



XIV CONGRESO NACIONAL DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

SANTIAGO DE COMPOSTELA
15, 16, 17 DE DICIEMBRE 2021



European
Reference
Network

MetabERN

European Reference Network
for Hereditary Metabolic Disorders

Programa

PRECONGRESO. Miércoles, 15 de diciembre 2021

9:30 ENTREGA DE DOCUMENTACIÓN PRECONGRESO Y CONGRESO

10:00-14:00 REUNIONES GRUPOS DE TRABAJO

Sala San Francisco:

10:00 - 11:30 Grupo de Nutrición

12:00 - 13:30 Grupo de Enfermedades del Ciclo de la Urea

Sala Castelao:

10:00 - 11:30 Grupo de Adultos

12:00 - 14:00 Grupo de Enfermedades Lisosomales (constitución)

Salón de Actos:

10:00 - 11:30 Grupo de Cribado Neonatal

12:00 - 14:00 Reunión de Centros de Cribado Neonatal

15:30-19:30 VII REUNIÓN POST-SSIEM

19:30 ACTO INAUGURAL

Conferencia inaugural

Retos para la implementación de la Medicina personalizada de precisión: El programa IMPaCT

Angel Carracedo Álvarez

Catedrático USC. Director de la Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica. Santiago de Compostela

INAUGURACIÓN OFICIAL DEL CONGRESO

21:00 CÓCTEL DE BIENVENIDA EN EL HOSTAL DE LOS REYES CATÓLICOS

Jueves, 16 de diciembre 2021

08:00-09:00 ENTREGA DE DOCUMENTACIÓN CONGRESO

09:00-10:15 MESA REDONDA 1
Presente y futuro de la nutrición en los Errores Innatos del Metabolismo

Moderador:

Amaya Belanger Quintana

Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid

Situación actual del manejo dietético en PKU y acidemias orgánicas en Europa

Alex Pinto

Birmingham Women's and Children's Hospital. Reino Unido

Aminoácidos competidores en aminoacidopatías: Estrategia nutricional en EIM. Perspectivas futuras

Isidro Vitoria Miñana

Hospital Universitari La Fe. Valencia

Microbiota e inmunometabolismo - nuevas fronteras para el tratamiento de EIM

Paula Sánchez Pintos

Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela

10:15-11:30 MESA REDONDA 2
Cribado neonatal. Nuevas estrategias y controversias

Moderador:

Cristóbal Colón Mejeras

Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela

Estrategias para disminuir el número de falsos positivos en el cribado neonatal

Giancarlo Lamarca.

Meyer Children's University Hospital, Florence, Italy

Cribado neonatal de enfermedades lisosomales, controversias

Mireia del Toro Riera

Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona

La acreditación de laboratorios de cribado neonatal

Ana Belén Aguado Sevilla

*Entidad Nacional de Acreditación. Departamento de Sanidad.
Madrid*

11:30-12:00 PAUSA/CAFÉ.

Pasillo exposición comercial

12:00-13:30 MESA REDONDA 3

Nuevas terapias avanzadas en errores innatos del metabolismo

Moderador:

Jaume Campistol Plana

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

Terapia génica en Glucogenosis

Miguel Ángel Martínez Olmos

Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela

Un nuevo enfoque para el tratamiento de la aciduria glutárica 1 y la epilepsia piridoxin dependiente

Toni Ribes Rubió

Hospital Clínic de Barcelona

Nuevos tratamientos farmacológicos en enfermedades neurometabólicas

Angels García Cazorla

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

Nuevas terapias en el metabolismo fosfocálcico

Domingo González Lamuño.

Hospital Marqués de Valdecilla. Santander

13:30-15:00 ALMUERZO DE TRABAJO.

Patio de Cristal del Hotel M. San Francisco (al lado de la Facultad)

15:00-16:00 COMUNICACIONES PÓSTER

SESIÓN 1. PÓSTERS P-01 a P-46

Solo defenderán los pósters marcados en el índice como [D]

Moderadores:

Patricia Correcher Medina

Hospital Universitari La Fe. Valencia

José Ángel Cocho de Juan

Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela

16:00-17:15 MESA REDONDA 4

La variación genética en los cambios de la homeostasis metabólica y el proceso de enfermar

Moderador:

Francesc Palau Martínez

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

Proyecto de cribado neonatal genético, GenNatal

Francesc Palau Martínez

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

La expresión fenotípica en la enfermedad metabólica

Encarna Guillén Navarro

Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia

Relación entre el biomarcador metabólico y la variación genética

Belén Pérez González

Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. UAM. Madrid.

17:15-18:15 COMUNICACIONES ORALES

SESIÓN 1.

COMUNICACIONES ORALES: O-01 a O-06

Moderadores:

Luis Peña Quintana

Hospital Universitario Materno-Infantil de Canarias.

Rafael Artuch Iriberrí

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

18:15-19:00 CONFERENCIA

Moderador:

Mónica Ruiz Pons

Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife

El hígado en las enfermedades metabólicas

Carlo Dionisi Vici

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù . Roma, Italia

19:00 Asamblea AECOM

Viernes, 17 de diciembre 2021

08:00-09:00 COMUNICACIONES ORALES

SESIÓN 2. Salón de Actos:

COMUNICACIONES ORALES: O-07 a O-12

Moderadores:

María Unceta Suárez

Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Bizkaia

M^a Dolores Bóveda Fontán

Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela

SESIÓN 3. Sala Castelao:

COMUNICACIONES ORALES: O-13 a O-18

Moderadores:

María del Amor Bueno Delgado

Hospital Virgen del Rocío. Sevilla

Judit García Villoria

Hospital Clínic de Barcelona

9:00-10:00 MESA REDONDA 5
Importancia de la calidad en la atención a los Errores Innatos del Metabolismo

Moderador:

Luis Aldamiz-Echevarría Azuara

Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela.

Aspectos psicológicos en relación médico paciente y su influencia en la adherencia terapéutica

Jonathan Levit Suris

Escuela de Cuidadores "la Caixa"

Pautas para mejorar la adherencia y metodología de medición

Carlos Alcalde Martín

Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid

10:00-11:30 MESA REDONDA 6
Avances en el diagnóstico, seguimiento y tratamiento de las enfermedades lisosomales

Moderador:

Roberto Giugliani

National Institute of Population Medical Genetics. Porto Alegre. Brasil

Importancia de los registros dinámicos en las enfermedades lisosomales

Roberto Giugliani.

National Institute of Population Medical Genetics. Porto Alegre. Brasil

Nuevos biomarcadores en el diagnóstico y seguimiento de las enfermedades lisosomales

Alvaro Hermida Ameijeiras

Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela

Nuevas terapias lisosomales

Antonio González-Menesses

Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

11:30-12:00 PAUSA/CAFÉ

Pasillo exposición comercial

12:00:-13:30 TALLERES CASOS CLÍNICOS (simultáneos)

Salón de Actos

Metabolismo hidratos de carbono, lisosomales y mitocondriales

Inmaculada García Jiménez

Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

Javier de las Heras Montero

Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo. Bizkaia

Salón de Grados

Cribado neonatal

Raquel Yahyaoui Macías

Hospital Regional Universitario de Málaga. Instituto de Investigación Biomédica de Málaga-IBIMA.

Ana Argudo Ramírez

Hospital Clínic de Barcelona

Aula Castelao

Aminoacidopatías y lípidos

Elena Martín Hernández

Hospital Universitario 12 Octubre. Madrid

Eva Venegas Moreno

Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

13:30-15:00 ALMUERZO DE TRABAJO

Patio de Cristal del Hotel M. San Francisco (al lado de la Facultad)

15:00-16:00 COMUNICACIONES PÓSTER

SESIÓN 2. PÓSTERS P47 a P-92

Solo defenderán los pósters marcados en el índice como [D]

Moderadores:

Camila García Volpe

Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

Laura Gort Mas

Hospital Clínic de Barcelona

16:00-17:00 MESA REDONDA 7
Errores innatos del metabolismo en tiempos de COVID

Moderador:

Montserrat Morales Conejo

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid

La importancia de la telemedicina en época de pandemia

María José de Castro

Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela

Particularidades de la vacunación de COVID en las enfermedades metabólicas hereditarias y en ensayos clínicos por terapia génica

Quique Bassat

Centro de Investigación en Salud Internacional de Barcelona.

Hospital Clínic - Universitat de Barcelona

17:00-17:45 PRESENTACION ACTIVIDADES GRUPOS DE TRABAJO

Moderador:

Domingo González Lamuño

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Universidad de Cantabria. Santander

17:45-18:00 PRESENTACIÓN DE LA V EDICIÓN DEL TRATADO DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS

Pablo Sanjurjo

Antonio Baldellou

18:00-18:40 CONFERENCIA DE CLAUSURA

Nuevos horizontes en la investigación clínica

María Jesús Lamas Díaz

Directora de la Agencia Española del Medicamento

21.30 CENA DE CLAUSURA

Restaurante Los Robles

Índice de comunicaciones

Comunicaciones orales

SESIÓN 1. Jueves, 16 de diciembre

O-01. DIFERENCIACIÓN A HEPATOCITOS DE CÉLULAS PLURIPOTENTES INDUCIDAS EN ACIDURIA METILMALÓNICA TIPO CBLB: UNA PLATAFORMA DE EVALUACIÓN DEL EFECTO DE CHAPERONAS FARMACOLÓGICAS

Pérez B*¹, Briso-Montiano A¹, Richard E¹, Ruiz-Sala P¹, Morato López E², Desviat L¹, Ugarte M¹, Rodríguez-Pombo P¹

¹Centro de Biología Molecular, Universidad Autónoma de Madrid, CIBERER, IdiPAZ, Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Madrid. ²Centro de Biología Molecular, Universidad Autónoma de Madrid.

O-02. EVALUACIÓN DE LA ACTIVIDAD DE DIFERENTES ENZIMAS LISOSOMALES COMO POTENCIALES BIOMARCADORES DE CRIBADO EN LA ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO C

López de Frutos L*¹, Serrano Gonzalo I², Correcher-Medina P³, Vitoria Miñana I³, López-Manzanares L⁴, Cantarín V⁵, Gutiérrez-Solana LG⁵, de Castro López M⁶, de las Heras Montero J⁷, López-Ariztegui N⁸, Romero-Imbroda J⁹, Sanchís G¹⁰, Köhler R¹¹, Giraldo Castellano P¹²

¹Grupo de Investigación en Enfermedad de Gaucher (GIIS-012), FEETEG. ²Grupo de investigación en enfermedad de Gaucher (GIIS012), Instituto de Investigación Sanitaria de Aragón. ³Unidad de Nutrición y Metabolopatías, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia. ⁴Unidad de Trastornos del Movimiento, Servicio de Neurología, Hospital Universitario de la Princesa, Madrid. ⁵Servicio de Neuropediatría, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid. ⁶Unidad de Enfermedades Metabólicas, Servicio de Pediatría, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. ⁷Unidad de Trastornos Congénitos de Metabolismo, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Cruces, Vizcaya. ⁸Unidad de Trastornos del Movimiento, Servicio de Neurología, Hospital Universitario Virgen de la Salud, Toledo. ⁹Servicio de Neurología, Hospital Quirónsalud Málaga. ¹⁰Servicio de Neurología, Hospital Clínico San Cecilio, Granada. ¹¹Grupo de investigación en enfermedad de Gaucher (GIIS012), Fundación Agencia Aragonesa para la Investigación y el Desarrollo (ARAID). ¹²Grupo de investigación en enfermedad de Gaucher (GIIS-012), FEETEG.

