

# XVI REUNIÓ PER A PACIENTS I FAMILIARS AMB PKU I ALTRES ERRORS DEL METABOLISME

LLOC: AUDITORI DE L'EDIFICI DOCENT (C. STA. ROSA, HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU)

DIA: DISSABTE, 18 DE GENER DE 2014, 10:00 HORES



**10:00** BENVINGUDA I PRESENTACIÓ DE LA JORNADA: DR. JAUME CAMPISTOL, HSJD.

**10:10** NOUS PROJECTES I DIRECTRIUS EUROPEES SOBRE LA PKU: DR. JAUME CAMPISTOL.

**10:30** INVESTIGACIÓ BÀSICA I APLICADA EN ECM. DR. RAFAEL ARTUCH, HSJD.

**11:00** METABOLISME SINÀPTIC: UNA NOVA APROXIMACIÓ EN L'ESTUDI DELS ECM. DRA. ÀNGELS GARCÍA-CAZORLA, HSJD.

**11:30** PAUSA

**12:00** TRACTAMENT DE MALALTIES METABÒLIQUES HEREDITÀRIES AMB XAPERONES FARMACOLÒGIQUES: PRESENT I FUTUR. DRA. BELÉN PÉREZ. CENTRO DE DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES MOLECULARES, UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID.

**12:30** UN ANY D'EXPERIÈNCIA EN CRIBRATGE NEONATAL AMPLIAT. DRA. ROSA M<sup>a</sup> LÓPEZ. HOSPITAL CLÍNIC, BARCELONA.

**13:00** OBJECTIUS ASSISTENCIALS EN LA TRANSICIÓ INFÀNCIA-EDAT ADULTA DELS PACIENTS AMB ECM. DRA. CARMEN VISIEDO. UNITAT D'ADULTS. HOSPITAL CLÍNIC, BARCELONA.

**13:30** TRACTAMENTS DIETÈTICS EN ECM: CONDICIONS D'ACCÉS EN EL SISTEMA SANITARI CATALÀ. DRA. M<sup>a</sup>EUGÈNIA REY. SERVEI CATALÀ DE LA SALUT. DEPARTAMENT DE SALUT. GENERALITAT DE CATALUNYA.

**14:00** MENÚ ESPECIAL PER A PKU/ATM **AL BAR DE L'HOSPITAL.**

**TARDA, AULA 12 EDIFICI DOCENT**

**16:00** ASSEMBLEA DE L'ASSOCIACIÓ PKU/ATM.

UNITAT DE MALALTIES METABÒLIQUES HEREDITÀRIES, HSJD I ASSOCIACIÓ PKU/ATM



REUNIÓ DE FAMILIARS AMB FILLS AFECTES DE DIFERENTS  
ERRORS DEL METABOLISME (PKU/ATM).