

**Dra. Elena Martín-Hernández.**

Centro de Referencia Nacional (CSUR) y Europeo (MetabERN) de Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

**Dra. Raquel Yahyaoui.**

Jefe de Servicio de Análisis Clínicos. Laboratorio de Metabopatías. Hospital Regional Universitario de Málaga.

**Dra. Belén Pérez.**

Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Centro de Biología Molecular. Universidad Autónoma de Madrid. IdiPAZ, CIBERER.

**Dr. Fernando Castellanos Pinedo.**

Sección de Neurología. Hospital Virgen del Puerto. Plasencia, Cáceres.

**Dra. Sinziana Stanescu.**

Centro de Referencia Nacional para Enfermedades Metabólicas Hereditarias (C.S.U.R.) MetabERN. Unidad de Enfermedades Metabólicas. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Universidad de Alcalá.

**Dra. Elena Dios Fuentes.**

Endocrinología y Nutrición. CSUR Enfermedades Metabólicas congénitas. Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

**Dr. Pedro Juan Moreno Lozano.**

Coordinador de la Unidad de Errores Congénitos del Metabolismo en el Adulto. Unidad de referencia acreditada XUEC y CSUR. Servicio de Medicina Interna. Hospital Clínic, Barcelona.

**Dra. Montserrat Morales Conejo**

Centro de Referencia Nacional (CSUR) y Europeo (MetabERN) de Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

**Dr. George Diaz**

M.D. Ph. D. iEure VP, Therapeutic Area Lead, Urea Cycle Disorders.

**Viernes 13  
diciembre 2024  
9:30-16:00 h**



REUNIÓN DEL GRUPO DE TRABAJO DE LOS  
TRASTORNOS DEL CICLO DE LA UREA

# AVANCES EN LAS ENFERMEDADES DEL CICLO DE LA UREA

**Moderadora y Coordinadora Científica.**

**Dra. Elena Martín-Hernández**

**LOOP 21 C / Alcalá 21 planta 8 Madrid**

**Solicitada acreditación a la Comisión de Formación Continuada  
de las Profesiones Sanitarias de la Comunidad de Madrid**

**Inscripción necesaria a:  
[elena.ayuste@immedica.com](mailto:elena.ayuste@immedica.com)**

Con la colaboración



MED-UCD-002-SP Agosto 2024



**Asociación Española**  
Para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

**Network**  
Hereditary Metabolic  
Disorders (MetabERN)

9:30 - 9:40

**Bienvenida**

**Moderadora y Coordinadora Científica.**  
**Dra. Elena Martín-Hernández.**

9:40 - 10:00

**Registro español de enfermedades del ciclo de la urea.**  
**10 años de evolución y 255 casos.**

**Dra. Elena Martín-Hernández.**  
Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

10:00 - 10:20

**Actualización en el cribado neonatal de las enfermedades del ciclo de la urea.**

**Dra. Raquel Yahyaoui.**  
Hospital Regional Universitario de Málaga.

10:20 - 10:40

**Análisis genético de pacientes españoles con trastornos del ciclo de la urea: variantes identificadas y posible correlación genotipo/fenotipo.**

**Dra. Belén Pérez.**  
Universidad Autónoma de Madrid. IdiPAZ, CIBERER.

10:40 - 11:00

**Debate.** Todos.

11:00 - 11:30

**Café.**

11:30 - 11:45

**Caso clínico I:**

**Desnutrición y trastorno del ciclo de la urea.**

**Dra. Elena Dios Fuentes.**  
Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

11:45 - 11:50

**Debate.** Todos.

11:50 - 12:05

**Caso Clínico II:**

**Lactancia materna exclusiva en el manejo de un paciente con trastorno de ciclo de la urea.**

**Dra. Sinziana Stanescu.**  
Hospital Universitario Ramón y Cajal. Universidad de Alcalá.

12:05 - 12:10

**Debate.** Todos.

12:10 - 12:25

**Caso Clínico III:**

**Déficit de Arginasa con debut tardío.**

**Dr. Fernando Castellanos Pinedo.**  
Sección de Neurología. Hospital Virgen del Puerto.  
Plasencia, Cáceres.

12:25 - 12:30

**Debate.** Todos.

12:30 - 12:45

**Caso Clínico IV:**

**Deficiencia de CPS1 y Carglúmico. Cuando la dieta y los quelantes no son suficientes.**

**Dr. Pedro Juan Moreno Lozano.**  
Hospital Clínic de Barcelona.

12:45 - 12:50

**Debate.** Todos.

12:50 - 13:10

**Gene editing in the liver for neonatal-onset OTC deficiency.**

**Dr. George Diaz.**  
iECURE.

13:10 - 13:30

**Terapia con mRNA para déficit de OTC.**

**Dra. Montserrat Morales Conejo.**  
Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

13:30 - 13:40

**Debate.** Todos.

13:40 - 13:50

**Ideas para llevarse a casa y conclusiones.**

**Dra. Elena Martín-Hernández.**

13:50 - 14:00

**Cierre de la reunión.**

**Dra. Elena Martín-Hernández.**

14:00 - 16:00

**Comida.**