

# SIMPOSIO SOBRE NUEVAS TERAPIAS EN ENFERMEDADES METABÓLICAS

## ERITROIDES: LA DEFICIENCIA EN PIRUVATO QUINASA

Madrid, 1 de Abril de 2014

Salón de actos del CIEMAT (Av. Complutense, 40 28040 Madrid)

- 10:00 **Bienvenida**  
J.C. Segovia (CIEMAT, Madrid);  
J.L. Vives-Corróns, (Hospital Clinic, Barcelona)
- 10:15 **Las enzimopatías. Un modelo de enfermedades raras**  
J.L. Vives-Corróns, (Hospital Clinic, Barcelona)
- 10:45 **Manejo pediátrico del déficit de piruvato quinasa**  
J. Sevilla (Hospital del Niño Jesús, Madrid)
- 11:15 **Diagnóstico genético del déficit de piruvato quinasa**  
M. del Mar Mañú (Hospital Clinic, Barcelona)
- 11:45 **Descanso**
- 12:15 **Terapia génica para el déficit de piruvato quinasa: Ensayos preclínicos**  
M. García-Gómez (CIEMAT, Madrid)
- 12:45 **Desarrollo de terapias avanzadas para la corrección génica del déficit de piruvato quinasa eritrocitaria**  
O. Quintana-Bustamante (CIEMAT, Madrid)
- 13:15 **Pathophysiology and international registry of pyruvate kinase deficiency**  
R. van Wijk (UMCU, Utrech, Holanda)
- 13:45 **Descanso**
- 15:00 **The clinic of pyruvate kinase deficiency in Europe**  
T. Maia (CHC, Coimbra, Portugal) / P. Bianchi (IRCCS, Milan, Italy) / S. Pissard (UPEC, Paris, France)
- 16:30 **Hacia la traslación de la terapia génica del déficit de piruvato quinasa a la clínica: Pasos a seguir**  
J.C. Segovia (CIEMAT, Madrid)
- 17:00 **Fin de la reunión**

Entrada gratuita

Información adicional contactar con:

José Carlos Segovia ([jc.segovia@ciemat.es](mailto:jc.segovia@ciemat.es)) ó Joan Lluís Vives-Corróns ([jlives@clinic.tb.es](mailto:jlives@clinic.tb.es))