O-03. DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS POR NEXT-GENERATION SEQUENCING EN PACIENTES PEDIÁTRICOS

Oliva Mussarra C*¹, Martí Sanchez L², Armstrong Morón J², Fernández Isern G², Maynou Fernández J², O'Callaghan M³, Julià-Palacios N³, García-Cazorla A³, Meavilla Olivas S⁴, Yubero Siles D², Palau Martínez F², Artuch R¹

¹Servicio de Laboratorio, Departamento de Bioquímica; ²Servicio de Medicina Genética y Molecular; ³Servicio de Neuropediatría; ⁴Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

O-04. EVALUACIÓN COMPARATIVA DE LA COMPOSICIÓN CORPORAL, SALUD ÓSEA Y ACTIVIDAD FÍSICA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON TRASTORNOS DEL METABOLISMO INTERMEDIARIO

Sánchez Pintos P^{*1}, de Castro López M¹, Iglesias Rodríguez A², Camba Garea M², Abdelaziz-Salem N³, Leis Trabazo R⁴, Couce Pico M⁵

¹Unidad de Enfermedades Metabólicas Congénitas (UDyTEMC), Servicio de Neonatología, Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS), CIBERER, MetabERN, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. ²Unidad de Enfermedades Metabólicas Congénitas (UDyTEMC), Servicio de Neonatología, Laboratorio de Metabolopatías, MetabERN, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. ³Facultad de Medicina, Universidad de Santiago de Compostela. ⁴Servicio de Gastroenterología Pediátrica, Departamento de Pediatría, CIBEROBN, Universidad de Santiago de Compostela, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. ⁵Unidad de Enfermedades Metabólicas Congénitas (UDyTEMC), Servicio de Neonatología, Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS), CIBERER, MetabERN, Universidad de Santiago de Compostela, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

O-05. PARKINSONISMO INFANTIL EN ENFERMEDADES NEUROMETABÓLICAS Y GENÉTICAS RARAS

Sigatullina M^{*1}, Alfonsi C¹, Serratosa A¹, Tristán-Noguero A², Artuch R⁴, Oyarzábal Sanz A⁴, Darling A¹, Julià-Palacios N¹, Fons C¹, Orfigoza-Escobar D¹, Campistol Plana J¹, García-Cazorla A¹

¹Neurología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona. ²Laboratorio de Investigación, Hospital Clínico, Barcelona. ³Laboratorio de Metabólicas, Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona. ⁴Laboratorio de Investigación, Fundación Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona.

O-06. ESTUDIO INTERNACIONAL PROSPECTIVO PARA EVALUAR EL BENEFICIO DEL TRATAMIENTO CRÓNICO CON ÁCIDO CARGLÚMICO EN ACIDEMIA METILMALÓNICA Y PROPÍONICA. ANÁLISIS INTERMEDIO Y RESULTADOS PROVISIONALES

Pedró Giner C^{*1}, Morais López A², Martín Hernández E³, Cañedo Villarroya E⁴, del Toro Riera M⁵, Ruiz Gómez M⁶, Belanguer Quintana A⁷, Bueno Delgado M⁸, García Jiménez I⁹, Gil Ortega D¹⁰, de las Heras Montero J¹¹

¹Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid. ²Hospital Universitario La Paz, Madrid. ³Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid. ⁴Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid. ⁵Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona. ⁶Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca. ⁷Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid. ⁸Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla. ⁹Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza. ¹⁰Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia. ¹¹Hospital Universitario de Cruces, Bilbao.

SESIÓN 2. Viernes, 17 de diciembre (Salón de actos)

O-07. CARACTERIZACIÓN GENÉTICA DE CASOS DETECTADOS EN CRIBADO CON DEFECTOS DE SLC22A5

Soriano-Sexto A¹, Leal F¹, Bravo Alonso I¹, Gil Ortega D², Pilar Quijada-Fraile P³, Martín Hernández E³, Morais López A⁴, Pedrón Giner C⁵, Martín Rivada Á⁵, Stanescu S⁶, Verdú A⁷, Morales Conejo M⁸, García Jiménez I⁹, Rodríguez-Pombo P¹, Ugarte M¹, Ruiz-Sala P¹, Pérez B¹

¹Centro de Biología Molecular, Universidad Autónoma de Madrid, CIBERER, IdiPAZ, Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Madrid. ²Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica, Hospital Virgen de la Arrixaca, Murcia. ³Unidad de Enfermedades Mitocondriales y Enfermedades Metabólicas Hereditarias, Hospital Universitario 12 de Octubre, CIBERER, Madrid. ⁴Unidad de Nutrición Infantil y Enfermedades Metabólicas, Hospital Universitario La Paz, Madrid. ⁵Unidad de Gastroenterología y Nutrición, Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid. ⁶Unidad de Enfermedades Metabólicas Congénitas, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid. ⁷Unidad de Neuropediatría, Hospital Virgen de la Salud, Toledo. ⁸Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario 12 de Octubre, CIBERER, Madrid. ⁹Unidad de Enfermedades Metabólicas, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

O-08. IMPACTO DE LA INCORPORACIÓN DE LA PROTEÍNA ASOCIADA A PANCREATITIS (PAP) COMO PRUEBA DE SEGUNDO NIVEL EN LA DETECCIÓN DE FIBROSIS QUÍSTICA. COMPARATIVA DE ESTRATEGIAS DOBLE MUESTRA VS MUESTRA SIMPLE

López Galera R*¹, Paredes Fuentes A², Argudo Ramírez A¹, González de Aledo Castillo J², Pajares García S³, Delgado López G², Flores Jiménez J², Ramón Moreno E², Castillo Martínez N², Pérez García J², Badenas Orquin C⁴, Gatner Tizzano S⁵, Cols Roig M⁶, Asensio de la Cruz O⁷, Asso Ministrall L⁸, Prats Viedma B⁸, Marín Soria J², García-Villoria J⁹

¹Laboratorio de Cribado Neonatal, Sección de Errores Congénitos del Metabolismo-IBC, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, IDIBAPS, Hospital Clínic de Barcelona. ²Laboratorio de Cribado Neonatal, Sección de Errores Congénitos del Metabolismo-IBC, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, Hospital Clínic de Barcelona. ³Laboratorio de Cribado Neonatal, Sección de Errores Congénitos del Metabolismo-IBC, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, CIBERER, Hospital Clínic de Barcelona. ⁴Sección de Genética Molecular, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, Hospital Clínic de Barcelona. ⁵Unidad de Referencia Diagnóstica de Fibrosis Quística, Hospital Vall Hebron, Barcelona. ⁶Unidad de Referencia Diagnóstica de Fibrosis Quística, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues. ⁷Unidad de Referencia Diagnóstica de Fibrosis Quística, Hospital Parc Taulí, Sabadell. ⁸Agència de Salut Pública, Departament de Salut, Generalitat de Catalunya, Barcelona. ⁹Laboratorio de Cribado Neonatal, Sección de Errores Congénitos del Metabolismo-IBC, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, IDIBAPS, CIBERER, Hospital Clínic de Barcelona.

O-09. CRIBADO NEONATAL DE MUCOPOLISACARIDOSIS POR ANÁLISIS DE GLICOSAMINOGLICANOS EN MUESTRAS DE ORINA SECA

Caiola Rodrigues D*, Crujeiras P, Cocho de Juan J, Couce M, Colón Mejeras C

Laboratorio de Metabolopatías, Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas, Hospital Clínico Universitario, Santiago de Compostela.

O-10. PRIMER ESTUDIO PILOTO PROSPECTIVO DEL CRIBADO NEONATAL SIMULTÁNEO DE INMUNODEFICIENCIAS COMBINADAS GRAVES Y LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

de Felipe Carrillo B*¹, Delgado Pecellín C², Madruga M³, López Lobato M⁴, Salamanca C⁵, Márquez J⁶, Duque C⁷, Mendoza B⁸, Castro Serrano R², Castellano Casas S², Moreno M⁹, Neth O¹⁰

¹Alteraciones Congénitas de Inmunidad, Instituto de Biomedicina de Sevilla. ²Enfermedades

Metabólicas, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla. ³Neuropediatría, Hospital Viamed, Sevilla. ⁴Neuropediatría, Hospital Virgen del Rocío, Sevilla. ⁵Neonatología, Hospital Virgen Macarena, Sevilla. ⁶Neonatología, Hospital de Valme, Sevilla. ⁷Neonatología, Hospital Virgen del Rocío, Sevilla. ⁸Neonatología, Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva. ⁹Neonatología, Hospital Viamed, Sevilla. ¹⁰Servicio de Enfermedades Infecciosas I, Hospital Virgen del Rocío, Sevilla.

O-11. DETERMINACIÓN DE 3-O-METILDOPA EN SANGRE SECA PARA EL DIAGNÓSTICO DE DEFICIENCIA DE DESCARBOXILASA DE AMINOÁCIDOS AROMÁTICOS

Casado Río M^{*1}, Arias Dimas Á¹, Ormazabal Herrero A¹, Artuch R¹, Rivera N², García-Cazorla A², Merino Magro M³, Cocho de Juan J³, Couce Pico M⁴, Giugliani R⁵

¹Laboratorio de metabolopatías, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ²Neurología, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ³Laboratorio de metabolopatías, Hospital Clínico Universitario de Santiago. ⁴Neonatología, Hospital Clínico Universitario de Santiago. ⁵Genética médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre.

O-12. ELEVACIÓN DE C3 EN CRIBADO NEONATAL: 10 AÑOS DE EXPERIENCIA

Martín Rivada Á^{*1}, Cambra Conejero A², Martín Hernández E³, Morais López A⁴, Belanger Quintana A⁵, Cañedo Villaroya E¹, Quijada Fraile P³, Bellusci M³, Chumillas Calzada S³, Bergua Martínez A⁴, Stanescu S⁵, Martínez Pardo M⁵, Pérez González B⁶, Ruíz-Sala P⁶, Ugarte M⁶, Pedrón Giner C¹

¹Sección de Gastroenterología y Nutrición, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid. ²Laboratorio de Cribado Neonatal, Hospital Universitario Gregorio Marañón, Madrid. ³Unidad de Enfermedades Mitocondriales-Metabólicas Hereditarias, Centro de Referencia Nacional (CSUR) en Enfermedades Metabólicas, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid. ⁴Unidad de Nutrición Infantil y Enfermedades Metabólicas, Hospital Universitario La Paz, Madrid. ⁵Centro de Referencia Nacional (CSUR) en Enfermedades Metabólicas, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid. ⁶Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Universidad Autónoma de Madrid. IdiPAZ. CIBERER, Madrid.

SESIÓN 3. Viernes, 17 de diciembre (Sala Castelao)

O-13. DISFUNCIÓN MITOCONDRIAL EN EL SÍNDROME DE RETT: ESTUDIO DE UNA ENFERMEDAD CLÁSICA DEL NEURODESARROLLO DESDE EL PRISMA DEL METABOLISMO SINÁPTICO PARA ENCONTRAR NUEVAS OPCIONES DE TRATAMIENTO.

