fenotipo "MPS-LIKE" y/o hipoacusia sin diagnóstico genético: estudio check. Yahyaoui Macías R, et al.

P-30. La espermidina como posible nuevo tratamiento en los trastornos mitocondriales. Oyarzábal Sanz A[1], et al.

P-31. Quistes de la eminencia gangliónica como marcador de patología mitocondrial. Dougherty De Miguel L, et al.

P-32. Estudio proteómico del hueso de animales con síndrome de morquio a, LDH posible candidato a biomarcador de seguimiento para la enfermedad. Álvarez JV, et al.

P-33. Epilepsia y errores congénitos del metabolismo: nuestra experiencia. Pérez Delgado R, et al.

P-34. Estudio del tráfico celular en pacientes pediátricos con trastornos del movimiento y la aproximación de terapias personalizadas. Díaz-Osorio Y, et al.

P-36. Paciente con afectación multisistémica progresiva de causa metabólica. García Jiménez MC, et al.

P-37. Adrenoleucodistrofia ligada a cromosoma X: presentación familiar con diferentes formas de debut. Álvarez Ríos AI, et al.

P-38. Deficiencia de fosforribosilpirofosfato sintetasa: ¿es mejorable la afectación neurológica? García Peris M, et al.

P-39. Calidad de vida y necesidades no cubiertas en la enfermedad de fabry: un estudio cualitativo. Morales Conejo M, et al.

D **P-40. Diagnóstico diferencial de déficit de esfingomielinasa ácida en pacientes con fenotipo gaucher.** Crujeiras Barral P, et al.

D **P-41. Actividad alfa-galactosidasa a y concentración de globotriaosilesfingosina como marcadores de enfermedad de fabry en mujeres heterocigotas.** Serres Gómez M, et al.

D **P-42. Valoración de esfingolípidos en gota de sangre seca en pacientes gaucher a través de LC-MS/MS.** Arévalo-Vargas I, et al.

D **P-43. Estudio descriptivo de pacientes con enfermedad de gaucher tipo 3 en españa y respuesta clínica a diferentes terapias.** Stanescu S, et al.

D **P-44. Alteración oftalmológica y trastorno del neurodesarrollo.** Sainz García J, et al.

D **P-45. Modulación metabólica en enfermedades del neurodesarrollo: leriglitazona como potencial tratamiento para el síndrome de RETT.** Musokhranova U, et al.

P-46. Evolución de los primeros 4 años de vida de un niño con déficit de N-acetilglutamato sintasa (NAGS). De Los Santos Mercedes MM, et al.

P-47. Cetosis normoglucémica en dos casos con glucogenosis IXA. Gutiérrez Vilar M,, et al.

P-48. Espectro fenotípico asociado a variantes bialélicas en el gen ALDH18A1: aproximación terapéutica relacionada con la vía de biosíntesis de ornitina. Pías Peleteiro L, et al.

P-49. Presentación atípica del déficit de holocarboxilasa sintetasa. Berga Montaner F, et al.

P-50. Acidemia metilmalónica sensibles a hidroxicobalamina diagnósticados en los últimos 5 años en un hospital de tercer nivel. De Los Santos Mercedes MM, et al.

P-51. Esplenomegalia como único síntoma inicial de déficit de síntesis de ácidos biliares. Pérez Mohand P, et al.

P-52. Debut gemelar déficit múltiple de ACIL-COA-deshidrogenasa. Delgado Pecellin C, et al.

P-53. Utilidad de la monitorización flash de glucosa en pacientes con errores innatos del metabolismo que cursan con hipoglucemias. Amuedo Domínguez S, et al.

P-54. *Two cases of 6-pyruvoil tetrahydropterin synthase deficiency in Romania.* Sur ML, et al.

P-55. Homocistinuria clásica sensible a piridoxina: experiencia en los últimos 10 años. Meavilla Olivas S, et al.

P-56. Enfermedad de jarabe de arce en gemelos prematuros: un reto en el manejo. García Peris M, et al.

P-57. Respuesta al tratamiento con nitisinona en una cohorte de pacientes adultos con alcaptonuria. Dios Fuentes E, et al.

P-58. Lactante con glucosuria y nistagmus. Ruiz Pons M, et al.

P-59. Enfermedades metabólicas con debut neonatal diagnosticadas en un periodo de 10 años. Pérez Mohand P, et al.

P-60. Manejo y organización asistencial de los pacientes adultos con fenilcetonuria en los centros, servicios o unidades de referencia para errores congénitos del metabolismo en España. Martínez Olmos MA, et al.

P-61. Resultados del tratamiento con empagliflozina en pacientes con glucogenosis IB tras 1-2 años de tratamiento. Márquez Mesa E, et al.

P-62. Hipoglucemia neonatal cetósica: los algoritmos a veces confunden. Gutiérrez Vilar M, et al.

P-64. Encefalopatía etilmalónica: experiencia en trasplante hepático. del Toro-Riera M, et al.

P-65. Paciente con citrulinemia tipo 1 de debut neonatal grave: diagnóstico y evolución. Méndez del Sol H, et al.

