

## IV JORNADA DE ENFERMEDADES DE LOS NEUROTRANSMISORES

- **9:45 Recepción de asistentes.**
- **10:00 Acto inaugural**
  - Purificación Ríos Aroca. Presidenta De Neu. Asociación de Enfermedades de los Neurotransmisores
  - Fidela Mirón Torrente. Vicepresidenta de FEDER
  - Dr. Miguel Tomás Vila. Jefe de Neuropediatría Hospital Universitario y Politécnico La Fe
  - Javier Burgos. Director general de Investigación y Alta Inspección Sanitaria
- **10:30 Moderadora.** Dra. Elisenda Cortés. Hospital Germans Trias i Pujol, en Badalona

### BLOQUE 1: DEFECTOS DE LAS MONOAMINAS

- **10:30 Una perspectiva general de los errores congénitos del metabolismo de los neurotransmisores monoaminérgicos.**
  - Dr. Eduardo López Laso. Hospital Reina Sofía, IMIBIC y CIBERER. Córdoba
- **10:50 Biomarcadores para el estudio de los defectos de la Neurotransmisión.**
  - Dr. Rafael Artuch. Hospital Sant Joan de Déu. Institut de Recerca Sant Joan de Déu y CIBERER
- **11:10 Modelo celular de la deficiencia de la Tirosina Hidroxilasa; búsqueda de nuevos tratamientos.**
  - Dra. Alba Tristán. Hospital Sant Joan de Déu. Institut de Recerca Sant Joan de Déu, CIBERER y metabERN

### 11:30 Pausa café

- **12:00 Testimonio familiar.**
  - Adriana Francia. Mamá de Jun Manuel afectado por Déficit de Transportador de Dopamina

### BLOQUE 2: TRATAMIENTOS DE SOPORTE E INICIATIVAS PROMOVIDOS POR LAS FAMILIAS

- **12:20 Fisioterapia: intervención en dos entornos diferenciados, pero complementarios**
  - Adriana Alambillaga Mercadall - Àngels Mercadal Ameller
- **12:40 Presentación De Neu.**
  - Sonia Hurtado – Esther Guillemot. Trabajadora Social y psicóloga de De Neu
- **13:20 CureRare. Investigación centrada en el paciente**
  - Claudio Cincuemani. Presidente Asociación SSADH Alemania
- **13:40 SSADH Association Research Update.**
  - Francisco José Peñarrubia. Vicepresidente De Neu

### 14:00 Pausa comida

### BLOQUE 3: DEFECTOS DE LOS AMINOÁCIDOS

- **16:00 Actualización en la investigación clínica de SSADH e Hiperglicinemia no Cetósica.**
  - Natalia Juliá. Hospital Sant Joan de Déu. Institut de Recerca Sant Joan de Déu, CIBERER y metabERN
- **16:20 Tratamiento del Déficit de Serina y las GRINPATÍAS**
  - María Sigatullina. Hospital Sant Joan de Déu. Institut de Recerca Sant Joan de Déu

### BLOQUE 4: ENFOQUE GENERAL Y NOVEDADES

- **16:40 Diagnóstico y abordaje multidisciplinar en pacientes con enfermedades de los NT**
  - Salvador Ibañez. Hospital Virgen de la Arrixaca, Murcia
- **17:00 Novedades en el campo de los defectos de los Neurotransmisores**
  - Àngels García Cazorla. Hospital Sant Joan de Déu. Institut de Recerca Sant Joan de Déu, CIBERER y metabERN