

ENCUENTRO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN FAMILIAS GA

7-9 de junio de 2024

Centro de Referencia Estatal
de Atención a Personas con
Enfermedades Raras y sus Familias
(Creer)

C/ Bernardino Obregón, 24

09001 Burgos

Tel.: +34 947 253 950

infocreer@imserso.es

<https://creenfermedadesraras.imserso.es/>



PROGRAMA

Viernes, 7 de junio

18:00 Llegada y acomodación

19:00 Bienvenida. Coordina Federación Española Síndrome X Frágil

21:30-22:30 Espacio jóvenes Asociación. Coordina Miriam Lara, psicóloga Centro OHANA

Sábado, 8 de junio

10:00-11:00 Asamblea General Asociación Familias GA. Junta Directiva

Jornada Médica Avances en GA

11:00-11:45 Estudio Multicéntrico en Aciduria Glutárica tipo I: Caracterización clínica, radiológica y neurocognitiva. Elaboración de un Registro Nacional. Equipo Hospital 12 de Octubre (Madrid) y el Instituto de investigación I+12. Dra. Berta Zamora, investigadora principal (videoconferencia) y Zaida Moreno, neuropsicóloga

11:45-12:30 Importancia del tratamiento en AG1. Dra. Pilar Quijada Unidad de enfermedades metabólicas y mitocondriales. Hospital 12 de Octubre (Madrid), CSUR Enfermedades Metabólicas, Red Europea MetabERN

12:30-13:15 Terapia GA1 con chaperonas farmacológicas en el gen FMR1. Dra. Judith García Villoria, responsable Grupo Enfermedades Metabólicas Hereditarias y enfermedades musculares, Instituto de Investigaciones Biomédicas August Pi i Sunyer (IDIBAPS). Sección de errores congénitos del metabolismo, Centro de Diagnóstico Biomédico, Hospital Clínic, Barcelona. CIBERER

16:00-17:00 Tratamiento en el adulto con GA1. Dra. Montserrat Morales Conejo, Unidad de Enfermedades Minoritarias y Errores Congénitos del Metabolismo. Hospital Universitario 12 de Octubre (Madrid). CSUR Enfermedades Metabólicas, Red Europea MetabERN

17:00-19:00 Reunión familias GA

Domingo, 9 de junio

11:00-13:45 Salida de ocio por la ciudad. Coordina Asociación Familias GA

16:00 Despedida

