



XVII Reunión RB - Mead Johnson Nutrition

# AVANCES EN EL ESTUDIO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús

Salón de Actos.

Madrid

11 de junio de 2021



## Coordinación del curso:

*Dra. Elvira Cañedo Villarroya*  
*Dra. Consuelo Pedrón Giner*

## Viernes, 11 de junio de 2021

**9:00-9:15h. INAUGURACIÓN**  
**Dr. Antonio Álvarez Blanco**  
Director Médico. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

**Dr. Domingo González Lamuña Leguina**  
Presidente de AECOM.

**Dra. Consuelo Pedrón Giner**  
Sección de Gastroenterología y Nutrición.  
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

**9:15-10:45h. MESA REDONDA:**  
**A vueltas con la vitamina B12**  
**Moderadora:**

**Dra. Raquel Yahyaoui Macías**

**Vitamina B12: luces y sombras**

**Dr. Ana Martínez Zazo**  
Médico Adjunto. Servicio de Pediatría.  
Hospital Sanitas La Moraleja. Madrid.

**Aumento de C3 en cribado neonatal.**  
**Análisis de 11 años en Madrid**

**Dr. Álvaro Martín Rivada**  
Investigador Predoctoral. Servicio de  
Endocrinología, Hospital Infantil Universitario  
Niño Jesús. Madrid.

**Efectos a largo plazo de dietas**  
**de restricción proteica**

**Dra. Pilar Quijada Fraile**  
Médico Adjunto. CSUR Enfermedades  
Metabólicas. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

## PREGUNTAS

**10:45-11:00h. DESCANSO CAFÉ**

**11:00-12:40h. MESA REDONDA:**  
**Entendiendo las enfermedades metabólicas...**  
**para mejorar a nuestros pacientes**

**Moderadora:**

**Dra. Elvira Cañedo Villarroya**

**Enfermedad de Jarabe de Arce**  
**y trasplante hepático**

**Dra. Ana Morais López**  
Coordinadora de la Unidad de Nutrición  
Infantil y Enfermedades Metabólicas.  
Servicio de Gastroenterología y Nutrición.  
Hospital Infantil Universitario La Paz. Madrid.

**Anaplerosis deficiente en**  
**acidemia propiónica**

**Dra. Sinziana Stanescu**  
Médico Adjunto. CSUR Enfermedades  
Metabólicas. Hospital Ramón y Cajal. Madrid.

**Investigación básica y enfermedades**  
**genéticas raras de base metabólica:**  
**ejemplos personales**

**Dr. Vicente Rubio**  
Instituto de Biomedicina de Valencia (IBV-CSIC).  
CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER-ISCIII).

## PREGUNTAS

**12:40-14:00h. CASOS CLÍNICOS**

**Moderadora:**

**Dra. Montserrat Morales Conejo**

**Cribado neonatal de los defectos de**  
**la remetilación de la homocisteína**

**Dra. Raquel Yahyaoui Macías**  
Laboratorio de Metabolopatías.  
Hospital Regional Universitario. Málaga.

**Dieta de bajo índice glucémico en un**  
**paciente con un trastorno congénito**  
**de los neurotransmisores**

**Dr. Marcello Bellusci**  
CSUR Enfermedades Metabólicas.  
Hospital 12 de Octubre. Madrid.

**Respuesta en paciente con deficiencia**  
**de Enoil-CoA hidrataza de cadena corta tras**  
**dieta restringida en valina y grasa**

**Dra. Mercedes Gil-Campos**  
Unidad de Investigación y Metabolismo  
Pediátrico, Hospital Universitario  
Reina Sofía. Córdoba.

**Xantomas y colesterol mayor de 1000 mg/dl**  
**en un niño de 20 meses. No siempre es una**  
**hipercolesterolemia familiar**

**Dr. Isidro Vitoria Miñana**  
Unidad de Nutrición y Metabolopatías.  
CSUR de Enfermedades Metabólicas Congénitas.  
Hospital La Fe. Valencia.

## PREGUNTAS

**14:00-14:10h. CONCLUSIONES Y CIERRE**

**Dra. Consuelo Pedrón Giner**  
Sección de Gastroenterología y Nutrición.  
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

**Curso dirigido a:** médicos de adultos y pediatras de distintas  
especialidades y/o áreas específicas, dietistas nutricionistas,  
enfermeras, químicos, bioquímicos, farmacéuticos y genetistas.

**Número de participantes:** presencia física de 30 alumnos  
(aforo permitido) y retransmitido telemáticamente (streaming)  
hasta 200 alumnos.

**Inscripción:** Secretaría de Formación del Hospital Infantil  
Universitario Niño Jesús: [formacion.hnjs@salud.madrid.org](mailto:formacion.hnjs@salud.madrid.org)

Avalado por:



Hospital Infantil Universitario  
Niño Jesús

Asociación Española  
Para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo