



JORNADA DE CLAUSURA:

**V MÁSTER PROPIO EN
ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS
DIPLOMA DE ESPECIALIZACIÓN:
ATENCIÓN INTEGRAL EN ENFERMEDADES
MINORITARIAS. GESTORES DE CASOS**

SAN FRANCISCO HOTEL MONUMENTO – SANTIAGO DE COMPOSTELA
12 – 13 DE DICIEMBRE 2025

ORGANIZA: CÁTEDRA INSTITUCIONAL DE LA UNIVERSIDAD DE SANTIAGO DE COMPOSTELA (USC) DE ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS. SANOFI



**XUNTA
DE GALICIA**

CONSELLERÍA
DE SANIDADE



SERVIZO
GALEGO
DE SAÚDE



European
Reference
Network

MetabERN
European Reference Network
for Hereditary Metabolic Disorders



INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SANITARIA
SANTIAGO DE COMPOSTELA

CON EL PATROCINIO DE:

sanofi

Viernes, 12 de diciembre 2025



12:00-14:30 Programa del Taller de adherencia terapéutica en el Diploma de Especialización de Gestor de Casos

Dra. Adriana Pané Vila
Hospital Clínic, Barcelona.

Dr. Luis Aldámiz-Echevarría
Investigador IDIS. Coordinador de AECOM y Sociedad. Bilbao.

14:30-15:30 CÓCTEL

16:00-16:15 INAUGURACIÓN

Dra. María Luz Couce Pico
Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. USC.

16:15-16:45 Proyecto AccelRare para la detección temprana de las enfermedades raras

Dr. Domingo González-Lamuño
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.

16:45-17:15 Retos en los registros de Metabólicas

Dra. Paula Sánchez-Pintos
Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. USC.

**17:15-18:30 MESA REDONDA:
Innovaciones y Desafíos en el Cribado Neonatal**

Moderadores:

Dr. Cristóbal Colón Mejeras
Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. USC

Avances en el Cribado Bioquímico

Dra. Raquel Yahyaoui
Centro de Cribado Neonatal de Andalucía Oriental. Hospital Regional Universitario de Málaga



El Futuro del Cribado Genómico

Dra. M^a Luz Couce Pico

Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. USC

Impacto económico del Cribado Neonatal

Dr. Alvaro Hidalgo

Grupo de Investigación en Economía de la Salud y Gestión Sanitaria.
Universidad de Castilla La Mancha.

18:00-18:30 CAFÉ

18:30-19:30 MESA REDONDA:

El Valor Social de los Medicamentos Huérfanos

Moderador:

Dr. Domingo González-Lamuño

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander

Visión Nacional: Proyecto ARGO

Dr. Carlos Martín Saborido

Director Agencia Evaluación de Tecnología Sanitaria Instituto Carlos III

Dr. Juan Carrión

Presidente FEDER.

Visión Europea: EURORDIS

Dr. Daniel de Vicente

Presidente ASMD España



Sábado, 13 de diciembre 2025



9:00-10:15 MESA REDONDA: Retos en los registros de Enfermedades Metabólicas Hereditarias

Moderador:

Dra. María Luz Couce Pico.

Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. USC.

Recomendaciones para el manejo de los pacientes de Gaucher con afectación neurológica

Dra. Sinziana Staescu

Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid

Recomendaciones españolas para el diagnóstico, seguimiento y tratamiento de la enfermedad de Pompe de inicio tardío

Dra. Cristina Dominguez

Hospital Universitario Doce de Octubre, Madrid

Consenso sobre la monitorización del paciente Fabry

Dr. Roberto Barriales

CHUAC, A Coruña

**10:15-11:30 MESA REDONDA:
Investigación actual en Enfermedades Metabólicas**

Moderador:

Dra. Paula Sánchez Pintos y Dr. Álvaro Hermida Ameijeiras

Complejo Hospitalario Universitario de Santiago. USC

Estudio Fase II Venglustat para enfermedad de Fabry

Dr. Alberto Rivera

Hospital Universitario Álvaro Cunqueiro, Vigo

Estudio Fase III Venglustat para enfermedad de Gaucher tipo 3

Dra. Mar O'Callaghan

Hospital Universitario Sant Joan de Deu. Barcelona



Ensayo fase II-III de Leriglitzona en Adrenoleucodistrofia ligada a X

Dra. Leticia Pías

Hospital Universitario Sant Joan de Deu. Barcelona

Sepiapterina en Fenilcetonuria

Dra. Amaya Belanger

Hospital Ramón y Cajal. Madrid

11:30-12:00 CAFÉ

12:00-12:30 CONFERENCIA: Inteligencia artificial, su importancia en las enfermedades raras.

Moderador:

Dr. Álvaro Hermida Ameijeiras

Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. USC.

Ponente:

Dr. Juanjo Ríos Blanco

Hospital Universitario La Paz, Madrid.

12:30

MESA DE CLAUSURA Y ENTREGA DE DIPLOMAS

Dr. Gumersindo Feijoo Costa

Vicerrector de Transformación Digital e Innovación. USC.

Dr. Domingo González-Lamuño

Codirector del curso de Atención Integral en Enfermedades Minoritarias y Presidente de AECOM.

Dra. María Luz Couce Pico

Directora de la Cátedra Institucional de Enfermedades Metabólicas Hereditarias. USC.

Dr. Salvador García Fernández

Director Médico Sanofi.

