VI CONGRESO REGIONAL DE ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS REGIÓN DE MURCIA

18 al 20 de Septiembre 2015
La Manga (Murcia)

piensa en metabólico

Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias

ASOCIACIÓN PKU Y OTM DE MURCIA

RESPONSABLES ASOCIACION – FEDERACION ESPAÑOLA

Dña. Paula Díaz Calderón, con DNI 22.880.788-C, Presidenta de la **Asociación Padres de Niños de Jarabe de Arce y Otras Metabolopatías (PKU-O.T.M.), de la Región de Murcia**, con NIF G-30.411.441 y domicilio en C/ Alfonso X el Sabio, 59, 2º A, Cartagena (Murcia) y D. José Antonio Vázquez González con DNI 40.413.588-L, Secretario-Tesorero y responsable de las actividades de la **Asociación Padres de Niños de Jarabe de Arce y Otras Metabolopatías (PKU-O.T.M.), de la Región de Murcia**, con NIF G-30.411.441 y domicilio en C/ Alfonso X el Sabio, 59 2º A, Cartagena (Murcia) y D. Aitor Calero García, con DNI 02.626.646-T, Presidente de la **Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (FEEMH),** con CIF: G-41.429.440 y domicilio en C/ Costa del Sol, 11 Madrid, en nombre y representación de las mismas.

PRESENTA

VI CONGRESO REGIONAL SOBRE ENFERMEDADES METATABOLICAS HEREDITARIAS DE LA REGION DE MURCIA, que tendrá lugar en La Manga Cartagena (Murcia), del 18 al 20 de Septiembre de 2.015, lugar de celebración **Hotel Servigroup Galúa,** durante este evento se dan cita todos los enfermos Metabólicos y sus familiares que están asociados a la Región de Murcia, al igual que las distintas Asociaciones autónomas que forman parte de la **Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias**, así como los mejores especialistas nacionales en las enfermedades Metabólicas Hereditarias y los diferentes Laboratorios que proporcionan medicamentos y alimentos especiales a este grupo de afectados, que tanto precisan de por vida.

BREVE DESCRIPCIÓN DE ALGUNAS DE LAS ENFERMEDADES

El metabolismo humano está formado por un conjunto de reacciones bioquímicas que realizan nuestro organismo para mantener la vida y poner nacer, crecer, reproducirse y mantener las estructuras de nuestro cuerpo.

Las enfermedades metabólicas hereditarias, son causadas por errores en esas reacciones bioquímicas. Un conjunto de estas enfermedades podemos agruparlas en:

1º Errores o desordenes de la síntesis o degradación de los aminoácidos.

2º Errores o desordenes en la B-oxidación de los ácidos grasos.

3º Errores o desordenes en el metabolismo de los ácidos orgánicos.

Todas estas enfermedades tienen en común la particularidad de que si no se detectan en los primeros días de vida tendrán consecuencias MUY GRAVES para la salud de los recién nacidos y se manifestarán a través síntomas como crisis convulsivas, acidosis metabólicas, hiperamoniemia, hipotonía, vómitos, hepatomegalia, retraso mental, letargia, coma o incluso la muerte.

Algunas de estas enfermedades son:

A) **Fenilcetonuria (PKU)**, es una enfermedad del metabolismo de la fenilalanina, un aminoácido causado por la deficiencia de una enzima. Cuando no existe en muy poca cantidad, la fenilalanina no puede convertirse en otro aminoácido, la tirosina y esto causa una acumulación de la fenilalanina en sangre, algunos tejidos y sobre todo en el cerebro donde, si no hay tratamiento, produce importantes daños neuronales con gran retraso mental.

B) **Enfermedades de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD),** es una enfermedad del metabolismo de otros aminoácidos, leucina, isoleucina y valina, que causan acumulación de productos dañinos para el cerebro causando, si no se trata grave minusvalía.