Oyarábal Sanz A*, Musokhranova U, García-Cazorla A

Neurología, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

O-14. GLICEROLFENILBUTIRATO EN LA PRÁCTICA CLÍNICA EN ESPAÑA

Martín Hernández E^{*1}, Bellusci M¹, Correcher Medina P², Meavilla Olivas S³, Sánchez Intos P⁴, de las Heras Montero J⁵, Blasco-Alonso J⁶, Dougherty de Miguel L⁷, Márquez A⁸, Peña Quintana L⁹, Moreno Lozano P¹⁰, Quijada Fraile P¹, Chumillas Calzada S¹, Barrio Carreras D¹, de los Santos M³, del Toro Riera M⁷, Couce Pico ML⁴, Vitoria Miñana I², Morales Conejo M¹

¹Unidad de Enfermedades Mitocondriales-Metabólicas Hereditarias, Centro de Referencia Nacional (CSUR) y Europeo (MetabERN) en Enfermedades Metabólicas, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid. ²Centro de Referencia Nacional (CSUR) de Enfermedades Metabólicas, Hospital La Fe, Valencia. ³Centro de Referencia Nacional (CSUR) y Europeo (MetabERN) de Enfermedades Metabólicas, Hospital San Joan de Deu, Barcelona. ⁴Centro de Referencia Nacional (CSUR) y Europeo (MetabERN) de Enfermedades Metabólicas, Hospital Universitario de Santiago de Compostela. ⁵Centro de Referencia Nacional (CSUR) y Europeo (MetabERN) de Enfermedades Metabólicas, Hospital Cruces, Bilbao. ⁶Unidad de Gastroenterología y Enfermedades Metabólicas, Hospital Regional Universitario de Málaga. ⁷Unidad de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, Centro de Referencia Nacional (CSUR) y Europeo (MetabERN) de Enfermedades Metabólicas, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona. ⁸Unidad de Gastroenterología y Enfermedades Metabólicas, Hospital de Badajoz. ⁹Unidad de Gastroenterología y Enfermedades Metabólicas, Hospital de las Palmas de Gran Canaria. ¹⁰Unidad de Enfermedades Musculares y Metabólicas Hereditarias, Departamento de Medicina Interna, Hospital Clínic de Barcelona.

O-15. ANÁLISIS DE LA CALIDAD DE VIDA Y DEL ESTADO PSICOPATOLÓGICO EN PACIENTES CON ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS EN EL CONTEXTO DE LA PANDEMIA POR SARS-COV-2

González-Álvarez P^{*1}, Rovira-Remisa M¹, Giralt López M², Moreira Martínez M², Ventura Wichner P¹, Mestres N¹, Graterol F¹, Joaquim C³, del Toro Riera M⁴, Felipe Rucian A⁴, Cortès-Saladelafont E¹

¹Pediatría, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol Badalona. ²Psiquiatría, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona. ³Endocrinología, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona. ⁴Unidad de Enfermedades Metabólicas Hereditarias y Neuropediatría, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona.

O-16. IMPLICACIÓN DE LAS TRAMPAS EXTRACELULARES DE NEUTRÓFILOS (NETS) EN EL RIESGO DE ENFERMEDAD TROMBÓTICA EN ENFERMEDAD DE FABRY.

Serrano Gonzalo I^{*1}, López de Frutos L², Lahoz Gil C², Köhler R³, Giraldo Castellano P⁴

¹Grupo GIIIS-012, Instituto de Investigación Sanitaria de Aragón. ²Fundación Española para el Estudio y Tratamiento de la Enfermedad de Gaucher y otras lisosomales (FEETEG). ³Grupo GIIIS-012, Fundación Agencia Aragonesa para la Investigación y el Desarrollo (ARAID). ⁴Servicio de Hematología, Hospital QuirónSalud Zaragoza.

O-17. DEFECTOS DE CETOLISIS EN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Ortiz Ortigosa A^{*1}, Mora Loro M¹, Gil-Gómez R², Lendínez Jurado A¹, Yahyaoui Macías R³, Blasco-Alonso J¹

¹UGC Pediatría; ²UGC Cuidados Críticos y Urgencias Pediátricos; ³Laboratorio de Metaboloopatías, Hospital Regional Universitario de Málaga.

O-18. PERFIL DE ACTIVACIÓN MACRÓFAGO/MONOCITO EN UNA PACIENTE CON ACIDEMIA PROPIÓNICA TRATADA CON ÁCIDO CARGLÚMICO

González Lamuño D^{*1}, Llorente Pelayo S¹, Arias Rodríguez ¹, San Segundo Arribas D²

¹Pediatría; ²Inmunología, Hospital Marqués de Valdecilla, Santander.

Comunicaciones póster

SESIÓN 1. Jueves, 16 de diciembre

P-01. DESARROLLO MÉTODO HPLC-MS/MS REDUCCIÓN FALSOS-POSITIVOS C5-CARNITINA

Toyos Martín A*¹, Pérez Esteban G², Bauza Rosselló J², Sáez Adrover A³, Carrasco Martínez C³, Robles Bauza J²

¹Servicio de Metabolopatías y Cribado Neonatal, Hospital Universitario Son Espases, Complejo Hospitalario Universitario Orense. ²Servicio de Metabolopatías y Cribado Neonatal, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca. ³Laboratorio, Servicio de Metabolopatías y Cribado Neonatal, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca.

P-02. INTERFERENCIA EN LA MEDIDA DE C4, MEDIANTE MSMS, POR LA MATRIZ DE PAPEL SECANTE.

Vicente Marcos J*¹, Rausell Félix D¹, Ruiz Aja S¹, Serrador Villena R¹, Correcher Medina P², Vitoria Miñana I²

¹Análisis clínicos; ²Pediatría, Hospital La Fe, Valencia.

P-03. ELEVADA INCIDENCIA DE LA DEFICIENCIA DE VITAMINA B12 EN RECIÉN NACIDOS EN CATALUÑA: BENEFICIOS DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL

Pajares García S*¹, del Toro Riera M², García-Cazorla A³, Meavilla Olivas S³, de los Santos M³, García Volpe C³, Fernández Bordón R⁴, García-Villoria J¹, Ribes Rubió A¹, González de Aledo-Castillo J¹, López Galera R¹, Argudo-Ramírez A¹, Navarro-Sastre A¹, Marín Soria J¹, Tort i Escalé F¹, Gor Mas L¹, Arranz Amo J², Carnicer Cáceres C², Ormazabal Herrero A³, Artuch Iriberrí R³

¹Sección de Errores Congénitos del Metabolismo, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, Hospital Clínico de Barcelona. ²Unidad de Enfermedades Metabólicas, Hospital Vall de Hebron, Barcelona. ³Unidad de Errores Congénitos del Metabolismo, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ⁴Servicio de Salud Materno-infantil, Agencia de Salud Pública de Cataluña, Departamento de Salud, Generalitat de Catalunya, Barcelona.

D P-04. CRIBADO NEONATAL DE DEFICIENCIA DE MCAD: EXPERIENCIA DE UNA DÉCADA EN ANDALUCÍA ORIENTAL

Pozo Giráldez A*¹, Aguilar Castillo M², López³, Ruiz-Sala P⁴, Pérez González B⁴, Blasco-Alonso J⁵, Yahyaoui Macías R⁶

¹Laboratorio clínico, Hospital Clínico Universitario de Valencia. ²Laboratorio de Metabolopatías, Hospital Regional Universitario de Málaga. ³Laboratorio de Genética, Hospital Regional Universitario de Málaga. ⁴Centro Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM), Universidad Autónoma de Madrid, CIBERER, idiPAZ, Madrid. ⁵Sección de Gastroenterología y Nutrición infantil, Hospital Regional Universitario de Málaga. ⁶Laboratorio de Metabolopatías, Hospital Regional Universitario de Málaga. IBIMA.

D P-05. CRIBADO MCADD, 7 AÑOS DE EXPERIENCIA

Rausell Félix D^{*1}, Marcos Tomás J¹, Ruiz Aja S¹, Correcher Medina P², Vitoria Miñana I², Jaijo Sanchís T³, Perea García R¹, Blanco Sordia L¹

¹Laboratorio de Metabolopatías, Análisis Clínicos; ²Unidad de Nutrición y Metabolopatías; ³Unidad de Genética, Hospital Universitario La Fe, Valencia.

D P-06. EVALUACIÓN DE LA IDONEIDAD DE UN ESTUDIO PILOTO PARA LA DETECCIÓN DEL HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO CENTRAL EN EL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE CATALUÑA

López Galera R^{*1}, Paredes Fuentes A², Martínez Carreira C², Salvatierra Torrico Y², González de Aledo Castillo J², Argudo Ramírez A¹, Yeste Fernández D³, Ramon Krauel M⁴, Corripio Collado R⁵, Murillo Valles M⁶, Carreras González G⁷, Asso Ministrall L⁸, Prats Viedma B⁸, Marín Soria J², García-Villoria J⁹

¹Laboratorio de Cribado Neonatal, Sección de Errores Congénitos del Metabolismo-IBC, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, IDIBAPS, Hospital Clínic de Barcelona. ²Laboratorio de Cribado Neonatal, Sección de Errores Congénitos del Metabolismo-IBC, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, Hospital Clínic de Barcelona. ³Unidad de Endocrinología Pediátrica, Hospital Vall Hebron, Barcelona. ⁴Servicio de Endocrinología, Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues. ⁵Unidad de Endocrinología Pediátrica, Hospital Parc Taulí, Sabadell. ⁶Unidad de Endocrinología Pediátrica, Hospital Germans Trias i Pujol, Badalona. ⁷Unidad de Endocrinología Pediátrica, Hospital de Sant Pau, Barcelona. ⁸Agència de Salut Pública, Departament de Salut, Generalitat de Catalunya, Barcelona. ⁹Laboratorio de Cribado Neonatal, Sección de Errores Congénitos del Metabolismo-IBC, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, IDIBAPS, CIBERER, Hospital Clínic de Barcelona.

P-07. ESPECTRO BIOQUÍMICO Y GENÉTICO DE LOS CASOS DE LA ENFERMEDAD DE JARABE DE ARCE CRIBADOS EN NUESTRA ÁREA

Álvarez Ríos A^{*}, Melguizo Madrid E, Castro Serrano R, Delgado Pecellín C

Laboratorio de Metabolopatías, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

P-08. DETECCIÓN DE HEMOGLOBINA DE BART EN EL CRIBADO NEONATAL

Robles Bauza J^{*1}, Ballesteros Vizoso M¹, Argente del Castillo Rodríguez P¹, Lo Riso L², Bauza Rosselló J¹, Martínez¹, Adrover¹, Perez Esteban G¹

¹Análisis Clínicos; ²Hematología, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca.

P-09. DETERMINACIÓN DE GLUTARILCARNITINA EN ORINA IMPREGNADA EN PAPEL COMO PRUEBA DE SEGUNDO NIVEL EN EL CRIBADO NEONATAL DE ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I

Castiñeiras Ramos D^{*1}, Bóveda Fontán M¹, Colón Mejeras C¹, Iglesias Rodríguez A¹, Sánchez Pintos P², de Castro López M², Cocho de Juan J¹, Couce Pico ML⁵

¹Laboratorio de Metabolopatías, Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. ²Servicio de Neonatología, Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

P-10. CRIBADO NEONATAL DE ACIDEMIAS METILMALÓNICAS. EXPERIENCIA DE 21 AÑOS

Bóveda Fontán M^{*1}, Sánchez Pintos P², Castiñeiras Ramos D¹, Colón Mejeras C¹, Iglesias Rodríguez A¹, de Castro López M², Cocho de Juan J¹, Couce Pico M²

¹Laboratorio de Metabolopatías, Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas, Hospital Clínico Universitario, Santiago de Compostela. ²Servicio de Neonatología, Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas, Hospital Clínico Universitario, Santiago de Compostela.

