

XVI CONGRESO NACIONAL DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO



ZARAGOZA

22-24 octubre

2025

Como el río, siempre adelante



Sede:

Auditorio de Zaragoza Princesa Leonor
C. de Eduardo Ibarra, 3, 50009 Zaragoza

JUNTA DIRECTIVA

Presidente:

Dr. Domingo González-Lamuño

Tesorera

Dra. Laura Gort Mas

Secretaria

Dra. María Unceta Suárez

Vocales:

Dra. Montserrat Morales Conejo

Dra. Carmen Delgado Pecellín

Dra. María Bueno Delgado

COMITÉ ORGANIZADOR

Presidente:

Dra. Inmaculada García

Presidente de Honor:

Dr. Antonio Baldellou Vázquez

Vocales:

Dra. Yolanda González

Dr. Miguel Ángel Torralba

Dra. Raquel Pérez Delgado

Dr. Esperanza Catejón Ponce

Dr. Luis Aldámiz Echeverría

Dr. Patxi Huici

COMITÉ CIENTÍFICO

Presidente:

Dr. Jose Ángel Cocho y Dra. Ana Morais

Dra. Carmen Delgado Pecellín

Dra. Patricia Alcaide

Dra. Raquel Ferreirós Martínez

Dra. Elena García González

Dra. Irene Serrano Gonzalo

Dra. Montserrat Morales

Dr. Álvaro Hermida

Dra. Adriana Pané

Dra. Leticia Ceberio Hualde

Dr. Javier de las Heras Montero

Dra. Elisenda Cortes

Dra. María Bueno Delgado

Dra. Mónica Ruiz Pons

Dra. Marta Piedelobo Cózar

Dra. María Unceta Suárez

Queridos compañeros y amigos,

Es un placer daros la bienvenida al XVI Congreso de la Asociación de Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM), que celebraremos en Zaragoza del 22 al 24 de octubre de 2025.

Bajo el lema "Como el río, siempre adelante", queremos que este congreso sea un punto de encuentro inspirador, donde podamos seguir avanzando juntos en el conocimiento, diagnóstico y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo (ECM). Al igual que el río Ebro, que ha dado forma a la historia y el carácter de Zaragoza, nuestra comunidad médica y científica sigue su curso con fuerza y determinación, superando retos y buscando nuevas soluciones para nuestros pacientes y sus familias.

Hemos preparado un programa científico apasionante, con conferencias magistrales, mesas redondas, talleres y la presentación de investigaciones punteras. Para ello, contaremos con expertos de primer nivel que compartirán sus conocimientos y nos ayudarán a afrontar los desafíos que aún tenemos por delante.

Pero AECOM no es solo ciencia. Este congreso es también una gran oportunidad para reencontrarnos, intercambiar experiencias y seguir fortaleciendo lazos entre quienes compartimos la pasión por este campo.

Zaragoza nos acoge con los brazos abiertos para vivir unos días de aprendizaje, colaboración y, por qué no, buenos momentos juntos. Sigamos adelante, como el río, con la certeza de que cada esfuerzo nos acerca a un futuro con más esperanza y mejores oportunidades para quienes más lo necesitan.

¡Bienvenidos al congreso de AECOM 2025!

Esperamos que esta experiencia nos motive a seguir innovando y avanzando en el campo de los ECM.

Un abrazo y nos vemos muy pronto en Zaragoza

Inmaculada García Jiménez
Presidenta del Comité Organizador

MIÉRCOLES, 22 DE OCTUBRE DE 2025

REUNIÓN GRUPOS DE TRABAJO Y REUNIÓN ANUAL DE LOS CENTROS DE CRIBADO

11:00 - 12:30 h **REUNIÓN DEL GRUPO DE TRABAJO DEL CICLO DE LA UREA.** Sala Mariano Gracia

- **Dra. Elena Martín Hernández.** Servicio de pediatría. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

REUNIÓN DEL GRUPO DE TRABAJO DE LISOSOMALES. Sala 11

- **Dra. Mireia del Toro Riera.** Unidad de eurología pediátrica. Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona.

