

# XV CONGRESO NACIONAL DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

MIRANDO AL FUTURO



MADRID 25-27 OCTUBRE 2023

Asociación Española  
Para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo

# **XV** CONGRESO NACIONAL DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

## **JUNTA DIRECTIVA**

<b>Presidente:</b>	Domingo González-Lamuño Leguina
<b>Secretaria:</b>	María Dolores Bóveda Fontán
<b>Tesorera:</b>	Laura Gort Mas
<b>Vocales:</b>	María Bueno Delgado Montserrat Morales Conejo María Unceta Suárez

## **COMITÉ ORGANIZADOR**

<b>Presidenta:</b>	Amaya Bélanger-Quintana
<b>Vocales:</b>	Francisco Jesús Arrieta Blanco Sinziانا 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  
Sinziانا 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 ofrecer 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

## PROGRAMA PRELIMINAR

### Miércoles, 25 de octubre de 2023

SEDE: HOSPITAL RAMÓN Y CAJAL

- 14:00-15:00 Comida
- 15:00-18:00 **REUNIÓN POSTSSIEM**  
Organizadores: **MariLuz Couce** y **Domingo Glez-Lamuño**
- 18:00-18:30 Pausa
- 18:30-19:00 **Inauguración del Congreso**
- 19:00-20:00 **CONFERENCIA INAUGURAL**  
**The future of genetic therapy in inborn errors of metabolism**  
**Charles Venditti.** *Head of the National Human Genome Research Institute (NHGRI), EEUU.*
- 20:00-21:30 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**  
Moderan: **Rosa López** y **Carmen Delgado.** *H. Clínica y H. Coordinadoras del Grupo de Cribado Neonatal.*
- **Cribado neonatal en España: ¿qué se espera para los próximos años?**  
**Mari Luz Couce.** *Hospital de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela.*
  - **Novedades en el diagnóstico bioquímico**  
**Cristiano Rizzo.** *Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, Italia.*
  - **Cuando la genética sigue dando sorpresas**  
**Belén Pérez.** *Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Madrid.*

09:45-10:30

### MESA REDONDA

#### Colaboración internacional en el desarrollo de los programas de cribado

Modera: **Estefanía García**. Unidad de Programas de Cribado, Ministerio de Sanidad.

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

10:30-11:00

Pausa

11:00-12:15

### MESA 2

#### Mirando al futuro en enfermedades lisosomales

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

- **Desde el frotis sanguíneo a la genética en el diagnóstico de las enfermedades lisosomales**  
**Jesús Villarrubia**. Hospital Ramón y Cajal, Madrid.
- **Nuevos biomarcadores en enfermedades lisosomales**  
**Cristóbal Colón**. Hospital Santiago de Compostela, Santiago de Compostela.
- **Novedades terapéuticas en enfermedades lisosomales**  
**Mireia del Toro**. Hospital Vall d'Hebrón, Barcelona.

12:30-13:30

### COMUNICACIONES ORALES

13:30-14:30

Almuerzo de trabajo

14:30-15:30

#### Revisión de póster sin defensa

#### Reunión de grupos AECOM: ciclo de la urea y lisosomales

15:30-16:30

### DEFENSA DE PÓSTER / COMUNICACIONES CORTAS

16:30-17:00

Pausa

# **XV** CONGRESO NACIONAL DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

17:00-18:00

## **APRENDIZAJE A TRAVÉS DE CASOS CLÍNICOS**

- **Valoración nutricional**  
Moderan: **Luis Miguel Luengo y Julio C Rocha**
- **Diagnósticos bioquímicos o genéticos complejos**  
Moderan: **Pilar Pombo y Raquel Yahyaoui**
- **Valoración neuropsicológica y psiquiátrica**  
Moderan: **Berta Zamora y Miguel Vega**
- **Diseño de dietas**  
Moderan: **Delia Barrio y Cristina Monserrat**

18:00-18:45

## **CHARLA MAGISTRAL**

19:00-20:00

## **REUNIÓN DE SOCIOS AECOM**

21:30

## **CENA DEL CONGRESO**

**Casino de Madrid.**

C/ Alcalá, 15. 28014 Madrid.

## Viernes, 27 de octubre de 2023

SEDE ESPACIO MALDONADO. Salón de Actos

08:30-09:30 **COMUNICACIONES ORALES**

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

### **El músculo, una herramienta terapéutica cada vez más relevante**

Moderan: **Carlos Alcalde**. Hospital Río Hortega, Valladolid.

**Mónica Ruiz Pons**. Hospital de la Candelaria, Tenerife.

- **El músculo como órgano fundamental en la anaplerosis**  
**Sinziana Stanescu**. Hospital 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**  
**Julio C. Rocha**. Hospital CFU Descobertas, Lisboa, Portugal.

10:30-11:00 *Pausa*

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

### **Mirando al futuro de la terapéutica en enfermedades metabólicas 1**

Moderan: **Patricia Correcher**. Hospital de la Fe, Valencia.

**Montserrat Gonzalo**. Hospital Regional, Málaga.

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

12:15-13:30 **CONFERENCIA MAGISTRAL**

### **The future of phenylketonuria as the paradigm of inborn errors of metabolism**

**Francjan van Spronsen**. Beatrix Children's Hospital, Groningen, Países Bajos.

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

# **XV** CONGRESO NACIONAL DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

- 14:30-15:30 **Revisión de póster sin defensa**  
**Reunión de grupos AECOM: nutrición y grupo de adultos**
- 15:30-16:30 **Presentación de las actividades de grupos AECOM**  
Modera: **Domingo González-Lamuño**. *Presidente de AECOM.*
- 16:30-17:30 **MESA 5**  
**Mirando al futuro de la terapéutica en enfermedades metabólicas 2**  
Moderan: **Inmaculada García**. *Hospital Servet, Zaragoza.*  
**Eva Venegas**. *Hospital Virgen del Rocío, Sevilla.*
- **La hipercolesterolemia familiar homocigota: ejemplo de la variedad de aproximaciones terapéuticas para una enfermedad metabólica congénita**  
**Francisco Arrieta**. *Hospital Ramón y Cajal, Madrid.*
  - **Novedades en terapéutica farmacológica**  
**Pilar Quijada**. *Hospital 12 de Octubre, Madrid.*
  - **Resultados de los ensayos en terapia génica en España**  
**Mar O'Callahan**. *Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona.*
- 17:30-17:45 **NOTICIAS DE ÚLTIMA HORA**
- 17:45-18:00 **ENTREGA DE PREMIOS**
- 18:00 **CLAUSURA DEL 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 1 de julio	Desde el 2 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.congresoaecon.es](http://www.congresoaecon.es)). Una vez cumplimentada, deberá enviarla al mail [aecon@ergon.com](mailto:aecon@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.

# XV CONGRESO NACIONAL DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO



## SECRETARÍA CIENTÍFICA

---



### 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

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

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



Asociación Española  
Para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo