

# *III Jornadas Martínez- Pardo sobre Enfermedades Metabólicas*

*Hospital Ramón y Cajal  
Aula Docencia. Segunda Planta, Pabellón Docente.  
16 de Diciembre de 2016*

*Organizado por:*

**INDEPF**

**INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO SOCIAL DE  
ENFERMEDADES POCO FRECUENTES**

**Inscripciones: [inscripciones.mmp@pocofrecuentes.org](mailto:inscripciones.mmp@pocofrecuentes.org) / Teléfono: 911 091 729**



### **Introducción:**

*Queridos amigos:*

*Nos reunimos de nuevo, con la disculpa de mi nombre, para poner al día tanto nuestros conocimientos como nuestros deseos de vernos cada año. Como dice el refrán “una vez al año no hace daño” y así lo espero. Esta reunión quiere aglutinar como acto final anual, los trabajos que INDEPF (Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes) ha desarrollado a lo largo del 2016, año de las enfermedades Poco Frecuentes (EPF).*

*INDEPF ha tocado muchas teclas: ha firmado convenios de colaboración para el establecimiento de sinergias y colaboraciones conjuntas con treinta asociaciones de pacientes. Además, de con diferentes centros de atención multidisciplinar de intervención terapéutica para promover una atención integral y holística a nuestros pacientes.*

*Se ha puesto en marcha el Servicio de Orientación y Asesoramiento a los EP, de forma presencial, en sedes de varias comunidades autónomas, concretamente en Madrid y Castilla La Mancha; hemos organizado cinco Conferencias/ Jornadas y Debates sanitarios en 2016; el día de Enfermedades Poco Frecuentes pusimos en marcha la campaña “Cedo mi Nombre”, con la colaboración absoluta e inestimable del Atlético de Madrid, obteniendo un alcance de 75 millones de visualizaciones.*

*Otro aspecto importante a destacar es la puesta en marcha del blog “Poco Frecuentes” en el periódico El País, de la mano de Álvaro Villanueva, miembro de INDEPF, donde se comparten experiencias y conocimientos que pueden servir de ayuda a pacientes y profesionales de este campo.*

*Otro hecho que queremos compartir con todos ustedes, es la recepción oficial en Bruselas para hablar y debatir sobre la importancia de las Redes Europeas en las EPF.*

*En contacto con las Administraciones Sanitarias de la Comunidad de Castilla La Mancha y de la Comunidad de Madrid, somos los “Pepitos Grillo” para que a las EPF les sea retirado definitivamente el insulto de “raras” y que los pacientes tengan el confort óptimo sanitario y social.*

*Por último el Grupo Madrileño de profesionales dedicados a EPF, hemos actualizado el Protocolo de Hiperamonemia con la colaboración inestimable de ORPHAN Europe y se publica hoy en este evento, podéis recogerlo y difundirlo.*

*Muchas gracias y un gran abrazo*

**Mercedes Martínez-Pardo**  
**Presidenta de INDEPF**

**Organizado por:**  
**INDEPF**

**INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO SOCIAL DE**  
**ENFERMEDADES POCO FRECUENTES**

## **AGENDA**

**10.00h Inauguración**

**10.15h Dra. Amaya Belanger**

*El tratamiento nutricional y farmacológico en Errores Innatos del Metabolismo*

**10.45h Dra. Elena Martín**

*Alteraciones de la B- Oxidación Mitocondrial de Ácidos Grasos*

**11.15h Café**

**11.45h Dra. Sinziana Stanescu**

*Diagnóstico diferencial y tratamiento de la Enfermedad Mitocondrial*

**12.15h Dr. Francisco Arrieta y Dra. Amaya Belanger**

*Diagnóstico diferencial y tratamiento de la Homocistinuria*

**12.45h Dr. Jesús Villarrubia**

*La enfermedad Lisosomal en el adulto*

**13.15h Dra. Amaya Belanger**

*Recomendaciones para el diagnóstico y tratamiento de la Hiperamonemia en pacientes pediátricos y adultos*

**Clausura.**

*A cargo de:*

**Dra. Mercedes Martínez- Pardo**

**Organizado por:**  
**INDEPF**

**INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO SOCIAL DE**  
**ENFERMEDADES POCO FRECUENTES**

**Organiza:**



**Con la colaboración de:**



**B:OMARIN**



**Lugar de celebración:**  
Hospital Ramón y Cajal  
Ctra. Colmenar Viejo km. 9,100  
28034, Madrid

**Secretaría Técnica e inscripciones:**

**Indepf**

[inscripciones.mmp@pocofrecuentes.org](mailto:inscripciones.mmp@pocofrecuentes.org)  
911 091 729

*\*Es necesaria la inscripción previa para recibir la acreditación correspondiente.*



**Organizado por:**

**INDEPF**

**INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO SOCIAL DE  
ENFERMEDADES POCO FRECUENTES**