P-11. PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE CATALUÑA. INCIDENCIA DE LA ENFERMEDAD DE CÉLULAS FALCIFORMES Y SÍNDROMES TALASÉMICOS MAYORES EN EL PERIODO 2015-2020

González de Aledo J^{*1}, Marín Soria J¹, Pajares García S¹, López Galera R¹, Ramírez¹, Paredes Fuentes A¹, Delgado López G¹, Castillo Martínez N¹, Muniente Caralt A¹, Beneitez Pastor D², Blanco Álvarez A², Ortuño Cabrero A², Velasco Puyo P³, Mañú Pereira M⁴, Asso Ministeral L⁵, Prats Viedma B⁵, Ribes Rubió A¹, García Villoria J¹

¹Sección de Errores Congénitos del Metabolismo, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, Hospital Clínic de Barcelona. ²Unidad Clínica de Referencia Diagnóstica Hemoglobinopatías, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona. ³Unidad Clínica de Referencia Diagnóstica Hemoglobinopatías, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona. ⁴EurobloodNet, Instituto de Investigación, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona. ⁵Agència de Salut Pública de Catalunya, Generalitat de Catalunya, Barcelona.

P-12. CRIBADO Y SEGUIMIENTO DE ACIDURIA GLUTÁRICA COMO HERRAMIENTA DIAGNÓSTICA Y PRONÓSTICA TRAS DOCE AÑOS DE CRIBADO AMPLIADO EN ANDALUCÍA OCCIDENTAL Y CEUTA

Delgado Pecellín C^{*1}, Melguizo Madrid E¹, Álvarez Ríos A¹, Ruiz-Sala P², Bueno Delgado M³

¹Bioquímica Clínica, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla. ²Centro de Enfermedades Moleculares, Universidad Autónoma de Madrid. ³Pediatría, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

P-13. DATOS DEMOGRÁFICOS Y SOCIOECONÓMICOS DE LAS FAMILIAS CON RECIÉN NACIDOS AFECTOS DE DÉFICIT DE VITAMINA B12 ADQUIRIDO EN CATALUÑA

González de Aledo Castillo J^{*1}, Pajares García S¹, Martínez Carreira C¹, López Galera R¹, Argudo Ramírez A¹, Marín Soria J¹, Paredes Fuentes A¹, Flores Jiménez E¹, Collado Buzón T¹, Pérez Fernández J¹, Asso Ministeral L², Prats Viedma B², Ribes Rubió A¹, García Villoria J¹

¹Sección de Errores Congénitos del Metabolismo, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, Hospital Clínic de Barcelona. ²Agència de Salut Pública de Catalunya, Generalitat de Catalunya, Barcelona.

P-14. APLICACIÓN DEL MODELO SEIS SIGMA EN EL CRIBADO NEONATAL

González Irazabal Y^{*1}, Hernández de Abajo G¹, González Tarancón R², Abadía Molín C³, Criado Álamo E³, García Jiménez I⁴, Pérez Delgado R⁴

¹Bioquímica Clínica, Metabolopatías; ²Bioquímica Clínica, Genética; ³Bioquímica Clínica; ⁴Pediatría, Metabolopatías, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

P-15. TRASTORNOS DE BETA-OXIDACIÓN Y CRIBADO NEONATAL

Ortiz Ortigosa A^{*1}, Mora Loro M¹, Lendínez Jurado A¹, Herrador López M¹, Aguilar Castillo M², Yahyaoui Macías R², Serrano Nieto J³, Blasco-Alonso J¹

¹UGC Pediatría, Hospital Regional Universitario de Málaga. ²Laboratorio de Metabolopatías, Hospital Regional Universitario de Málaga. ³Servicio de Pediatría, Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres.

P-16. ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS Y MANIFESTACIONES CARDIACAS

Mora Loro M^{*1}, Ortiz Ortigosa A¹, Gil-Gómez R², Lendínez Jurado A¹, Podadera Bravo G¹, Ortiz Garrido A³, Zabala Argüelles I³, Blasco-Alonso J¹

¹UGC Pediatría; ²UGC Cuidados Críticos y Urgencias Pediátricos; ³Sección de Cardiología Infantil, Hospital Regional Universitario de Málaga.

P-17. TRASTORNOS DEL CICLO DE UREA EN ÉPOCA PRE Y POSCRIBADO NEONATAL AMPLIADO

Mora Loro M^{*1}, Ortiz Ortigosa A¹, Lendínez Jurado A¹, Herrador López M¹, Gonzalo Marín M², Aguilar Castillo M³, Yahyaoui Macías R³, Blasco-Alonso J¹

¹UGC Pediatría; ²Servicio de Endocrinología y Nutrición; ³Laboratorio de Metabolopatías, Hospital Regional Universitario de Málaga.

D P-18. DÉFICIT DE BCKDK: UNA ENCEFALOPATÍA METABÓLICA TRATABLE DEL NEURODESARROLLO

Tangeraa T¹, R. Constante J^{*2}, García-Cazorla A², Grupo de trabajo de deficiencia de BCKDK³

¹Departamento de Enfermedades Metabólicas Congénitas, Hospital Universitario de Oslo. ²Departamento de Neurología, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

P-19. URIDINA EN ORINA: ¿ES UN BIOMARCADOR ÚTIL PARA EL CRIBADO SELECTIVO DE LA ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA SENSIBLE A URIDINA?

Sánchez Pintos P^{*1}, de Castro López M¹, Iglesias Rodríguez A², Camba Garea M³, Castiñeiras Ramos D², Gómez Lado C⁴, Eiris Puñal J⁴, Giráldez Montero J⁵, Couce Pico M⁶

¹Unidad de Enfermedades Metabólicas Congénitas (UDyTEMC), Servicio de Neonatología, Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS), CIBERER, MetabERN, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. ²Unidad de Enfermedades Metabólicas Congénitas (UDTyEMC), Laboratorio de Metabolopatías, MetabERN, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. ³Unidad de Enfermedades Metabólicas Congénitas (UDTyEMC), MetabERN, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. ⁴Neurología Pediátrica, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. ⁵Servicio de Farmacia, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. ⁶Unidad de Enfermedades Metabólicas Congénitas (UDyTEMC), Servicio de Neonatología, Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS), CIBERER, MetabERN, Facultad de Medicina, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

D P-20. PERFIL DE ÁCIDOS GRASOS DE CADENA MUY LARGA Y GENOGRAMA FAMILIAR: DIAGNÓSTICO DE ADRENOLEUCIDSTROFIA

Delgado Pecellin C^{*1}, Álvarez Domínguez MA², Álvarez Ríos A¹, Melguizo Madrid E¹, Venegas Moreno E³, Macher Manzano H¹

¹Bioquímica Clínica, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla. ²Pediatría, Hospital Universitario Juan Ramón Jiménez, Huelva. ³Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

D P-21. DESARROLLO DE DISPOSITIVOS PARA LA MONITORIZACIÓN DOMICILIARIA DE AMONIO Y OTROS BIOMARCADORES ESENCIALES EN DIFERENTES ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

Ormazabal Herrero A^{*1}, Artuch Iriberrí R¹, Calvo A², Rebollo B², Alonso J², Puyol M², Rosell J³

¹Laboratorio DE Bioquímica, Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona. ²Química Analítica, Universidad Autónoma de Barcelona. ³CREB, Universidad Politécnica de Barcelona.

P-22. ¿ES SUBSIDIARIA LA GALACTOSEMIA POR DEFICIENCIA DE GALACTOSA MUTAROTASA DE RESTRICCIÓN DIETÉTICA?

Sánchez Pintos P^{*1}, de Castro López M¹, Iglesias Rodríguez J², Camba Garea M³, Bóveda Fontán D², Cocho de Juan J², González Vioque E⁴, Barros Angueira F⁵, Couce Pico M⁶

¹Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas, Instituto de Investigación Sanitaria de Galicia (IDIS), Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), MetabERN, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. ²Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas, Laboratorio de Metabolopatías, MetabERN, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. ³Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas, MetabERN, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. ⁴Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas, Laboratorio de Genética, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. ⁵Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica. ⁶Unidad

D P-23. ANÁLISIS DE LISEOESFINGOLÍPIDOS EN PLASMA POR HPLC/ MS/MS PARA EL DIAGNÓSTICO Y SEGUIMIENTO BIOQUÍMICOS DE ESFINGOLIPIDOSIS Y ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK C

Ruiz-Sala P^{*1}, del Valle M¹, Ferrer-López I¹, Bellusci M², Martín E², Quijada Fraile P², Morales Conejo M², Ugarte M¹

¹Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Universidad Autónoma de Madrid, CIBERER, IdiPAZ, Madrid. ²Unidad de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, Hospital 12 de Octubre, Madrid.

P-24. DETECCIÓN DE ALFA-MANOSIDOSIS EN PACIENTES CON FENOTIPO DE MUCOPOLISACARIDOSIS

Crujeiras P^{*1}, Rodrigues D¹, Godoy D², Cocho de Juan J¹, Couce Pico M¹, Colón Mejeras C¹

¹Unidade de Diagnóstico e Tratamento das Enfermidades Metabólicas Conxénitas, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. ²Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín, Las Palmas.

P-25. MUTACIÓN EN EL RECEPTOR DE TRANSCOBALAMINA DETECTADO EN EL CRIBADO NEONATAL EXPANDIDO

Robles Bauza J^{*1}, Argente del Castillo Rodríguez P¹, Ballesteros Vizoso M¹, Bauza Rosselló J¹, Saiz Adrover A¹, Carrasco Martínez C¹, Nicola Orejas G², Pérez Esteban G¹

¹Análisis clínicos; ²Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca.

P-26. UTILIDAD DE LOS PANELES GÉNICOS PARA EL DIAGNÓSTICO DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO EN UN CENTRO DE REFERENCIA METABÓLICO

Barbosa-Gouveia S^{*1}, Vázquez-Mosquera M¹, González Vioque E², Álvarez J¹, Chans R¹, Laranjeira F³, Martins E⁴, Ferreira A⁵, Ávila-Álvarez A⁶, Couce Pico M¹

¹Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas, Hospital Clínico de Santiago de Compostela. ²Servicio Bioquímica Clínica, Hospital Puerta de Hierro-Majadahonda, Madrid. ³Serviço de Genética, Centro de Genética Jacinto Magalhães, Porto. ⁴Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto. ⁵Coordinator of the Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Hospital D.ª Estefânia. ⁶Unidad de Neonatología, Departamento de Pediatría, Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña.

D P-27. IDENTIFICACIÓN Y CARACTERIZACIÓN DE UNA NUEVA VARIANTE EN AGK ASOCIADA CON EL SÍNDROME DE SENGERS

Barbosa-Gouveia S^{*1}, Vázquez-Mosquera M¹, González Vioque E², Hermida Ameijeiras A¹, Chans R¹, Fons Estupiña M³, Armstrong Morón J⁴, Wintjes L⁵, Rodenburg R⁶, Couce Pico M¹

¹Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas, Hospital Clínico de Santiago de Compostela. ²Servicio de Bioquímica Clínica, Hospital Puerta de Hierro-Majadahonda, Madrid. ³Servicio de Neurología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ⁴Servicio de Genética Molecular, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ⁵Department of Laboratory Medicine, Radboud University Medical Centre, Nijmegen. ⁶Department of Pediatrics, Radboud University Medical Centre, Nijmegen.

D P-28. MÁS ALLÁ DEL EXOMA: IDENTIFICACIÓN DE VARIANTES QUE AFECTAN A LA EXPRESIÓN GÉNICA EN ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS

Soriano-Sexto A^{*1}, Leal F¹, Castejón-Fernández N¹, Ugarte M¹, Rodríguez-Pombo P¹, Pérez B¹

¹Centro de Biología Molecular Severo Ochoa, Universidad Autónoma de Madrid, CIBERER, IdiPAZ, Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Madrid.

P-29. RESULTADOS PRELIMINARES DEL ESTUDIO DE VARIANTES GENÉTICAS RELACIONADAS CON EL RIESGO DE ENFERMEDAD TROMBÓTICA EN PACIENTES ESPAÑOLES CON DÉFICIT DE LIPASA ÁCIDA LISOSOMAL

López de Frutos L^{*1}, Serrano Gonzalo I², González-Diéguéz L³, Quintero Bernabeu J⁴, Mercadal Hally ⁴, Barba Romero MÁ⁵, Camarena Grande C⁶, Tomasini R⁷, Martínez-Triguero ML⁸, Plana N⁹, Valdivielso P¹⁰, Giraldo Castellano P¹

¹Grupo de Investigación en Enfermedad de Gaucher (GLIS-012), FEETEG. ²Grupo de investigación en enfermedad de Gaucher (GLIS012), Instituto de Investigación Sanitaria Aragón (IIS Aragón). ³Unidad de Lípidos, Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo ⁴Servicio de Hepatología Pediátrica, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona. ⁵Servicio de Medicina Interna, Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. ⁶Servicio de Hepatología Infantil, Hospital Universitario La Paz, Madrid. ⁷Servicio de Pediatría, Hospital Universitari Mutua de Terrassa. ⁸Servicio de Análisis Clínicos, Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia. ⁹Unitat de Medicina Vasculard i Metabolisme, Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitari Sant Joan de Reus. ¹⁰Unidad de Lípidos, Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario Virgen de la Victoria, Málaga.

P-30. EL PAISAJE GENÉTICO DE LAS ENFERMEDADES MITOCONDRIALES EN ESPAÑA

Bellusci M¹, Paredes Fuentes A², Ruiz-Pesini E³, Martín M⁴, Montoya J³, Artuch R^{*2}

¹Unidad de enfermedades metabólicas hereditarias, Hospital 12 de Octubre-CIBERER, Madrid. ²Bioquímica, Hospital Sant Joan de Déu- CIBERER, Barcelona. ³Bioquímica y biología molecular, Universidad de Zaragoza-CIBERER. ⁴Laboratorio de enfermedades mitocondriales y neuromusculares, Hospital 12 de Octubre-CIBERER, Madrid.

P-31. EL PAPEL DE LAS TRNA SINTETASAS MITOCONDRIALES EN LAS ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS. DESCRIPCIÓN DE FENOTIPO CLÍNICO, BIOQUÍMICO Y RADIOLÓGICO DE PACIENTES EN CENTRO DE TERCER NIVEL

Rivera N*¹, García-Cazorla A¹, Ortigoza-Escobar D², Darling A¹, Ortez C³, Nascimento A³, Natera D³, O'Callaghan M¹

¹Neurometabólicas, Department of Neurology, Neurometabolic Unit, Hospital Sant Joan de Déu y CIBERER, Barcelona. ²Neurología, Department of Neurology, Neurometabolic Unit, Hospital Sant Joan de Déu y CIBERER, Barcelona. ³Neuromuscular, Department of Neurology, Neurometabolic Unit, Hospital Sant Joan de Déu y CIBERER, Barcelona.

D P-32. ESFINGOLIPIDOSIS: ANÁLISIS DE VARIANTES EN LAS REGIONES EXÓNICAS MEDIANTE HERRAMIENTAS DE PREDICCIÓN IN SILICO

Arévalo Vargas I*¹, Serrano Gonzalo I¹, Lahoz Gil C², Mozas Alonso P³, López de Frutos L², Giraldo Castellano P⁴

¹Investigador GIIIS-012, UIT, Hospital Universitario Miguel Servet, Investigador Fundación para el Estudio y la Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher y Otras Lisosomales (FEETEG), Universidad de Zaragoza, Departamento de Bioquímica y Biología, Zaragoza. ²Investigador GIIIS-012, UIT, Hospital Universitario Miguel Servet, Investigador Fundación para el Estudio y la Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher y Otras Lisosomales (FEETEG), Zaragoza. ³Universidad de Zaragoza, Departamento de Bioquímica, Biología Molecular y Celular, Zaragoza. ⁴Fundación para el Estudio y la Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher y Otras Lisosomales (FEETEG), Zaragoza.

D P-33. EFECTO DE LA INFORMACIÓN CLÍNICA Y DE LA EVIDENCIA BIOQUÍMICA SOBRE LA TASA DE DIAGNÓSTICO DE LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS UTILIZANDO WES

Gort Mas L*¹, Puig-Butillá JA², Villanueva-Cañas JL³, Tort Escalé F¹, Ribes Rubió A¹, García-Villoria J¹

¹Sección de Errores Congénitos del Metabolismo, Servicio Genética Bioquímica y Molecular, Hospital Clínic de Barcelona, IDIBAPS, CIBERER, Barcelona. ²CORE de Biología Molecular, Servicio de Genética Bioquímica y Molecular, Hospital Clínic de Barcelona, IDIBAPS, CIBERER, Barcelona. ³CORE de Biología Molecular, Hospital Clínic de Barcelona.

P-34. LEUCOENCEFALOPATÍA CAVITANTE: PATRÓN CLÍNICO-RADIOLÓGICO RECONOCIBLE EN PACIENTES CON ENCEFALOPATÍA CON HIPERLACTACIDEMIA DE DEBUT PRECOZ

Liendo S¹, Pías Peleteiro L*², Delgadillo V¹, O'Callaghan M¹, Gómez Chiari M³, Rebollo Polo M³, Muchart J⁴, Artuch R⁵, de Oryazabal Sanz A¹, García-Cazorla A⁶, Darling A¹

¹Neurología, Unidad de Enfermedades Metabólicas; ²Genética, Neurología, Unidad de Metabólicas; ³Diagnóstico por Imágenes; ⁴Diagnóstico por imágenes; ⁵Bioquímica, Unidad de Enfermedades Metabólicas; ⁶Neurología, Unidad de Enfermedades Metabólicas, Hospital Sant Joan Déu, Barcelona.

P-35. HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR (HCF): UTILIDAD DEL ANÁLISIS DE POLIMORFISMOS DE MTHFR Y DE LIPOPROTEÍNA (A)

Arrieta Blanco F^{*1}, Stanescu S², Belanger Quintana A², Salas Igea M³, Martínez Vaello V⁴, Baonza Sainz G⁴, Sevilla Alonso E⁵, Rodríguez Jiménez C⁵, Rodríguez Novoa S⁵, Martínez Pardo M⁶

¹Endocrinología y Nutrición, Unidad de ECM, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid. ²Pediatría, Unidad de ECM, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid. ³Enfermería, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid. ⁴Endocrinología y Nutrición, Unidad de ECM, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid. ⁵Laboratorio de enfermedades metabólicas, Hospital Universitario La Paz, Madrid. ⁶Investigador emérito.

P-36. DEVELOPMENT OF A COMPREHENSIVE, LOCUS SPECIFIC, DATABASE FOR ENPP1 DEFICIENCY (GENERALIZED ARTERIAL CALCIFICATION OF INFANCY/AUTOSOMAL RECESSIVE HYPOPHOSPHATEMIC RICKETS (GACI/ARHR2) TO CLARIFY THE CLINICAL RELEVANCE OF VARIANT DATA.

Nester C^{*1}, Khursigara G¹, Ferreira C², Chunn L³, Mercurio S³, Kiel M³

Inozyme Pharma, Boston. ²National Human Genome Research Institute, National Institutes of Health, Bethesda, Maryland. ³Genomenon Inc, Ann Arbor, Michigan.

P-37. NUEVA MUTACIÓN MISSENSE EN PGK1 EN RELACIÓN A ANEMIA HEMOLÍTICA CRÓNICA Y RETRASO GLOBAL DEL NEURODESARROLLO EN UN PACIENTE NATURAL DE MENORCA

Díaz-Moreno U^{*1}, García Macías E², Ruiz Gómez M³

¹Unidad Neurometabólicas; ²Hematología Infantil; ³Unidad Neurometabólicas, Hospital Univesitario Son Espases, Palma de Mallorca.

P-38. HOJA DE RUTA PARA LAS ENFERMEDADES RARAS

Aldamiz-Echevarría L^{*1}, Morales Conejo M², Baquero Úbeda J³, Sánchez Hernández F⁴, Rodríguez Santos A⁵, González Santos C⁶

¹Investigación, IDIS. ²Medicina Interna, Hospital 12 Octubre, Madrid. ³Foro Español de Pacientes. ⁴Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería. ⁵Asociación NUPA. ⁶Takeda Farmacéutica.

P-39. VALORACIÓN NUTRICIONAL DE LOS ALIMENTOS HIPOPROTEICOS

Abu-Sharif Bohigas F^{*1}, Vélez García V¹, Robredo García I¹, Correcher Medina P², Vitoria Miñana I²

¹Dietista; ²Unidad de Metabolopatías, Hospital Universitario La Fe, Valencia.

P-40. GLUCOGENOSIS HEPÁTICAS. UTILIZACIÓN DEL SOPORTE NUTRICIONAL

Ortiz Ortigosa A^{*1}, Mora Loro M¹, Lendínez Jurado A¹, Ortiz Pérez P¹, Herrador López M¹, Gonzalo Marín M², Yahyaoui Macías R³, Blasco-Alonso J¹

¹UGC de Pediatría; ²Servicio de Endocrinología y Nutrición; ³Laboratorio de Metabolopatías, Hospital Regional Universitario de Málaga.

P-41. INGESTA REAL DE VITAMINAS Y MINERALES FRENTE A LAS RECOMENDACIONES NUTRICIONALES EN LAS AMINOACIDOPATÍAS

Robredo García I^{*1}, Abu-Sharif Bohigas F¹, Vélez García V¹, Vitoria Miñana I², Correcher Medina P²

¹Nutrición; ²Nutrición y Metabolopatías, Hospital La Fe, Valencia.

P-42. EDUCACIÓN DIETÉTICO-NUTRICIONAL PARA PACIENTES CON ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO CON RESTRICCIÓN DE PROTEÍNAS EN TIEMPOS DE COVID ¿ES POSIBLE?

García Arenas D^{*1}, Egea Castillo N¹, Termes Escalé M¹, Meavillas Oliva S¹, de Los Santos de Pelegrín M¹, Mínguez Rodríguez B¹, Campistol Plana J², García-Cazorla A²

¹Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica; ²Neurología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

D P-43. FACTORES NUTRICIONALES EN LA APARICIÓN DE LAS COMPLICACIONES HEMATOLÓGICAS EN ACIDEMIA PROPIÓNICA

Stanescu S^{*1}, Belanger Quintana A¹, Arrieta Blanco F², Alcaide Alonso P³, Fernández Felix B⁴

¹Pediatría, Hospital Ramón y Cajal, Madrid. ²Endocrinología y nutrición, Hospital Ramón y Cajal, Madrid. ³CEDEM. ⁴Unidad de Bioestadística Clínica, Hospital Ramón y Cajal, Madrid.