C) **Tirosinemia tipo 1: e**s un error del metabolismo de la tirosina que causa su acumulación en plasma, orina y tejidos de este aminoácido y también de unos productos tóxicos, especialmente la succinilacetona. Este acumulo puede provocar fallo hepático agudo, cirrosis, carcinoma, hepatocelular, síndrome renal de Fanconi y neuropatía periférica.

D) **Deficiencia de acil-CoA deshidrogenosa de cadena media (MCAD):** es la alteración hereditaria del metabolismo de los ácidos grasos más frecuentes en humanos. Esta deficiencia causa una enfermedad caracterizada clínicamente por episodios de hopoglucemia, encefalopatía, apnea y muerte súbita en niños. Los pacientes no diagnosticados tienen un riesgo alto de mortalidad que puede prevenir con un tratamiento simple y efectivo.

E) **Acidemia glutárica tipo 1:** es un trastorno del metabolismo de ciertos aminoácidos, particularmente la lisina, cuyo acúmulo puede causar una descompensación grave con encefalopatía y otros graves trastornos neurológicos. Tras estos episodios los pacientes a menudo desarrollan de un modo permanente grave discapacidades neurológicas.

F) **Acidemia isovalerica.** La Acidemia isovalerica está causada por un déficit de una enzima del metabolismo del aminoácido leucina. Cuando la Acidemia isovalerica no se trata, el ácido isovalérico se acumula en la sangre y afecta al cerebro y el sistema nervioso. Si los niveles del ácido isovalérico en el cuerpo permanecen elevados por mucho tiempo, ocurre daño cerebral.

G) **Galactosemia:** La galactosemia es una enfermedad hereditaria que se caracteriza por la incapacidad de utilizar la galactosa (un tipo de azúcar) por el organismo donde se acumula y si no se trata de forma precoz y adecuada puede provocar lesiones en el hígado insuficiencia renal, afectación del sistema nervioso central, retraso en el crecimiento y cataratas entre otros.

En todas estas y otras más enfermedades metabólicas hereditarias el tratamiento precoz es fundamental para evitar el retraso mental y conseguir que los recién nacidos tengan un desarrollo ponderal e intelectual lo más normalizado posible.

La gran importancia del diagnóstico de los recién nacidos, consiste en el **CRIBADO NEONATAL**, el cual tiene como objetivo la detención de cualquiera de estas enfermedades en las primeras horas de vida de la persona, esto reduce las posibilidades de mortalidad, morbilidad y la discapacidad, esta prueba se les hace a todos los bebés asintomáticos para ausencia o presencia comprobar la de cualquier enfermedad metabólica. Hace años con un test se diagnosticaba tan solo una enfermedad, hoy en día se ha conseguido que con un test, se pueda comprobar hasta CUARENTA enfermedades, una plataforma múltiple, con la tecnología denominada ESPECTROMETRIA DE MASAS EN TANDEM.

Hay un futuro esperanzador para ir combatiendo con las investigaciones este tipo de patologías, pero lo más efectivo hasta el momento es el diagnóstico y la intervención precoz para la mejora clínica del neonato.

Los primeros estudios a nivel neonatal se dieron en la provincia de Granada, seguida de Barcelona, Madrid y Murcia, actualmente España dispone de un centro de cribado en casi todas las Comunidades Autónomas. Es necesario conseguir la armonización de estos centros y para ello los profesionales y las asociaciones realizaron un documento con el que se pretendía la unión de las Comunidades para la detección precoz.

En el Centro de Bioquímica y Genética Clínica del Hospital U. Virgen de la Arrixaca de Murcia, el proceso de cribado en el recién nacido, en primer lugar, en las maternidades se les entrega a los progenitores unos documentos en los que explican que la toma de sangre de talón y orina se recogerán en la propia maternidad al alta hospitalaria y se envía al laboratorio para su procesamiento, los profesionales no solo realizan el cribado sino también la confirmación de los casos positivos.

