

PROGRAMA

"Iª Jornada Nacional de la Enfermedad de Menkes"

Proyecto de investigación cooperativa y traslacional
para el estudio de la Enfermedad de Menkes

Viernes 29 de enero mañana:

Reconocimiento médico

Consultas externas del HSJD

11h00- 14h00

Recepción y organización de visitas/reconocimiento médico de los niños con el equipo del HSJD y Especialistas

14h00 - 15h30

Comida - HSJD

Viernes 29 de enero tarde:

Jornadas conferencias sobre Menkes

Sala Auditori Dr. Plaza

15h30 - 15h40

Bienvenida desde Asociación Amigos Nono, CIBERER - IPER/HSJD

15h40 - 17h10

Sesión 1: Enfermedad de Menkes y cobre

15h40 - 16h00

Trastornos del metabolismo de metales - La enfermedad de Menkes y los trastornos asociados al gen ATP7A. Enfermedades del metabolismo del cobre.

Dr. Francesc Palau

16h00 - 16h20

El cobre y sus enfermedades asociadas: Wilson y Menkes

Dr. Ignacio Vicente-Sandoval

16h20 - 16h40

Diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de Menkes.

Dra. Àngels Garcia-Cazorla

16h40 - 17h10

Preguntas

17h10 - 17h30

Pausa merienda café

17h30 - 19h00

Sesión 2: Otros aspectos genéticos y terapéuticos

17h30 - 17h50

Genética de la enfermedad de Menkes y trastornos asociados a ATP7A

Dr. Antonio F. Martínez Monseny

17h50 - 18h10

Innovación en enfermedades raras: las plataformas RareCommons y GuíaMetabólica

Dr. Francesc Palau

18h10 - 18h30

Preguntas

18h30 - 19h00

Presentación del consorcio - grupo de trabajo

Dr. Francesc Palau

21h00

Cena

Sábado 30 de enero mañana: Jornada de encuentro

Sala Auditori Dr. Plaza y otro espacio

10h00- 12h00

En paralelo encuentros:

. **Reunión de las familias:** compartir aspectos de la enfermedad y expectativas, necesidades.

. **Reunión de especialistas clínicos y básicos:** propuestas de unificar tratamiento/ protocolo clínico de análisis /seguimiento trabajando conjuntamente con los básicos.

12h00-12h30

Almuerzo

12h30 - 14h00

Conclusiones: *Rapporteur* desde familias y expertos para compartir conclusiones de las jornadas para el avance del proyecto.

FIN 1ª JORNADA NACIONAL DE LA ENFERMEDAD DE MENKES



hemos iniciado un proyecto de investigación colaborativa y traslacional entre pacientes, médicos e investigadores

- . Plazo para confirmar asistencia/participación: LUNES 18 DE ENERO DE 2016
- . Datos de contacto: Ingrid Mendes imendes@ciberer.es 672 23 80 21/ +34 963 289 680
- . Dirección lugar jornadas: Passeig Sant Joan de Déu, 2 - 08950 Esplugues de Llobregat, Barcelona