P-44. ESTRATEGIAS EN LA CONSULTA DIETÉTICA EN ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO (EIM) EN ADULTOS DURANTE EL PERIODO DE CONFINAMIENTO

Ávila-Álvarez A*, Dios E, Muñoz C, Piñar A, de Lara I, Soto A, Venegas Moreno E

UGC-Endocrinología, Hospital Virgen del Rocío, Sevilla.

P-45. REVISIÓN DE LA DIETA CETOGÉNICA, ESTADO NUTRICIONAL Y MEJORÍA DEL ESTADO NEUROLÓGICO DE NUESTROS PACIENTES CON DÉFICIT DE GLUT-1

Egea Castillo N^{*1}, de los Santos M¹, García Arenas D², Termes Escalé M², Meavilla Olivas S², Mínguez B², Pías Peleteiro L³

¹Gastroenterología, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ²Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ³Neurología, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

P-46. COMPARATIVA DEL CAMBIO DE DIETA EN 3 PACIENTES CON ACIDURIA GLUTÁRICA (AG) TIPO 1: CONTROL DE PROTEÍNA VS. CONTROL DE LISINA

Egea Castillo N^{*1}, de los Santos M¹, García Arenas D¹, Termes Escalé M¹, Meavilla Olivas S¹, Mínguez Rodríguez B¹, Cazorla², Ormazabal Herrero A³, Martín de Carpi J¹

¹Gastroenterología; ²Neurología; ³Laboratorio, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

SESIÓN 2. Viernes, 17 de diciembre

P-47. FENILCETONURIA (PKU) Y GESTACIÓN: NUESTRA EXPERIENCIA

Dios E^{*1}, Piñar A¹, de Ana L², de Lara I¹, Benítez R³, Bueno Delgado M⁴, Soto A¹, Venegas Moreno E¹

¹UGC de Endocrinología y Nutrición, Hospital Virgen del Rocío, Sevilla. ²Estudiante de Grado de Medicina, Universidad de Sevilla. ³Dietista-Nutricionista, UGC de Endocrinología y Nutrición, Hospital Virgen del Rocío, Sevilla. ⁴Servicio de Pediatría, Hospital Virgen del Rocío, Sevilla.

D P-48. ESTUDIO DEL TEJIDO ADIPOSEO PARDO EN PACIENTES CON FENILCETONURIA

López Rey N¹, Urisarri A^{*2}, Sánchez Pintos P², Camba Garea M², de Castro López M², López M³, Couce Pico M²

¹Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas, Hospital Clínico Universitario de Santiago, Centro Salud A Milagrosa, Santiago de Compostela. ²Hospital Clínico Universitario

P-49. PROBLEMAS PSICOSOCIALES EN PACIENTES ADULTOS CON FENILCETONURIA

Arrieta Artigas A¹, Salas Igea M², Baonza Sainz G³, Martínez Vaello V³, Mirabet Delgado J⁴, Stanescu S⁵, Belanger Quintana A⁵, Arrieta Blanco F^{*3}, Martínez Pardo M⁶

¹Psiquiatría, Hospital Universitario Puerta de Hierro, Madrid. ²Enfermería, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid. ³Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid. ⁴Nutrición, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid. ⁵Pediatría, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid. ⁶Investigador, Emérito.

P-50. IMPLEMENTACIÓN DE UN PROTOCOLO DE ADMINISTRACIÓN DE PEGVALIASA EN UNA PACIENTE CON FENILCETONURIA

Hermida Ameijeiras A^{*1}, Martínez Olmos MA², Rodríguez-Carnero M², de Castro López M³, Fernández Pombo A², Gómez Vázquez E², Camba M³, Bolaño Mariño P², Esteban Cartelle H⁴, Zarra I⁴, Couce Pico M³

¹Medicina Interna; ²Endocrinología y Nutrición; ³Pediatría; ⁴Farmacia Hospitalaria, CSUR EMC Santiago de Compostela.

P-51. CONTROL METABÓLICO EN PACIENTES CON FENILCETONURIA TRANSFERIDOS A LA UNIDAD DE ADULTOS

Hermida Ameijeiras A^{*1}, Martínez Olmos MA², Portugal Lopes M³, Gómez Vázquez E², Rodríguez Carnero M², Fernández Pombo A², Bolaño Mariño P²

¹Medicina Interna, CSUR EMC Santiago de Compostela; ²Endocrinología y Nutrición, CSUR EMC Santiago de Compostela. ³Medicina, Universidad de Santiago de Compostela.

P-52. DEFICIENCIA DE TETRAHIDROBIOPTERINA

de los Santos M^{*1}, Meavilla Olivas S¹, Mínguez Rodríguez B¹, García Volpe C¹, García Arenas D², Termes Escalé M², Egea Castillo N², Darling A³, García-Cazorla A³, Sierra C⁴, Ormazabal Herrero A⁴, Artuch R⁴, Casado Río M⁴, Llubero D⁵, Armstrong Morón J⁵, Martín de Carpi J¹

¹Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica; ²Dietista, Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica; Servicio de Neurología; ⁴Laboratorio de metabólica; ⁵Servicio de Genética, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

P-53. IMPORTANCIA DE LA VALORACIÓN DE NUEVOS PRODUCTOS DIETÉTICOS EN POBLACIÓN PKU

Gaonza Saiz G¹, Stanescu S¹, Salas Igea M², Belanger Quintana A³, Arrieta Blanco F^{*1}, González Lamuño D⁴, Aldamiz-Echevarria L⁵, Martínez Pardo M⁶

¹Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid. ²Enfermería, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid. ³Pediatría, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid. ⁴Pediatría, Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander. ⁵Investigación, Aldamiz. ⁶Investigador, Emérito.

P-54. VARIABILIDAD EN LAS CONCENTRACIONES DE FENILALANINA Y AFECTACIÓN DE LAS FUNCIONES COGNITIVAS EN PACIENTES CON FENILCETONURIA

Oliva Mussarra C^{*1}, Gassio Subirachs R², Ormazabal Herrero A¹, Artuch Iriberrí R¹, Egea Castillo N³, García Arenas D³, de los Santos de Pelegrín M³, Mínguez Rodríguez B³, Meavilla Olivas S³, Campistol Plana J²

¹Servicio de Laboratorio, Departamento de Bioquímica especial; ²Servicio de Neurología; ³Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat.

P-55. UN MODELO CELULAR DE LA DEFICIENCIA DE LA TIROSINA HIDROXILASA RECAPITULA EL FENOTIPO DE LA ENFERMEDAD Y LA RESPUESTA AL TRATAMIENTO

Tristán-Noguero A^{*1}, Grupo ztrabajo Laboratorio Células madre², Grupo de trabajo Laboratorio Bioquímica³, Grupo de trabajo Clínico THD⁴, Raya Á⁵, García-Cazorla A⁶, Consiglio A⁷

¹Laboratorio de Metabolismo sináptico, Departamento de Neurología y unidad de Neurometabólicas, Instituto Pediátrico de Investigación-Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ²Hospital Universitario de Bellvitge-IDIBELL, Departamento de Patología y terapéutica experimental e Instituto Pediátrico de Investigación-Hospital Sant Joan de Déu, Laboratorio de Metabolismo sináptico, Barcelona. ³IBIB-CSIC e Instituto Pediátrico de Investigación-Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ⁴Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca e Instituto Pediátrico de Investigación-Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ⁵Centro de Medicina Regenerativa de Barcelona, Hospital Duran i Reynals, Barcelona. ⁶Laboratorio de Metabolismo sináptico, Departamento de Neurología y unidad de Neurometabólicas, Instituto Pediátrico de Investigación-Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ⁷Departamento de Patología y terapéutica experimental, Hospital Universitario de Bellvitge-IDIBELL, Barcelona.

P-56. TRIHEPTANOINA COMO TRATAMIENTO DE USO COMPASIVO EN DEFICIENCIA DE PROTEÍNA TRIFUNCIONAL MITOCONDRIAL (TFP). A PROPÓSITO DE UN CASO

García Arenas D^{*1}, de los Santos de Pelegrín M¹, Termes Escalé M¹, Egea Castillo N¹, Meavilla Olivas S¹, Mínguez Rodríguez B¹, García-Cazorla A²

¹Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica; ²Neurología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

P-57. TRASTORNO CONGÉNITO DE GLICOSILACIÓN TIPO IIO: A PROPÓSITO DE UN CASO

Rodríguez Fraga O^{*1}, Méndez del Sol H¹, Pizarro Sánchez C¹, Herranz Cecilia A²

¹Análisis clínicos; ²Servicio de Genética, Hospital La Paz, Madrid.

P-58. ADULTA CON TRASTORNO PSIQUIÁTRICO Y DÉFICITS NEUROLÓGICOS TRATABLES Y REVERSIBLES

Jaulín Pueyo J^{*1}, Lucendo Noriega M¹, Marrero Alfonso M¹, Pérez Delgado R², Marta M³, González Irazábal Y⁴, García-Jiménez M²

¹Pediatría; ²Pediatría, Unidad de Neurometabolismo; ³Neurología; ⁴Bioquímica, Unidad de Metabolopatías, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

P-59. MECANISMOS DE NEURODEGENERACIÓN ASOCIADOS A LA AUTOFAGIA: ESTUDIO DE UNA COHORTE DE PACIENTES CON BPAN (BETA-PROPELLER PROTEIN ASSOCIATED NEURODEGENERATION)

Darling A^{*1}, Pías Peleteiro L¹, O'Callaghan M¹, Delgadillo V², Martínez del Val E³, Aznar G⁴, Tomás M⁵, Martínez-Mugica Barbosa O⁶, Serrano M², García Oguiza A⁷, Expósito Escudero J¹, Yubero Siles D⁸, Armstrong Morón J⁸, Salinas Chaparro D⁸, de Oryazabal Sanz A¹, García-Cazorla A¹

¹Neurología-Unidad de Enfermedades Metabólicas, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ²Neurología, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ³Pediatría-Neurología, Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Madrid. ⁴Pediatría-Neurología, Hospital del Mar, Barcelona. ⁵Pediatría-Neurología, Hospital La Fe, Valencia. ⁶Pediatría-Neurología, Hospital Universitario Donostia, San Sebastián. ⁷Pediatría-Neurología, Hospital de Txagorritxu, Álava. ⁸Genética, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

P-60. NEUTROPENIA REFRACTARIA A TRATAMIENTO EN PACIENTE CON GLUCOGENOSIS 1B

Domingo Belanche A^{*1}, García Jiménez M², Pérez Delgado R², Castejón Ponce E³, García Romero R³, Hernández Suyo A¹, Sanz Aznar P¹

¹Pediatría; ²Unidad de Neurometabolismo Pediátrico; ³Unidad de Gastroenterología Pediátrica, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

D P-61. PSEUDO-STROKE EN PACIENTE CON ACIDEMIA PROPIONICA

Bernardino-Cuesta B^{*1}, Cañedo Villarroya E², Solís Muñoz I³, Vázquez Gómez J², Castañeda Mendieta J⁴, Pedrón Giner C², González Gutiérrez-Solana L¹

¹Unidad de enfermedades neurometabólicas, Servicio de Neurología Pediátrica, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid. ²Servicio de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid. ³Servicio de Radiología, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid. ⁴Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Jaén.

P-62. DIAGNÓSTICO FORTUITO DE DEFICIENCIA DE DIHIDROPIRIMINIDASA EN UN PACIENTE PEDIÁTRICO CON ACIDEMIA PROPIONICA. A PROPÓSITO DE UN CASO

Fernández da Vila B^{*1}, Unceta Suárez M¹, Arza Ruesga A¹, de las Heras Montero J², Pérez González B³

¹Servicio de Bioquímica, Hospital Universitario de Cruces, Vizcaya. ²Servicio de Metabolismo Pediátrico, Hospital Universitario de Cruces, Vizcaya. ³CEDEM, Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Madrid.

D P-63. ENCEFALOPATÍA AGUDA, HIPERAMONIEMIA Y PERFIL BIOQUÍMICO INICIAL INESPECÍFICO

Pérez Delgado R^{*1}, Castejón Ponce E², González Irazabal Y³, Bernal Matilla C⁴, Hernández Suyo A⁵, Domingo Belanche A⁵, Hernández de Abajo G³

¹Neurometabolismo; ²Nutrición y Metabolismo; ³Bloquímica; ⁴UCI Adultos; ⁵Pediatría, Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza.

P-64. NUEVAS FORMAS DE DISFUNCIÓN DEL METABOLISMO MITOCONDRIAL EN PARKINSONISMO PEDIÁTRICO. ESTUDIO DE LA PATOFISIOLOGÍA COMO BASE DEL TRATAMIENTO PERSONALIZADO

Oyarzábal Sanz A^{*}, Musokhranova U, Rivera N, O'Callaghan M, Darling A, Sigatulina M, Julià-Palacios N, Artuch R, García-Cazorla A

Neurología, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

D P-65. CALIDAD DE VIDA DE LOS PACIENTES CON PORFIRIA HEPÁTICA AGUDA CON ATAQUES RECURRENTES EN ESPAÑA. ESTUDIO COPHASE

Castelbón Fernández F¹, Barreda Sánchez M², Arranz Canales E¹, Hernández Contreras M³, Solares Fernández ^{*1}, Morales Conejo M¹, Muñoz Cuadrado⁴, Casado Gómez A⁴, Yébenes Cortés M⁴, Guillén-Navarro E⁵

¹Consulta de Porfirias, CSUR de errores congénitos del metabolismo, Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid. ²Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Virgen de la Arrixaca (IMIB-Arrixaca), Murcia. ³Servicio de Medicina Interna, Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca/Universidad de Murcia. ⁴Pharmacoeconomics & Outcomes Research Iberia (PORIB), Madrid. ⁵Sección

P-66. DISFUNCIÓN MITOCONDRIAL EN DEFICIENCIA DE MCT1

Stanescu S^{*1}, Bravo Alonso I², Belanger Quintana A¹, Pérez González B², Medina Díaz M³, Buenache Espartosa R¹, Arrieta Blanco A⁴, Rodríguez-Pombo P²

¹Pediatría; ²CEDEM; ³Neuroradiología; ⁴Endocrinología y Nutrición, Hospital Ramon y Cajal, Madrid,

P-67. RESULTADOS DEL TRATAMIENTO CON EMPAGLIFLOZINA EN PACIENTES CON GLUCOGENOSIS IB

Márquez Mesa E^{*1}, Ruiz Pons M²

¹Endocrinología y Nutrición; ²Endocrinología pediátrica, Hospital Universitario Nuestra Señora de la Candelaria, Tenerife.

P-68. METABOLÓMICA EN EL SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN: BÚSQUEDA DE BIOMARCADORES, POSIBLES TERAPIAS Y MEDIDAS DE RESPUESTA

Baró Serrano A^{*1}, Arranz Amo J², Carnicer Cáceres C², Villate Bejarano O³, Gómez D¹, Raspall Chaure M¹, Visa Reñé N⁴, Serrano M⁵, del Toro Riera M¹

¹Servicio de Neurología Pediátrica, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona. ²Laboratorio de Metabolopatías, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona. ³Plataforma de Metabolómica, Instituto BioCruces Bizkaia, Barakaldo. ⁴Servicio de Neurología Pediátrica, Hospital Universitari Arnau de Vilanova, Lleida. ⁵Servicio de Neurología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

D P-69. TRATAMIENTO CON NIACINA EN PACIENTE AFECTO DE DEFICIENCIA DE 3-HIDROXIANTRANILATO-3,4DIOXIGENASA

Dougherty de Miguel L^{*1}, Cueto-González A², Arranz Amo J³, Carnicer C³, Giralt G⁴, Mogas E⁵, Felipe Rucian A¹, Ventura L⁶, Arévalo A⁷, del Toro Riera M¹

¹Neurología Pediátrica, Unidad de Enfermedades Metabólicas Hereditarias; ²Área de Genética clínica y molecular; ³Laboratorio de Metabolopatías; ⁴Unidad de Cardiología Pediátrica; ⁵Departamento de Endocrinología pediátrica; ⁶Enfermera, Unidad de Enfermedades Metabólicas Hereditarias; ⁷Unidad de Medicina Fetal, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona.

P-70. SITOSTEROLEMIA: IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO PRECOZ

Vitoria Miñana I^{*1}, Zúñiga Cabrera A², Correcher Medina P¹, Rausell Félix L³, Marcos Tomás J³, Vélez García V¹, Abu-Sharif Bohigas F¹

¹Unidad de Nutrición y Metabolopatías; ²Servicio de Genética; ³Laboratorio de Metabolopatías, Hospital La Fe, Valencia.

D P-71. DIAGNÓSTICO DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO DESDE LA CONSULTA DE EPILEPSIA

Ortiz de Zarate Caballero Z^{*1}, Felipe Rucian A², Sala Coromina J¹, Raspall Chaure M¹, Toledo M³, Martínez de la Ossa Vela A⁴, Vicente-Rasoamalala M⁴, Carnicer Cáceres C⁵, Arranz Amo J⁵, Dougherty de Miguel L², del Toro Riera M²

¹Neurología pediátrica; ²Unidad de enfermedades metabólicas, Servicio de Neurología pediátrica; ³Unidad de epilepsia, Servicio de Neurología; ⁴Servicio de Neurofisiología pediátrica; ⁵Laboratorio de metabolopatías, Servicio de Laboratorios clínicos, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona.

P-72. ASPECTOS DE LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA EN LA ENFERMEDAD DE FABRY

Camprodon Gómez M^{*1}, Terrones Peinador M², Tigri Santiña A², Moreno Martínez D³, Rodríguez Palomares J⁴, Felipe Rucian A², del Toro Riera M²

¹Unidad de Metabólicas, Hospital Universitario Vall Hebron, Barcelona. ²Unidad de Enfermedades Metabólicas, Hospital Universitario Vall Hebron, Barcelona. ³Unidad de enfermedades de depósito lisosomal, Royal Free Hospital NHS Foundation. ⁴Unidad de Imagen Cardíaca y Patología Aórtica, Hospital Universitario Vall Hebron, Barcelona.

P-73. DESCRIPCIÓN CLÍNICA DE PACIENTES CON DEFECTO CONGÉNITO DE LA GLICOSILACIÓN EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL: NUESTRA EXPERIENCIA

Hernández Suyo A^{*1}, Domingo Belanche A¹, Pérez Delgado R², González Tarancón R³, González Irazábal Y⁴, García Jiménez M², Pérez González B⁵, Hernández de Abajo G⁴

¹Pediatría; ²Pediatría, Unidad de Neurometabolismo; ³Servicio de Bioquímica Clínica, Unidad de Genética; ⁴Servicio de Bioquímica, Unidad de Metabolopatías, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza. ⁵Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Madrid.

P-74. DEFICIENCIA GLICEROL FOSFATO DESHIDROGENASA, ESTEATOSIS HEPÁTICA

Correcher Medina P^{*1}, Zúñiga Cabrera A², Vitoria Miñana I¹, Rausell Felix D³, Marcos Tomas J³, Vélez García V⁴, Abu-Sharif Bohigas F⁴

¹Nutrición-Metabolopatías; ²Genética; ³Laboratorio de Metabolopatías; ⁴Dietética, Hospital La Fe, Valencia.

D P-75. CONOCER Y RECONOCER LAS PORFIRIAS MIXTAS: COPROPORFIRIA HEREDITARIA Y PORFIRIA VARIEGATA

Solares Fernández I^{*1}, Castellbón Fernández F¹, Fernández², Díaz Díaz S², Enríquez de Salamanca Llorente R¹, Morales Conejo M¹

¹Unidad de Porfiria, Medicina Interna; ²Laboratorio de Bioquímica, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid

P-76. CUANDO EL FENOTIPO ES CLAVE PARA EL DIAGNÓSTICO

Pérez Delgado R^{*1}, García Jiménez M¹, Colón Mejeras C², Fernández Romero B³, Escribano Sanz P³, González Tarancón R⁴

¹Servicio de Pediatría, Unidad de Neurometabolismo, Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza. ²Laboratorio de metabolopatías, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. ³Servicio de Pediatría, Hospital Infantil Miguel Servet, Zaragoza. ⁴Servicio de Bioquímica clínica, Unidad de genética, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

P-77. EMBARAZO EN UNA PACIENTE CON DEFICIENCIA MÚLTIPLE DE ACIL-COA DESHIDROGENASA (MADD)

Baonza Saiz G¹, Martínez Vaello V¹, Montañez Fernández L¹, Fernández Argueso M¹, Stanescu S², Belanger Quintana A², Martínez Pardo M³, Arrieta Blanco F^{*1}

¹Endocrinología y Nutrición; ²Pediatría, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid. ³Investigador, Emérito.

P-78. DEFICIENCIA DE COFACTOR DEL MOLIBDENO, DOS FORMAS DIFERENTES DE DEBUT

Molina Herranz D^{*1}, Moreno Sánchez A¹, Hernández Suyo A¹, Pérez Delgado R², García Jiménez MC², Hernández de Abajo G³, González Irazábal Y³, González Tarancón R⁴, Pérez González B⁵, Castiñeiras Ramos D⁶

¹Pediatría y áreas específicas, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza. ²Pediatría y áreas específicas, Unidad de Neurometabolismo, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza. ³Servicio de Bioquímica clínica, Unidad de Metabolopatías, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza. ⁴Servicio de Bioquímica clínica, Unidad de Genética, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza. ⁵Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Madrid. ⁶Bioquímica, Laboratorio de Metabolopatías, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

P-79. DEFICIENCIA DE FRUCTOSA 1-6 BIFOSFATASA, TRASTORNO DE LA GLUCONEOGÉNESIS POCO FRECUENTE. DEBUT, MANEJO Y EVOLUCIÓN EN UN CENTRO DE TERCER NIVEL

de los Santos M¹, Meavilla Olivas S¹, Mínguez Rodríguez B¹, García Volpe C¹, Egea Castillo N², Termes Escalé M², García Arenas D², O'Callaghan M³, Darling A³, Cazorla³, Ormazabal Herrero A⁴, Sierra C⁴, Casado Río M⁴, Artuch R⁴, Llubero D⁵, Martín de Carpi J¹, de los Santos M^{*1}

¹Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica; ²Dietista, Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica; ³Servicio de Neurología; ⁴Laboratorio de metabólica; ⁵Genética, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

P-80. ACIDOSIS METABÓLICA HIPERCLOREMICA Y AGENESIA RENAL: ¿DEBEMOS PENSAR EN UNA ENFERMEDAD METABÓLICA?

de los Santos M^{*1}, Meavilla Olivas S¹, Mínguez Rodríguez B¹, García Volpe C¹, Ormazabal Herrero A², Sierra C², Casado Río M², Arango P³, Llubero J⁴, Pelegrín Cruz W⁵, Martín de Carpi J¹

¹Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica; ²Laboratorio de Metabólica; ³Servicio de Nefrología; ⁴Servicio de Genética; ⁵Pediatría, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

P-81. HIPERAMONIEMIA EN UNA DESCOMPENSACIÓN DE MSUD, POSIBLEMENTE FAVORECIDA POR UN COLORANTE FARMACOLÓGICO

Rikeros Orozco E^{*1}, Belanger Quintana A¹, Stănescu S¹, Blitz Castro E², Morales Tirado A², Vicente Santamaría S², Tapia Moreno R³, Arrieta Blanco F¹

¹Unidad de Enfermedades Metabólicas, CIBERER; ²Unidad de Fibrosis Quística; ³Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.