COLECTIVOS DE LOS AFECTADOS DE LA ASOCIACION DE PADRES DE NIÑOS DE JARABE DE ARCE (PKU-O.T.M.) DE LA REGION DE MURCIA:

Fenilcetonuria, Hiper-Feninalanemia, Jarabe de Arce, Síndrome de Leigh, Acidemia Propiónica, Acidemia Isovalérica, Acidemia Metilmalónica, Aciduria Glutárica, Acidemia 3 Hidroxi-Isobutirica, Acidosis Metabólica, Hiperglucemia no Cetósica, Hiperglicemia I Hiperkilomicronemia, Galactosemia, Déficit Complejo I Mitocondrial , Hiperornitinemia Aciduria Argininosuccínica Deficit de Acil-CoA Deshidrogenasas de la Oxidación de ácidos grasos Hiperglicinemia-Hipocetósica, Tirosinemia tipo I y II, Déficit de Ornitina –Transcabamilasa, Metahemoglobina Tipo II, Intolerancia Protéaica Lisinúrica, Hiperornitinemia-Atrofia Girata.

COLECTIVOS A LOS QUE SE DIRIGE Y NUMERO DE BENEFICIARIOS:

Profesionales implicados: Neurólogos, Bioquímicos, Endocrinos, Nutricionistas, Psicólogos, Padres de unas 120 familias censadas y su entorno próximo.

AMBITO TERRITORIAL DE LA ACTUACION: Región de Murcia y resto de Comunidades Autónomas

ACTUACIONES REALIZADAS DURANTE AÑOS POR LA ASOCIACION (PKU-O.T.M.) DE LA REGION DE MURCIA.

Congresos Nacionales años 2.000 y 2.012, Congresos Regionales años 2.003, 2.005, 2.007, 2.009, 2.013 (DOS NACIONALES Y CINCO REGIONALES)

CONFECCIÓN DE MENÚS DURANTE LA CELEBRACION DEL CONGRESO

Contamos con la colaboración de **Doña. María Dolores Blasco**, Restauradora de Productos bajos en Pretinas de La Roda (Albacete), es la encargada de cocinar los alimentos exquisitos ya demostrados en anteriores Congresos de la Región de Murcia y confirmados por todos los niños afectados que quedaron encantados y satisfechos de la buena COCINA en sus Productos congelados y variados.

BREVE DESCRIPCIÓN DEL PROYECTO

La Asociación (PKU-OTM), de la Región de Murcia organiza esta conferencia con la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditaria, en este evento se dan cita enfermos metabólicos de toda España y sus familias, así como especialistas en estas Metabolopatías a nivel nacional y representantes de Laboratorios que aportan la medicación y alimentación necesaria para este colectivo.

El objetivo de esta Conferencia es reunir a los profesionales y pacientes, para analizar y valorarlos avances científicos en relación a estes trastornos, compartir experiencias y escuchar el testimonio de los jóvenes metabólicos, así como dar a conocer las problemáticas habituales con las que conviven estos afectados y sus familiares, e intentar buscar soluciones para intentar que la calidad de vida de estos pacientes mejore, informando de los nuevos avances en la materia y aconsejando sobre pautas de actuación para aceptar la enfermedad y aprender a convivir con ella, con todas las limitaciones que estas Metabolopatías implican.

Estos Encuentros favorecen las relaciones entre los jóvenes y sus familias, ayudándolos a aceptar la enfermedad, reforzando la unión para aunar esfuerzos y conseguir una integración de los afectados, evitando la exclusión social, mejorando su calidad de vida, intentando lograr una independencia y autonomía que les permita ser autosuficientes.

Esta Conferencia se compone de diversas charlas impartida por Doctores, Bioquímicos, Dietistas, Nutricionistas, que expondrán a todos los asistentes temas de actualidad, avances y descubrimientos relacionados con las Metabolopatías que este grupo sufre, también contaremos con una mesa redonda de profesionales para que los afectados y familiares les expongan sus dudas y preguntas.

Para promocionar este VI Congreso Regional de Enfermedades Metabólicas Hereditarias de la Región de Murcia y la Federación Española, colgaremos toda la información relativa al evento en la página web de la Federación (www.metabolicos.es), dicho evento va a ser cubierto por diferentes medios de comunicación, tales como Televisión local, prensa y radio.

UBICACIÓN Y ENTORNO DEL PROYECTO

En nombre de la ASOCIACION DE PADRES DE NIÑOS DE JARABE DE ARCE (PKU-O.T.M.) DE LA REGION DE MURCIA, Y FEDERACION ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES METABOLICAS HEREDITARIAS, os invitamos a la celebración del VI Congreso, que se celebrará en Hotel Servigroup Galúa de La Manga los días 18, 19, 20 de Septiembre de 2.015.

Para todos aquellos que no conozcan La Manga, os animo a venir y podréis comprobar que es un paraíso entre "DOS MARES", con una franja de arenas de 21 kilómetros de longitud y una anchura media de 300 metros. Separa el Mar Mediterráneo del Mar Menor, laguna litoral de 170 kilómetros cuadrados de superficie y una profundidad máxima de 8 metros, está considerada la mayor piscina del mundo debido a sus aguas tranquilas y cálidas, estas ricas en sales y yodo, mantienen una temperatura nunca inferior a los 18° grados.

El entorno natural, único en Europa, goza además de un clima excepcional durante todo el año, con más de 300 días de sol anuales y unas temperaturas medias de 17° grados en invierno y 28° grados en verano. Es por tanto una permanente primavera.

Gracias a las particulares condiciones geográficas y climáticas de La Manga del Mar Menor, este enclave es probablemente el mejor lugar del Mundo para la práctica de deportes náuticos.

La Manga del Mar Menor está perfectamente comunicada por todos los medios de transporte, **dos Aeropuertos, el de San Javier (Murcia) y el del Altel, (Alicante), autovías a Madrid, Andalucía y Barcelona, estación de tren en Cartagena y (Balsicas-Mar Menor) y líneas regulares de autobuses**, le permiten llegar a su destino de forma muy sencilla.

Durante la estancia del Congreso tendremos Monitores y tiempo libre para disfrutar de actividades y diversión, tanto niños como mayores.

Un saludo cariñoso.

José Antonio Vázquez González (Responsable del Proyecto)

Organiza

Asociación (PKU-OTM) Región de Murcia

Colabora

Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias

PROGRAMA VI CONGRESO REGIONAL

Este programa del VI Congreso Regional de Enfermedades Metabólicas Hereditarias Organizado por la Asociación (PKU-OTM) de la Región de Murcia y la Federación Española, así como con las ponencias de los Doctores y Nutricionistas, es el siguiente:

09.30 Horas: **Inauguración** y presentación del Congreso por parte D. José Antonio Vázquez González, (Responsable del Proyecto) y la nueva Junta Directiva de la Federación Española así como la presencia de **un político** por determinar.

Aremos un minuto de silencio en memoria de D. Manuel Varela, "Manolo", el que fue Vicepresidente-Tesorero de la Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, ya que su último Congreso Nacional lo organizó en La Manga en Septiembre del año 2012 y aprovechando el mismo escenario después de **tres años** le vamos rendir un merecido y emotivo homenaje.

09.45 Horas: **Ponencias y Mesa redonda,** impartidas por:

Doña. Encarnación Guillén Navarro: Sección de Genética Médica. Servicio de Pediatría Hospital Clínico U. Virgen de la Arrixaca. (Murcia) Cátedra de Genética y Enfermedades Raras. UCAM-Universidad Católica de Murcia. CIBERER-ISCIII. Madrid.

