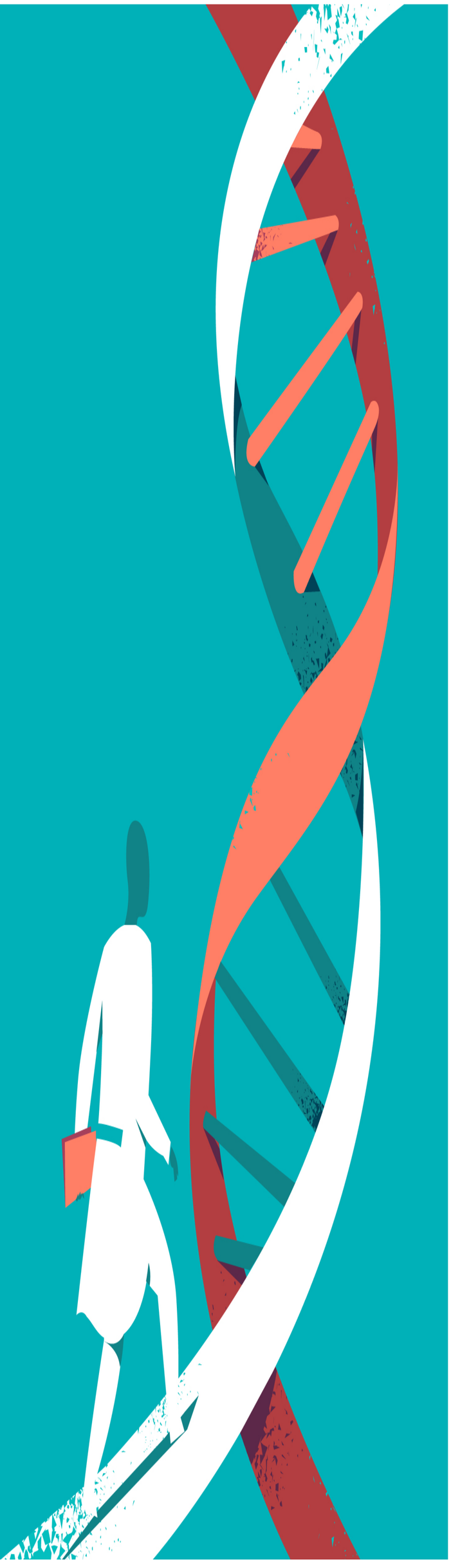
II CONGRESO FAMILIAS Y PROFESIONALES GLUT1DS

Hospital Niño Jesús. Salón de Actos.

Madrid. Viernes 8 de marzo 2019.

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús



9:30 - Entrega de documentación.

10:00-10:15 - Presentación de la Jornada.
Dra. Belén Pérez, Dr. Rafael Artuch, Dra. Mercedes Gil, Asociación aGLUT1nate .

10:15: 10:45 - Presentación del proyecto GLUT1DS: aspectos genéticos y bioquímicos.
Dr. Rafael Artuch. Hospital San Joan de Déu, Barcelona. CIBERER.
Dra. Belén Pérez. Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares,
Centro de Biología Molecular, Universidad Autónoma de Madrid. CIBERER.

10:45-11:30 -28 years of Glut1 DS - past, present and future challenges.
Dr. Joerg Klepper. Investigador científico, Director médico Hospital de niños Aschaffenburg, Alemania.

11:30-11:45 - Turno de preguntas.

11:45-12:15 - Pausa para café.

12:15-12:45 - Aspectos clínicos poco descritos en el déficit de GLUT-1.
Dra. Ángels García Cazorla. Hospital San Joan de Déu, Barcelona. CIBERER.

12:45-13:15 - Trastornos del movimiento en GLUT1DS y resultados de los ensayos con triheptanoina.
Dr. Alfons Macaya. Hospital Vall´Hebron, Barcelona. CIBERER.

13:15-14:30 - Mesa redonda: situación actual de pacientes GLUT1DS en España y aspectos de interés.
Moderadora: Dra. Mercedes Gil. Hospital Reina Sofía, Córdoba. CIBEREROBN

-Nuevas pruebas diagnósticas. Pruebas bioquímica.
Dra. Mari Luz Couce. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. CIBERER.
-GLUT1DS en los adultos.
Dra. Montserrat Morales. Hospital 12 de Octubre, Madrid.
-Formas clásicas GLUT1DS. Casos con genética negativa.
Dr. Luis González Gutiérrez-Solana. Hospital Niño Jesús, Madrid. CIBERER.
-Elección de fármacos antiepilépticos para el GLUT1DS.
Dr. Eduardo López-Laso. Hospital Reina Sofía, Córdoba. CIBERER.
-Dietas Cetogénicas en GLUT1DS.
Dra. Consuelo Pedrón. Hospital Niño Jesús, Madrid.

14:30-16:00 - Comida familias, profesionales.

16:00-16:30 - Papel de la industria en la dieta cetogénica.
Eva González del Val, Nutricia.

16:30-17:30 - Red familiar Asociación por la vida con Glut 1.
Experiencia de las familias con la dieta cetogénica.

17: 30 - Conclusiones y clausura.
Dr. Rafael Artuch. Hospital San Joan de Déu, Barcelona. CIBERER.

ORGANIZAN: ciberer Centro de Investigación Biomédica en Red Enfermedades Raras

aGLUT1nate Asociación por la vida con GLUT-1

COLABORAN: ciberobn Centro de Investigación Biomédica en Red Fisiopatología de la Obesidad y Nutrición

rare genomics

NUTRICIA Advanced Medical Nutrition

ultragenyx pharmaceutical

feder entidad de utilidad pública FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

mediterráneo

VOLUNTARIOS MADRID