REUNIÓN DEL GRUPO DE TRABAJO DE CRIBADO NEONATAL Y REUNIÓN ANUAL DE CRIBADO NEONATAL. Sala 10

- **Dra. Rosa López Galera.** Errores Congénitos del Metabolismo. Serv. Bioquímica y Genética Molecular. Hospital Clinic, Barcelona.
- **Dra. Carmen Delgado Pecellín.** Análisis Clínicos. Coordinadora de la Unidad de Metabolopatías. Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

GRUPO AECOM Y SOCIEDAD: EJERCICIO FÍSICO EN ENFERMEDADES CRÓNICAS COMO AYUDA A LA ADHERENCIA AL TRATAMIENTO. Sala 7

- **Dr. Domingo González-Lamuño.** Pediatra. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.

12:30 - 14:00 h **REUNIÓN DEL GRUPO DE TRABAJO DE NUTRICIÓN.** Sala Mariano Garcia

- **Dr. Isidro Vitoria Miñana.** Investigador emérito. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia.

REUNIÓN DEL GRUPO DE TRABAJO DE ADULTOS. Sala 11

- **Dr. Francisco Jesús Arrieta Blanco.** Unidad de enfermedades metabólicas. Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.

REUNIÓN DEL GRUPO DE TRABAJO DE CRIBADO NEONATAL Y REUNIÓN ANUAL DE CRIBADO NEONATAL. Sala 10

- **Dra. Rosa López Galera.** Errores Congénitos del Metabolismo. Serv. Bioquímica y Genética Molecular. Hospital Clinic, Barcelona
- **Dra. Carmen Delgado Pecellín.** Análisis Clínicos. Coordinadora de la Unidad de Metabolopatías. Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

GRUPO AECOM Y SOCIEDAD: TALLER DE IA. Sala 7

- **Dr. David Guallar García.** FEA anestesia.

14:00 - 15:00 h *Almuerzo de trabajo.* Sala Hipóstila

15:00 - 18:00 h **REUNIÓN POST ICIEM.** Sala Luis Galve

18:30 - 19:00 h **INAUGURACIÓN DEL CONGRESO.** Sala Luis Galve

19:00 - 20:00 h **BIENVENIDA E INAUGURACIÓN.**
Integración de la mecanobiología y las leyes de la física en los errores innatos del metabolismo: conceptos básicos y aplicaciones prácticas.
Dra. Angels García Cazorla. Unidad de Enfermedades Neurometabólicas. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

20:00 - 20:30 h **ACTO INAUGURAL.** Sala Luis Galve

20:30 - 22:00 h **CÓCTEL DE BIENVENIDA.** Sala Hipóstila

JUEVES, 23 DE OCTUBRE DE 2025

08:00 - 08:30 h *Recogida de documentos.* Sala Hipóstila

MESAS REDONDAS

08:30 - 10:15 h **MESA 1.** Sala Luis Galve
Retos y avances nutricionales en el tratamiento de enfermedades congénitas del metabolismo.

Modera: **Dra. Eva Venegas.** Jefe de sección Endocrinología, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.
Dr. Luis Miguel Luengo. Unidad de Nutrición Clínica y Dietética. Hospital Universitario de Badajoz, Badajoz.

- **Nutrición en errores del metabolismo propiogénico: ¿Qué nos estamos perdiendo?**
Dra. Sinziana Stanescu. Pediatra. Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.
- **Novedades en PKU.**
Dra. Amaya Belanguer Quintana. Pediatra. Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.
- **Calidad del crecimiento en lactantes con enfermedades metabólicas hereditarias. Intervención nutricional e impacto en la composición corporal (ejemplos de PKU, MSUD y aciduria isovalérica).**
Dr. Julio César Rocha. Nutricionista. Profesor de NOVA Medical School, Universidad NOVA, Lisboa. Centro de Referencia IMD, ULS São José, Lisboa.
- **Microbiota en el Manejo Nutricional de ECM.**
Dra. Elena Dios Fuentes. Endocrina y nutrición. Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.
- **Herramientas web para la determinación de la ingesta óptima de leche en lactantes con enfermedades metabólicas hereditarias.**
Dr. Isidro Vitoria Miñana. Investigador emérito. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia.

10:15 - 11:30 h **MESA 2.** Sala Luis Galve
Acceso a la innovación terapéutica y farmacia hospitalaria: nuevos retos en ECM.

Modera: **Dra. Reyes Abad Sazatornil.** Jefe de Servicio de Farmacia. Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza. y **Dra. Cristina Vicente Iturbe.** FEA del Servicio Farmacia. Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

- **Impacto de la reforma de la legislación farmacéutica europea en los MMHH y los pacientes con enfermedades raras.**
D. Antonio Blázquez Pérez. Jefe del Departamento de Medicamento de Uso Humano de la Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios.
- **¿Qué hay de nuevo en evaluación y financiación de los medicamentos en España?: Presente y futuro inmediato.**
Dr. Javier García del Pozo. Subdirector General. Subdirección General de Farmacia. Dirección General de Cartera Común de Servicios del SNS y Farmacia Ministerio de Sanidad.

- **Hablemos de la vida diaria: el farmacéutico de hospital en el equipo multidisciplinar de atención al paciente con enfermedades metabólicas.**
Dra. Reyes Abad Sazatornil. Jefa de Servicio de Farmacia. Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

11:30 - 12:00 h *Pausa café.* Sala Hipóstila

12:00 - 13:30 h **MESA 3.** Sala Luis Galve
Innovación y terapias emergentes en EMH: Impacto y desafíos clínicos.

Modera: **Dr. Domingo González-Lamuño.** Pediatra. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.
Dr. Hernan Eiroa. Pediatra. Hospital Prof. Dr. Garrahan. Argentina.

- **La Era de la Genómica: Tratamientos Personalizados para Enfermedades Metabólicas Hereditarias.**
Dra. Belén Pérez. Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM). Centro de Biología Molecular. Universidad Autónoma de Madrid, Madrid.
- **Normothermic machine perfusion of explanted human metabolic livers: a proof of concept for the ex vivo study of inborn errors of metabolism.**
Dr. Carlo Dionisi Vici. Head of the Division of Metabolic Diseases and of the Research Unit for Metabolic Diseases. Bambino Gesù Children's Research Hospital, Rome, Italy.
- **Nuevo tratamiento en Leucodistrofia metacromática.**
Dra. Alejandra Darling. Servicio de neurología infantil. Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona.
- **Terapia génica y RNA mensajero en glucogenosis, futuro o realidad.**
Dra. Montserrat Morales Conejo. Servicio de Medicina interna. CSUR-MetabERN. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

13:30 - 15:00 h *Almuerzo de trabajo.* Sala Hipóstila

CASOS CLÍNICOS COMPLEJOS (3 TALLERES SIMULTÁNEOS)

15:00 - 17:00 h **6 CASOS CLÍNICOS.** Sala Luis Galve

Modera: **Dr. Carlos Alcalde Martín.** Unidad de enfermedades metabólicas. Servicio de Pediatría. Hospital Río Ortega, Valladolid.

- **Dra. Patricia Correcher Medina.** Unidad de enfermedades metabólicas. Hospital Universitari i Politécnic La Fe, Valencia.
- **Dra. Paula Sánchez Pintos.** Unidad de enfermedades Metabólicas. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela (CHUS), Santiago de Compostela.
- **Dra. Raquel Pérez Delgado.** Unidad de neurometabolismo. Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.
- **Dr. Javier Blasco Alonso.** Unidad de Gastroenterología, Nutrición Infantil y Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga.
- **Dra. Ana Felipe Rucian.** Neuropediatra. Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona.
- **Dr. Javier de las Heras.** Médico adjunto y pediatra especialista en Errores Congénitos del Metabolismo en el Hospital Universitario de Cruces, Baracaldo.