"Asesoramiento Genético en las Enfermedades Metabólicas"

Doña. María Jesús Juan Fita: Sección de Metabolopatías Centro de Bioquímica Y Genética Clínica Hospital Clínico U. Virgen de la Arrixaca. (Murcia)

"Indicadores de calidad en el Programa de Cribado Neonatal de la Región de Murcia"

Don. José María Egea Mellado: Sección de Metabolopatías Centro de Bioquímica Y Genética Clínica Hospital Clínico U. Virgen de la Arrixaca. (Murcia)

"Cribado Neonatal Ampliado en la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia. Enfermedades incluidas y su prevalencia en comparación con el resto de Comunidades Autónomas y la Comunidad Europea".

11.45 Horas: **Ponencia y Mesa redonda,** impartida por:

Don. David Gil Ortega: Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica Hospital U. Virgen de la Arrixaca. (Murcia) **(Presidente de la Asociación Española para el Estudio de los Errores del Metabolismo (AECOM).**

"LAS ACIDEMIAS ORGANICAS: AYER, HOY Y MAÑANA"

Doña. Paula Campos Martín: Dietista Nutricionista, Unidad Pediátrica de Enfermedades Metabólicas Raras. Hospital U. 12 de Octubre (Madrid)

"Manejo Nutricional de las Enfermedades Metabólicas Hereditarias"

Don. Javier Sancho Unizar: Catedrático de Bioquímica de la Universidad de Zaragoza, Centro de Investigación Instituto de Biocomputación y Física de Sistemas Complejos (BIFI).

"INVESTIGACION EN CHAPERONAS PARA PKU"

13.45 Horas: Comida

16.30 Horas: Inscripción Torneo Mini-Golf

16.45 Horas: Salida en grupo destino a las Instalaciones del PEKE-PARK

ACTIVIDADES PARA TODOS LOS INSCRITOS 19 DE SEPTIEMBRE

SABADO 19 PEKE-PARK – MINI-GOLF

DE 17.00 A 20.00 Horas: (PARQUE ABIERTO PARA TODOS LOS INSCRITOS)

Durante el horario de apertura podrán disfrutar todos los Niños, Jóvenes y Adultos de las instalaciones del recinto

Torneo Mini-Golf por edades:

17.15 Horas: De 6 a 10 años (9 hoyos del 1 al 9)

17.15 Horas: De 11 a 15 años (9 hoyos del 10 al 19)

17.30 Horas: De 16 a 20 años (19 hoyos)

18.00 Horas: Padres inscritos al Congreso (19 hoyos)

18.30 Horas: Madres inscritas al Congreso (19 hoyos)

TROFEOS PARA LOS TRES PRIMEROS CLASIFICADOS DE CADA CATEGORIA

MEDALLAS PARA LOS CLASIFICADOS EN LOS PUESTOS 4º- 5º- 6º

20.30 Horas: Cena

23.00 Horas: Entrega de trofeos a cargo del Presidente de la Federación Española (Aitor Calero García) y el responsable del Evento (José A. Vázquez González) así como la Clausura del Congreso en los Salones de la Cafetería

DIA 20 DE SEPTIEMBRE DE 2015

08.30 HORAS: DESAYUNO

13.30 HORAS: COMIDA Y DESPEDIDA

(IMPORTANTE ACUERDO DE LA ASOCIACION Y DIRECCION DEL HOTEL):

Todos los que deseen quedarse unos días más en el Hotel abonaran los precios como inscritos al Congreso, que a continuación os detallo.

ADULTOS: 53.00 € NIÑOS - DE 3 A 16 AÑOS: 26.50 € - PKU- O.T.M.: 21.50 €

PRESUPUESTO ESTIMADO

CONCEPTO	IMPORTE
Hotel Familiares (130) (53,00 €)	13.780,00
Hotel Ponente (12) (53,00 €)	1.272,00
Hotel Menores (20) (26,50 €)	1.060,00
Hotel Afectado (60) (21,50 €)	2.580,00
Billetes, Avión, Tren Automóvil	800,00
Imprenta	300,00
Parque y Monitores Actividades	400,00
Trofeos	200,00
Alimentos Congelados (cocina Congreso) (La Roda)	350,00
Gastos Varios	200,00
TOTAL	22.942,00

Responsables del Proyecto:

José Antonio Vázquez González

DNI: 40.813.588 L

NIF: Asociación PKU-OTM Región de Murcia G-30.411.441

Aitor Calero García

DNI: 02.626.646-T

CIF: Federación Española G-41.429.440

HOTEL

GALÚA

HOTEL SERVIGROUP
GALIÁ

HOTEL SERVIGROUP
GALIÁ

PEQUE PARK

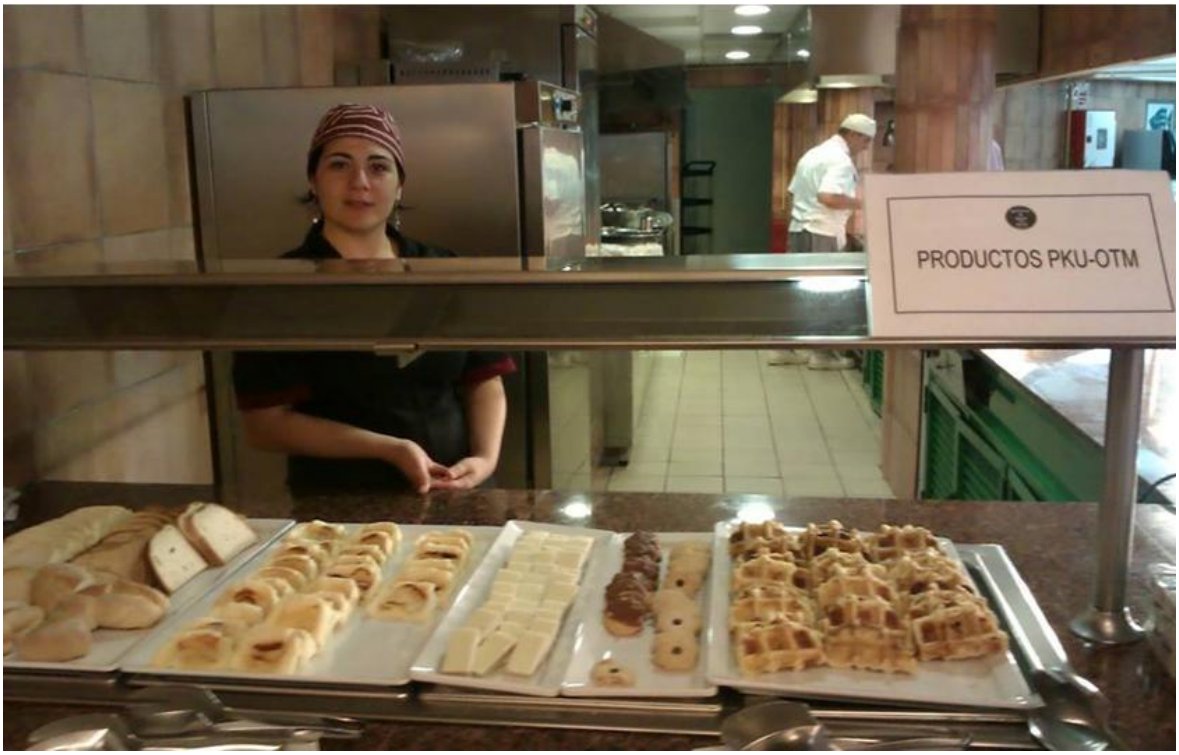
GO-KARTS
120

PEKE MONTAÑA
5años—12años
Tiempo 5 minutos
Vale 2 Pekes
COLA

Shell
CHAMPION

COCINA

PKU-OTM


PRODUCTOS PKU-OTM

PRODUCTOS PKU-OTM