



X REUNIÓN GALLEGA Y VII REUNIÓN HISPANO LUSA SOBRE NUEVOS RETOS EN LOS ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

23 DE MAYO DE 2025, SANTIAGO DE COMPOSTELA



MetabERN
European Reference Network
for Hereditary Metabolic Disorders



cíberer iscúu



X REUNIÓN GALLEGA Y VII REUNIÓN HISPANO LUSA SOBRE NUEVOS RETOS EN LOS ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

23 DE MAYO DE 2025, SANTIAGO DE COMPOSTELA

SEDE Y FECHA

Sede Afundación

Rúa do Vilar, 19
Santiago de Compostela

ORGANIZA

- Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Servicio de Neonatología.
- Cátedra de Enfermedades Metabólicas Hereditarias. USC.
- Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela

DIRECTORA

Dra. María Luz Couce Pico

SECRETARÍA CIENTÍFICA

Dra. Beatriz Martín López Pardo

COMITÉ ORGANIZADOR

Paula Sánchez Pintos
Beatriz Martín López Pardo
Laura López Valverde
Cristóbal Colón Mejeras
José A. Cocho de Juan
María Camba Garea
Pablo Crujeiras Barral

COMITÉ CIENTÍFICO

Paula Sánchez Pintos
Beatriz Martín López Pardo
María Eugenia Vázquez Mosquera
Víctor Álvarez González
Laura López Valverde
Luis Lis López
Aranzazu Anadón Ruiz
Luisa Fernández Sánchez
Daniel Caiola Candeias

PROGRAMA - Viernes, 23 de mayo de 2025

9:00 h. Entrega de documentación

9:15 h. Inauguración oficial

9:30 h. PONENCIA: Actualización en el cribado neonatal en Galicia.

Presenta: Dr. Cristóbal Colón
Complejo Hospitalario Universitario de Santiago

Dra. Carmen Durán Parrondo
Directora General de Salud Pública

10:00 h. MESA REDONDA: Cribado genómico neonatal

Moderación: Dra. María Eugenia Vázquez Mosquera
Complejo Hospitalario Universitario de Santiago

Proyectos en marcha en el momento actual de cribado genómico neonatal

Dra. María Luz Couce Pico
Complejo Hospitalario Universitario de Santiago

Interpretación de resultados genéticos no concluyentes

Dra. Judit García Villoria
Hospital Clínic Barcelona – Centro de Diagnóstico Biomédico – Bioquímica y Genética Molecular-Sección Errores Congénitos del Metabolismo



X REUNIÓN GALLEGA Y VII REUNIÓN HISPANO LUSA SOBRE NUEVOS RETOS EN LOS ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO

23 DE MAYO DE 2025, SANTIAGO DE COMPOSTELA

Utilidad del proyecto IMPACT en el estudio de las enfermedades metabólicas hereditarias

Dr. Francisco Barros Angueira

Fundación Pública de Medicina Xenómica de Galicia

11:30 h. Pausa café

12:00 h. PONENCIA: Cambio de paradigma en la atención de los pacientes con enfermedades metabólicas hereditarias

Presenta: Dra. María Luz Couce

Complejo Hospitalario Universitario de Santiago

Dr. Domingo González Lamuño

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Universidad de Cantabria

12:30 h. MESA REDONDA: Casos clínicos metabólicos, expresividad en el niño y adulto

Moderación: Dr. Miguel Martínez Olmos y Dr. Koldo Aldámiz-Echevarría

Alfa-manosidosis

Dra. Nieves Balado / Dr. Álvaro Hermida

Complejo Hospitalario Universitario de Vigo

Complejo Hospitalario Universitario de Santiago

Adrenoleucodistrofia ligada a X

Dra. Paula Sánchez / Dr. Néstor Vázquez

Complejo Hospitalario Universitario de Santiago

Mucopolipidosis

Dra. Einés Monteagudo

Complejo Hospitalario Universitario de Santiago

Glucogenosis tipo IX

Dra. Beatriz Martín / Dra. Eva Venegas

Complejo Hospitalario Universitario de Santiago

Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

14:15 h. Comida

15:30 h. MESA REDONDA: Enfermedad de Fabry

Moderador: Dr. Víctor Álvarez

Complejo Hospitalario Universitario de Santiago

Experiencia clínica portuguesa

Dra. Olga Azevedo

Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães (Portugal)

Experiencia investigadora

Dra. Laura López Valverde

Complejo Hospitalario Universitario de Santiago.

16:30 h. Clausura

COLABORADORES



AVALAN



Asociación Española
Para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo

