



Servicio Andaluz de Salud
CONSEJERÍA DE SALUD

Hospital Universitario Reina Sofía

IMIBIC



INSTITUTO MAIMÓNIDES DE
INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA
DE CÓRDOBA

ciberer
Centro de Investigación Biomédica en Red
Enfermedades Raras

REUNIÓN DE FAMILIAS AFECTAS DE ENFERMEDAD DE SEGAWA

SÁBADO, 2 DE FEBRERO

Aula 5 del Edificio de Consultas Externas del Hospital Reina Sofía (planta -1)

PROGRAMA:

10:15h: Llegada y recepción, registro de asistentes.

10:30h: Fisiopatología y manifestaciones clínicas, más allá de la distonía. Herencia. Formas dominantes y recesivas de la enfermedad.

10:50h: Novedades en terapia, ensayos clínicos.

11:15h: Proyectos de Investigación en marcha: Estudio para analizar la distribución de los pacientes en España. Participación en el registro internacional de las enfermedades de los neurotransmisores (iNTD). Guía de práctica clínica de los defectos de la BH4. Nuevo test bioquímico para el diagnóstico de la enfermedad. Análisis del efecto fundador.

11:40h: Presentación de la asociación de pacientes con errores congénitos del metabolismo de los neurotransmisores (Deneu), vídeo de la asociación.

12h: Ruegos y preguntas.

ORGANIZACIÓN:

Eduardo López Laso y Joaquín A. Fernández Ramos.

Unidad de Neurología Pediátrica. Unidad de Gestión Clínica de Pediatría y sus Especialidades. Hospital Universitario Reina Sofía, IMIBIC (Instituto Maimónides de Investigación Biomédica de Córdoba), Córdoba. Grupo clínico vinculado al CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras).

Tfno 957011908 Avda Menéndez Pidal s/n. 14004 Córdoba.