P-66. Deficiencia de 17β-hidroxiesteroide deshidrogenasa 10 (hsd10): presentación clínica y detección de variante p.CYS5ARG no descrita en una paciente de 3 años. Valerio Hernández E, et al.

P-67. Sitosterolemia: experiencia en 10 años de seguimiento en un centro de tercer nivel. García Volpe C, et al.

P-68. Deficiencia de piruvato carboxilasa. Caso neonatal. Unceta Suárez M, et al.

P-69. Afectación oftalmológica en la acidemia metilmalónica con homocistinuria tipo CBLX. Potencial utilidad terapéutica de la dieta cetogénica. Sánchez Pintos P, et al.

P-70. Hallazgos neuroradiológicos y su correlación con datos clínicos, epidemiológicos y neuropsicológicos en la cohorte pediátrica de aciduria glutárica tipo 1. Registro español de aciduria glutárica tipo 1. Bellusci M, et al.

P-71. Elevación de succinilacetona no debida a tirosinemia tipo i. Pons Rodríguez M, et al.

D **P-72. Perfil metabólico durante los episodios de pancreatitis en pacientes con acidemia propiónica.** Stanescu S, et al.

D **P-73. Diagnóstico incidental de un caso de homocistinuria clásica tras un resultado normal en el cribado neonatal.** Casado Río M, et al.

D **P-74. Indicaciones de trasplante hepático en el adulto 2016-2023: las causas de origen metabólico en un hospital de referencia de la comunidad de madrid.** Madrid Egusquiza I, et al.

D **P-75. Evaluación actual de los pacientes pediátricos diagnosticados de aciduria glutárica tipo 1: registro multicéntrico.** Quijada Fraile P, et al.

D **P-76. Evolución clínica de la acidemia metilmalónica y malónica combinada.** Sánchez Pintos P, et al.

P-77. Nutrición enteral exclusiva en la fenilcetonuria: escenario "menor", reto "mayor". Carrasco-Serrano M, et al.

P-78. Estado nutricional en una población pediátrica PKU. Ormázabal Herrero A, et al.

P-79. Utilidad de la medición de citrulina plasmática como marcador de viabilidad de injerto intestinal en el trasplante tras muerte circulatoria en un modelo animal. Rodríguez Fraga O, et al.

P-80. Características clínicas de pacientes adultos con fenilcetonuria en españa. Martínez Olmos MA, et al.

P-81. Readaptación del consumo proteico en pacientes adultos con fenilcetonuria clásica respondedores a sapropterina: prueba piloto. Montserrat-Carbonell C, et al.

D **P-82. Efecto del consumo de alimentos especiales bajos en proteínas en el patrón dietético y perfil bioquímico de pacientes con errores congénitos del metabolismo intermediario de las proteínas.** García-Arenas D, et al.

D **P-83. Programa de intensificación en el tratamiento dietético de pacientes fenilcetonúricos adultos mal controlados.** Benítez Ávila RM, et al.

D **P-84. Evaluación de la composición corporal en pacientes con error congénito del metabolismo intermediario en tratamiento dietético-nutricional.** Barrio Carreras D, et al.

D **P-85. Figura del dietista-nutricionista en las unidades de metabólicas de España.** Suárez González M, et al.

D **P-86. EIM de aminoácidos y proteínas: hojas de información para pacientes con especial referencia a la nutrición.** Vitoria Miñana I, et al.

D **P-87. Revisión del contenido de grasas saturadas para el tratamiento de pacientes con transtorno de la oxidación de las grasas de cadena larga.** Abu-Sharif Bohigas F, et al.

INFORMACION CIENTIFICA

NORMAS DE PRESENTACIÓN EN LA SEDE DEL CONGRESO

Comunicaciones orales y posters con defensa

El tiempo destinado para la exposición de comunicaciones orales será el siguiente:

- Comunicaciones orales: 15 minutos de exposición (10 minutos para presentación y 5 minutos para la discusión).
  El día y horario de exposición es el asignado en el programa científico. La presencia del autor para su defensa será inexcusable. Únicamente se entregará certificado de participación a las comunicaciones que hayan sido presentadas y discutidas bajo tutela del moderador.
- Posters con defensa: 8 minutos de exposición (5 minutos para presentación y 3 minutos para la discusión).
  El día y horario de exposición es el asignado en el programa científico. La presencia del autor para su defensa será inexcusable. Únicamente se entregará certificado de participación a las comunicaciones que hayan sido presentadas y discutidas bajo tutela del moderador.

Medios audiovisuales: Las presentaciones deberán entregarse en soporte electrónico. 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 2 horas antes del inicio de su sesión, para su comprobación, en la Sala de audiovisuales situada en la planta baja.

Posters sin defensa

Los posters sin defensa estarán expuestos en sus correspondientes paneles durante todos los días del Congreso. No está prevista la presentación oral, solo su exposición. La organización del Congreso se encargará de la impresión y colocación en sede de los posters que hayan sido enviados dentro del plazo estipulado. Únicamente se entregará certificado de participación a los autores de los posters que se hayan expuesto durante el congreso.

INFORMACION GENERAL

SEDE DÍA 25 DE OCTUBRE

Hospital Universitario Ramón y Cajal
Ctra. Colmenar km 9,1. 28034 Madrid.

SEDE DÍAS 26 Y 27 DE OCTUBRE

Espacio Maldonado
C/ Maldonado, 1 y C/ Serrano 104. 28006 Madrid.
https://espaciomaldonado.com

INSCRIPCIONES:

	Hasta el 15 de julio	Desde el 16 de julio
Socios AECOM*	470 €	550 €
No Socios AECOM*	550 €	600 €
Becarios/Residentes*	265 €	320 €

**21% de IVA incluido*

FORMACIÓN CONTINUADA / ACREDITACIÓN

Solicitada acreditación de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias para todas las sesiones científicas del Congreso, a excepción de las sesiones de comunicaciones orales y posters y reuniones de grupos.

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

- Firmar todos los días por la mañana y por la tarde el registro de entrada y salida en los controles de asistencia ubicados en la Secretaría Técnica.
- Contestar la encuesta de satisfacción del Congreso que podrá descargar de la bolsa del congresista ubicada dentro de su área personal, a la que podrá acceder con su usuario y contraseña. (www.congresoaecom.es). Una vez cumplimentada, deberá enviarla al mail aecom@ergon.com antes del **15 de noviembre**.

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.

Una vez comprobado que se haya cumplido con los dos requisitos anteriormente citados, se enviará electrónicamente el certificado acreditado.

CERTIFICADOS

Tras la celebración del congreso, recibirá electrónicamente el certificado de asistencia al congreso. Así mismo, si ha presentado un trabajo, el autor que haya enviado el resumen del trabajo será el que recibirá el certificado de presentación de comunicación vía mail para su distribución entre el resto de los autores.

XV CONGRESO NACIONAL
DE ERRORES CONGÉNITOS
DEL METABOLISMO

ENTREGA DE DOCUMENTACIÓN

En la Secretaría del Congreso, situada en la Sede Espacio Maldonado, el día **26 de octubre a las 08:00 horas**.

ACREDITACIÓN

Cada congresista recibirá junto con la documentación una acreditación que le dará acceso a los actos 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 llevar la acreditación de forma visible.

CAFÉS

El servicio de café estará ubicado en la zona de exposición comercial.

EXPOSICIÓN COMERCIAL

Durante el desarrollo del Congreso tendrá lugar una exposición de las casas comerciales situada en la primera planta del Espacio Maldonado.

CENA DEL CONGRESO

El jueves **26 de octubre a las 21:30 horas** tendrá lugar la Cena del Congreso en el Casino de Madrid. Podrá reservar mesa el **jueves 26 antes de las 14:00 horas.**

Nota importante: Para acceder al Casino de Madrid, es obligatorio el uso de chaqueta y corbata.

TRASLADOS

Existirá el siguiente servicio de autobuses.

Miércoles, 25 de octubre:

- 13:30 h. Hotel Meliá Madrid Serrano → Hospital Universitario Ramón y Cajal.
- 21:30 h. Hospital Universitario Ramón y Cajal → Hotel Meliá Madrid Serrano.

Jueves, 26 de octubre

- 21:00 h. Hotel Meliá Madrid Serrano → Casino de Madrid.
- 00:00 h. Casino de Madrid → Hotel Meliá Madrid Serrano.

HOTEL OFICIAL

Hotel Meliá Madrid Serrano
C/ Claudio Coello, 139. 28006 Madrid.

MIRANDO AL FUTURO
AECOM
MADRID 25-27 OCTUBRE

PATROCINADORES

PATROCINADORES ORO

NUTRICIA METABOLICS
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

Vitaflo
Enhancing Lives Together
A Nestlé Health Science Company

PATROCINADORES PLATA

Chiesi
global rare diseases

RECORDATI RARE DISEASES
Focused on the Few

sanofi

SERB Pharmaceuticals

Takeda

ultragenyx

PATROCINADORES BRONCE

Immedica pharma

LUCANE pharma

Otros Patrocinadores

BIOMARIN

EGETIS THERAPEUTICS

LABORATOIRES GRAND FONTAINE

Hospital Universitario Ramón y Cajal
SaludMadrid

inozyme pharma

MeadJohnson Nutrition

reckitt

RENDON EUROPE
RENDON EUROPE LABORATORIES S.L.

TRAVERE THERAPEUTICS

XV CONGRESO NACIONAL DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

SECRETARÍA CIENTÍFICA

Hospital Universitario Ramón y Cajal

HOSPITAL UNIVERSITARIO RAMÓN Y CAJAL
Unidad de Enfermedades Metabólicas.
Servicio de Pediatría/Endocrinología y Nutrición
Ctra. Colmenar km 9,1. 28034 Madrid

SECRETARÍA TÉCNICA

ergon

ERGON
C/ Arboleda, 1. 28221 Majadahonda (Madrid)
Tel. 91 636 29 30 - aecom@ergon.es

C/ Berruguete, 50. 08035 Barcelona
Tel. 93 274 94 04

AECOM

Asociación Española
Para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo