

III ENCUENTRO NACIONAL DE FAMILIAS CON NIÑOS ENFERMOS MITOCONDRIALES

LUGAR DE CELEBRACIÓN

CREER: CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN
A PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS



Del 14 al 18 de Septiembre
BURGOS 2016

ORGANIZA:



CREER: c/Bernardino Obregón 24 (Burgos) – 947 253 950

PROGRAMA

III JORNADA CIENTÍFICA PATOLOGÍAS MITOCONDRIALES

MIÉRCOLES 14 SEPTIEMBRE:

10:00 a 10:15 Inauguración **“III Encuentro Nacional de familias con enfermos mitocondriales. Burgos 2016”**. Salón de Actos del CREER.

- D. Aitor Aparicio García, Gerente CREER
- D^a Gema Arcusa, Vicepresidenta 2^a y Delegada AEPMI Burgos
- D Javier Pérez-Mínguez, Director Fundación Ana Carolina Díez-Mahou

VISIÓN GENERAL DE LAS ENFERMEDADES MITOCONDRIALES.
LUGAR: SALÓN DE ACTOS - CREER

SESIÓN DE MAÑANA:

- 10:15 a 11:00 **"Enfermedades mitocondriales con predominantemente afectación neuromuscular"**
Dr. Jaume Colomer, Director de la Unidad de Tratamiento Integral de la Patología Neuromuscular-UTIN. Servicio de Neuropediatría del Hospital Universitari Sant Joan de Déu.
- 11:00 a 11:45 **"Modelos celulares para la confirmación de la patogenicidad de nuevas mutaciones en el mtDNA y nDNA"**
Prof. Julio Montoya Villaroya, Catedrático de Bioquímica y Biología Molecular de la Universidad de Zaragoza y CIBER de Enfermedades Raras.
- 11:45 a 12:00 Pausa
- 12:00 a 12:45 **"Diagnóstico de Laboratorio de las enfermedades mitocondriales. Registro Español de Enfermedades Mitocondriales"**
Dr. Rafael Artuch, Unidad de enfermedades metabólicas hereditarias y Grupo de investigación de enfermedades neurológicas minoritarias de base genética en el ámbito pediátrico. Hospital Universitari Sant Joan de Déu.

D. Javier Pérez-Mínguez, miembro de la Junta Directiva de AEPMI y Director de la FACDM, es coordinador del proyecto del Registro.
- 12:45 a 14:00 Turno de preguntas y debate.

SESIÓN DE TARDE:

- 16:00 a 16:30 **"Afectaciones respiratorias en las enfermedades mitocondriales"**
Dr. Martí Pons Ódena, Neumólogo, adjunto UCI Pediátrica. Programa de ventilación pediátrica a domicilio. Hospital Universitari Sant Joan de Déu.
(Esta ponencia se desarrollará por VIDEOCONFERENCIA y se dejará un tiempo de 10 minutos para preguntas)
- 16:45 a 17:00 **"Avances y Proyecto de Diagnóstico Molecular de Enfermedades Mitocondriales OXPPOS"**
Prof. Miguel Ángel Martín, Coordinador Grupo de Investigación Enfermedades Raras: Mitocondriales y Neuromusculares del Instituto de Investigación Sanitaria Hospital 12 de Octubre de Madrid (i+12) y de la Unidad 723 del CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER).
- 17:00 a 18:00 **"Formas clínicas y posibilidades terapéuticas"**
Dra. Mercedes Pineda Marfán, Consultor senior del Centro Médico del Hospital Universitari Sant Joan de Déu. Miembro de la Fundación Hospital Universitari Sant Joan de Déu.
- 18:00 a 19:00 Turno de preguntas y debate.

Organiza:

JAVIER PÉREZ-MÍNGUEZ
info@fundacionanacarolinadiezmahou.com

GEMA ARCUSA MORAGREGA
aepmi.burgos@gmail.com



asociación de enfermos
patologías mitocondriales