D P-82. TERAPIA GÉNICA (AAV8) COMO TRATAMIENTO POTENCIAL EN ADULTOS CON DÉFICIT DE ORNITINA TRANSCARBAMILASA (OTC) DE INICIO TARDÍO: RESULTADOS ACTUALIZADOS DE UN ENSAYO CLÍNICO DE FASE 1/2

Couce Pico M¹, Harding C², Geberhiwot T³, Tan W⁴, Khan A⁵, Aldamiz-Echevarria L^{*6}, Diaz G⁷, Lee C⁸, Cristina Puga A⁹, Crombez E⁹

¹Unidad de Enfermedades Metabólicas Congénitas (UDyTEM), Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, Servicio de Neonatología; Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS), CIBERER, MetabERN. ²School of Medicine, Oregon Health & Science University, Portland, OR, EEUU. ³Institute of Metabolism and Systems Research, University of Birmingham, Birmingham, Reino Unido. ⁴Division of Genetics and Genomics, Boston Children's Hospital, Boston, MA, EEUU. ⁵Pediatrics, University of Calgary, Calgary, Canadá. ⁶Biocruces Bizkaia Health Research Institute, Cruces University Hospital, Barakaldo. ⁷Genetics and Genomics, Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York, NY, EEUU. ⁸Biostatistics, Ultragenyx Gene Therapy, Cambridge, MA, EEUU. ⁹Clinical Development, Ultragenyx Gene Therapy, Cambridge, MA, EEUU.

P-83. ENFERMEDADES MITOCONDRIALES: REVISIÓN Y ACTUALIZACIÓN DE BASES GENÉTICAS, MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y OPCIONES TERAPÉUTICAS. NUESTRA EXPERIENCIA

Sancho Mensat A^{*1}, Morte Coscolín P¹, García Jiménez M², Pérez Delgado R², López Pisón², Pérez González B³, González Tarancón R⁴

¹Pediatría; ²Pediatría, Unidad Neurometabolismo; ³CEDEM; ⁴Bioquímica, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

D P-84. PACIENTE DIAGNOSTICADO DE HIPOBETALIPOPROTEINEMIA TRAS HALLAZGO CASUAL DE HIPOFIBRINOGENEMIA: A PROPÓSITO DE UN DIAGNÓSTICO

Meavilla Olivas S¹, Paredes Fuentes A², Ruiz Hernández C¹, Molera Busoms C¹, de los Santos M¹, Mínguez Rodríguez B¹, Llátá Vidal I¹, Julià-Palacios N³, Ormazabal Herrero A⁴, Artuch R⁴, Yubero Siles D⁵, Armstrong Morón J⁵, Planas Palacios S⁶, Martín de Carpi F¹, Meavilla Olivas S^{*1}

¹Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica; ²Laboratorio de Enfermedades Metabólicas; ³Servicio de Neurología; ⁴Laboratorio de Enfermedades Metabólicas; ⁵Laboratorio de Genética; ⁶Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

P-85. VARIABILIDAD FENOTÍPICA DEL SÍNDROME DE PEARSON: EXPERIENCIA EN NUESTRO CENTRO

Mínguez Rodríguez B^{*1}, Meavilla Oliva S¹, de los Santos M¹, García Volpe C¹, Egea Castillo N¹, Termes Escalé M¹, García Arenas D¹, O'Callaghan M², García-Cazorla A², Ormazabal Herrero A³, Sierra C³, Casado Río M³, Oliva Mussarra C³, Artuch R³, Yubero Siles D⁴, Armstrong Morón J⁴, Martín de Carpi J¹

¹Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición; ²Servicio de Neurología y enfermedades metabólicas; ³Servicio de Bioquímica, Laboratorio de enfermedades metabólicas; ⁴Servicio de Genética, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

P-86. SÍNDROME DE HIPERQUILOMICRONEMIA FAMILIAR: EXPERIENCIA DE UN CENTRO DE TERCER NIVEL EN LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS

Meavilla Olivas S¹, de los Santos M¹, Mínguez Rodríguez B¹, García Volpe C¹, Egea Castillo N¹, García Arenas D¹, Termes Escalé M¹, Darling A², O'Callaghan M², Ormazabal Herrero A³, Sierra C³, Casado Río M³, Oliva Musarra C³, Artuch R³, Yubero Siles D⁴, Armstrong Morón J⁴, Martín de Carpi F¹, Meavilla Olivas S^{*1}

¹Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica; ²Servicio de Neurología; ³Laboratorio de Enfermedades Metabólicas; ⁴Laboratorio de Genética, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

P-87. DESHIDRATACIÓN HIPONATRÉMICA E HIPERCLORHIDRIA DE CAUSA METABÓLICA. A PROPÓSITO DE UN CASO

Mínguez Rodríguez B¹, Meavilla Oliva S¹, de los Santos M¹, García Volpe C¹, Termes Escalé M¹, García Arenas D¹, Egea Castillo N¹, Ormazabal Herrero A², Sierra C², Casado Río M², Oliva Mussarra C², Artuch R³, Yubero Siles D³, Armstrong Morón³, Martín de Carpi J¹, Mínguez Rodríguez B^{*1}

¹Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición; ²Servicio de Bioquímica, Laboratorio de enfermedades metabólicas; ³Servicio de Genética, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

D P-88. TRASPLANTE HEPÁTICO: UNA OPCIÓN TERAPÉUTICA EN PACIENTES CON TRASTORNOS DE METABOLISMO DE LAS PROTEÍNAS

Dougherty de Miguel L^{*1}, Felipe Rucian A¹, García-Cazorla A², Redecillas S³, Cabello V³, Meavilla Olivas S⁴, de los Santos M⁴, Quintero Bernabeu J⁵, Juampérez J⁵, Mercadal M⁵, Molera Busoms C⁶, Sigatullina M⁷, Ruiz MA⁸, Arranz Amo J⁹, Carnicer Cáceres C⁹, Artuch R¹⁰, Pieras M¹, del Toro Riera M¹

¹Neurología Pediátrica, Unidad de Enfermedades Metabólicas, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona. ²Neurología Pediátrica, Unidad de Enfermedades Metabólicas, Hospital Universitario Sant Joan de Déu, Barcelona. ³Gastroenterología y Nutrición Pediátricas, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona. ⁴Gastroenterología y Nutrición Pediátricas, Hospital Universitario Sant Joan de Déu, Barcelona. ⁵Hepatología y Trasplante hepático Pediátrico, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona. ⁶Hepatología Pediátrica, Hospital Universitario Sant Joan de Déu, Barcelona. ⁷Neurología Pediátrica, Unidad de Enfermedades Metabólicas, Hospital Universitario Sant Joan de Déu, Barcelona. ⁸Neurología Pediátrica, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca. ⁹Laboratorio de Metabolopatías, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona. ¹⁰Laboratorio de Metabolopatías, Hospital Universitario Sant Joan de Déu, Barcelona.

P-89. SARCOSINA Y SEGUIMIENTO BIOQUÍMICO DE HOMOCISTINURIA CLÁSICA

Rausell Félix D^{*1}, Marcos Tomás J¹, Ruiz Aja S¹, Correcher Medina P², Vitoria Miñana I², Rodrigo Giménez F¹

¹Laboratorio de Metabolopatías, Análisis Clínicos; ²Unidad de Nutrición y Metabolopatías, Hospital Universitario La Fe, Valencia.

D P-90. MUCOLIPIDOSIS TIPO II/III: DESCRIPCIÓN DE SERIE DE PACIENTES. GUÍA DE DIAGNÓSTICO Y SEGUIMIENTO CLÍNICO

Rivera N^{*1}, Lipari Pinto P², Pías Peleteiro L¹, Borràs A¹, Natera D¹, Armstrong Morón J³, Fernández- Marmiesse A⁴, Fons C¹, Pineda M¹, Gort Mas L⁵, MJ⁵, Osorio AN¹, García-Cazorla A¹, O'Callaghan M⁶

¹Department of Neurology, Neurometabolic Unit, Hospital Sant Joan de Déu and CIBERER, Barcelona. ²Pediatric Department, Hospital de Santa Maria-Centro Hospitalario Universitario Lisboa Norte, Clínica Universitária de Pediatria, Faculdade de Medicina, Lisboa. ³Medical Genetics and Molecular Service, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ⁴Genomes and Disease Group, Molecular Medicine and Chronic Diseases Research Centre (CiMUS), Santiago de Compostela University-IDIS, Santiago de Compostela. ⁵Hospital Clínic, IDIBAPS, CIBERER, Secció d'Errors Congènits del Metabolisme-IBC, Servei de Bioquímica i Genètica Molecular, Barcelona. ⁶Hospital Sant Joan de Déu y CIBERER, Barcelona.

P-91. LA EXPERIENCIA DE LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES LISOSOMALES DURANTE LA SITUACIÓN DE PANDEMIA COVID-19: EL IMPACTO DE LA ENFERMERA GESTORA DE CASOS

Tigri-Santiña A^{*1}, Camprodon Gómez M¹, Terrones Peinador M¹, Moreno Martínez D², Pintos-Morell G¹, Farrero-Muñoz S³, Aceituno-López M⁴, del Toro Riera M¹

¹Unidad de Enfermedades Minoritarias y Metabólicas, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona. ²Unidad de Enfermedades de Depósito Lisosomal, Royal Free Hospital NHS Foundation Trust and University College London, Reino Unido. ³Enfermería de atención ambulatoria, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona. ⁴Dirección de enfermería, Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona.

D P-92. EVOLUCIÓN CLÍNICA DE DOS HERMANOS AFECTOS DE LEUCODISTROFIA METACRÓMATICA. TERAPIA GÉNICA EX VIVO CON TRASPLANTE AUTÓLOGO DE PRECURSORES HEMATOPOYÉTICOS TRANSDUCIDOS CON VECTOR LENTIVIRAL

O'Callaghan M^{*1}, Rivera N¹, Cazorla Sánchez M², Darling A¹, Gort Mas L³, Yubero Siles D⁴, Armstrong Morón J⁴, García-Cazorla A¹, Gallo V⁵, Calvi V⁵, Fumagalli F⁵

¹Department of Neurology, Neurometabolic Unit, Hospital Sant Joan de Déu y CIBERER, Barcelona. ²Department of Rehabilitació, Unidad de Estimulación Precoz, Hospital Sant Joan de Déu y CIBERER, Barcelona. ³Medical Genetics and Molecular Service, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ⁴Secció d'Errors Congènits del Metabolisme-IBC, Servei de Bioquímica i Genètica Molecular, Hospital Clínic, IDIBAPS, CIBERER, Barcelona. ⁵IRCCS San Raffaele Scientific Institute, San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy (SR-TIGET), Division of Regenerative Medicine, Stem Cells and Gene Therapy, IRCCS San Raffaele Scientific Institute, Milán.