6 CASOS CLÍNICOS BIOQUÍMICOS. Sala Mariano Gracia

Modera: **Dra. Raquel Yahyahoui Macías.** Jefa de Servicio de Análisis Clínicos. Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga.

- **Dra. Raquel Yahyahoui Macías.** Jefa de Servicio de Análisis Clínicos. Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga.
- **Dra. Ana Argudo Ramírez.** Errores Congénitos del Metabolismo. Serv. Bioquímica y Genética Molecular. Hospital Clinic, Barcelona.
- **Dra. Dolores Rausell Félix.** Facultativo especialista. Servicio de Análisis Clínicos. Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia.

TALLER DE NUTRICIÓN. Sala 11

Taller práctico de Nutrición y Deporte en EIM y epilepsia refractaria.

Modera: **Dra. Dolores García Arenas.** Nutricionista clínica pediátrica. Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

Dra. Esperanza Castejón Ponce. Unidad de Metabolismo. Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

Nutrición en el deporte.

- **Dra. Dolores García Arenas.** Nutricionista clínica pediátrica. Servicio de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

Casos clínicos y planificación dietético-nutricional.

- **Adaptación nutricional deportiva en paciente adulto con Epilepsia refractaria.**
Dr. Marcos Carrasco. Nutricionista. Instituto clínico de Enfermedades Digestivas y Metabólicas. Servicio de Endocrino y Nutrición. Hospital Clinic, Barcelona.
- **Adaptación nutricional deportiva en paciente pediátrico con Glucogenosis tipo III.**
Dra. Delia Barrio. Nutricionista. Unidad de Enfermedades Mitocondriales - Metabólicas Hereditarias. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.
- **Adaptación nutricional deportiva en paciente pediátrico con VLCHAD.**
Dra. Ana Muñoz. Nutricionista col. Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Unidad de Errores Innatos del Metabolismo. Hospital infantil Virgen Rocío, Sevilla.

17:00 - 17:30 h *Descanso.* Sala Hipóstila

PILDORAS METABÓLICAS

17:00 - 18:00 h **PILDORAS METABÓLICAS.** Sala Luis Galve

- **Dieta Cetogénica.**
Dr. Domingo González Lamuño. Pediatra. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.
- **Cribado en Argentina.**
Dra. Mariana Nuñez. Pediatra. Hospital de Niños Sor María Ludovica, Argentina.
- **Presentación documental sobre EMH.**

18:30 h **ASAMBLEA.** Sala Luis Galve

21:00 h *Cena de congreso.*

VIERNES, 24 DE OCTUBRE DE 2025

08:30 - 09:45 h COMUNICACIONES

Modera:

Dr. Miguel Lafuente Hidalgo. *Neuropediatría. H. San Jorge. Huesca.*

Dr. Patxi Huici. *Unidad de Enfermedades Minoritarias. Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.*

Dra. María Luisa Serrano. *Jefe de Servicio de Pediatría. Hospital Soria.*

Dra. Marta Piedelobo Cózar. *Laboratorio de Cribado Neonatal de la Comunidad de Madrid. Servicio de Bioquímica Clínica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.*

Dr. Juan Robles Bauzá. *Responsable del laboratorio de Cribado Neonatal y Errores Congénitos del Metabolismo. Servicio de Análisis Clínicos. Hospital Universitario Son Espases, Mallorca.*

Dra. Laura Gort Mas. *Errores Congénitos del Metabolismo. Serv. de Bioquímica y Genética Molecular. Hospital Clinic, Barcelona.*

MESAS REDONDAS

09:45 - 11:15 h MESA 4. Sala Luis Galve

Del cribado neonatal al diagnóstico avanzado: transformando el abordaje de las enfermedades metabólicas hereditarias.

Modera: **Dra. Yolanda González Irazabal.** *Bioquímica. Servicio de Bioquímica. Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo.*

Dr. Pedro Ruiz Sala. *Coordinador del diagnóstico bioquímico de metabolopatías hereditarias, Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM), Madrid.*

- **Análisis genético dirigido y cribado genético.**
Dr. Hugo Rocha. *Unidad de Rastreo Neonatal, Metabolismo e Genética, Departamento de Genética Humana. National Health Institute Dr. Ricardo Jorge, Lisbon.*
- **Nuevo método LC-MS/MS para análisis multiplex de biomarcadores de enfermedades neurometabólicas en plasma y DBS.**
Dr. Cristiano Rizzo. *Laboratorio Malattie Metaboliche Bambino Gesù Children's Research Hospital, Roma.*
- **Utilización de la metabolómica no dirigida como primera línea diagnóstica e integrada con la genómica y en el área de cribado neonatal.**
Dra. Judit García Villoria. *Jefa de Sección. Errores Congénitos del Metabolismo. Serv. Bioquímica y Genética Molecular. Hospital Clinic, Barcelona.*
- **Los nuevos cribados que se están implantando en España.**
Dr. Cristóbal Colón Mejeras. *Médico responsable del cribado neonatal de laboratorio de metabolopatías de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de las Enfermedades Metabólicas Congénitas del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, Galicia.*

11:15 - 11:45 h *Pausa café.* Sala Hipóstila

11:45 - 13:30 h MESA 5. Sala Luis Galve

Presente y futuro en el abordaje de las enfermedades lisomales: innovación y perspectivas

Modera: **Dr. Miguel Ángel Torralba.** *Responsable de la Unidad de Enfermedades Minoritarias Sistemáticas, Hospital Clínico Universitario, Zaragoza.*

- **Presente y futuro en el abordaje de la enfermedad de Gaucher.**
Dr. Gregory Pastores. *Emeritus Clinical Professor, Medicine (Genetics), University College Dublin, Ireland specialised in the care of patients with and research on Lysosomal storage diseases.*
- **Presente y futuro en el abordaje de la enfermedad de Fabry.**
Dra. Derralynn Hughes. *University college Londo and Royal Free London NHS Foundation Trust, Londres.*
- **Presente y futuro en el abordaje de la enfermedad Pompe.**
Dr. Jordi Diaz. *Médico adjunto a la Unidad de Enfermedades Musculares (ENM) del Servicio de Neurología del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.*
- **Presente y futuro en el abordaje de la enfermedad mannosidosis.**
Dra. Mónica López Rodríguez. *Jefe de sección de Medicina Interna. Hospital Ramón y Cajal, Madrid.*

13:30 - 14:15 h CONFERENCIA. Sala Luis Galve

Enfermedades congénitas del metabolismo: reflexión histórica y perspectivas digitales con IA.

Modera: **Dr. Antonio Baldellou.** *Profesor emérito. Pediatra. Referente clínico docente e investigador en las enfermedades metabólicas.*

Dr. Gabriel García Rubio. *Director de Innovación en Integra Tecnología.*

14:15 - 15:15 h Almuerzo de trabajo. Sala Hipóstila

15:30 - 17:00 h MESA 6. Sala Luis Galve

Impacto neurológico de las enfermedades congénitas del metabolismo: avances en el diagnóstico y manejo.

Modera: **Dr. José Luis Peña Segura.** *Pediatría, Hospital Universitario Miguel Servet de Zaragoza y Dra. Mireia del Toro Riera.* *Unidad de neurología pediátrica, Hospital Universitario Vall d'Hebron.*

- **Enfermedades neurometabólicas: ¿qué podemos tratar?**
Dra. Mireia del Toro Riera. *Unidad de neurología pediátrica Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona.*
- **Mito, leyendas y horizontes en el tratamiento de las enfermedades mitocondriales.**
Dr. Marcello Belluci. *Neuropediatra. Hospital 12 de Octubre, Madrid.*
- **Evaluación neurocognitiva en adultos PKU.**
Dr. Álvaro Hermida. *CSUR Errores Congénitos Metabolismo, Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.*
- **Nuevos diagnósticos y tratamientos en leucodistrofias por trastornos de las moléculas complejas.**
Dr. Sergio Aguilera. *Neuropediatra. Hospital Universitario de Navarra, Pamplona.*

17:00 - 17:30 h CLAUSURA. Sala Luis Galve