

**PROGRAMA PROVISIONAL**  
**"Iª Jornada Nacional de la Enfermedad de Menkes"**  
 Proyecto de investigación cooperativa y traslacional  
 para el estudio de la Enfermedad de Menkes

**Viernes 29 de enero mañana:**  
**Reconocimiento médico**

*Consultas externas del HSJD*

11h00- 14h00 Recepción y organización de visitas/reconocimiento médico de los niños con el equipo del HSJD y Especialistas

14h00 - 15h30 Comida - HSJD

**Viernes 29 de enero tarde:**  
**Jornadas conferencias sobre Menkes**

*Sala Auditori Dr. Plaza*

15h30 - 15h40 **Bienvenida** desde Asociación Amigos Nono, CIBERER - IPER/HSJD

15h40 - 17h10 **Sesión 1: Enfermedad de Menkes y cobre**

15h40 - 16h00 **Trastornos del metabolismo de metales - La enfermedad de Menkes y los trastornos asociados al gen ATP7A. Enfermedades del metabolismo del cobre.**

Dr. Francesc Palau

16h00 - 16h20 **El cobre y sus enfermedades asociadas: Wilson y Menkes**

Dr. Ignacio Vicente-Sandoval

16h20 - 16h40 **Diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de Menkes.**

Dra. Àngels Garcia-Cazorla

16h40 - 17h10 **Preguntas**

17h10 - 17h30 *Pausa merienda café*

**17h30 - 19h00 Sesión 2: Otros aspectos genéticos y terapéuticos**

17h30 - 17h50 **Genética de la enfermedad de Menkes y trastornos asociados a ATP7A**

Dr. Antonio F. Martínez Monseny

17h50 - 18h10 **Innovación en enfermedades raras: las plataformas RareCommons y GuíaMetabólica**

Dr. Francesc Palau

18h10 - 18h30 **Preguntas**

18h30 - 19h00 **Presentación del consorcio - grupo de trabajo**

Dr. Francesc Palau

21h00

*Cena*

**Sábado 30 de enero mañana: Jornada de encuentro**

*Sala Auditori Dr. Plaza y otro espacio*

10h00- 12h00 **En paralelo encuentros:**

. **Reunión de las familias:** compartir aspectos de la enfermedad y expectativas, necesidades.

. **Reunión de especialistas clínicos y básicos:** propuestas de unificar tratamiento/ protocolo clínico de análisis /seguimiento trabajando conjuntamente con los básicos.

12h00-12h30

*Almuerzo*

12h30 - 14h00

**Conclusiones:** *Rapporteur* desde familias y expertos para compartir conclusiones de las jornadas para el avance del proyecto.

**FIN 1ª JORNADA NACIONAL DE LA ENFERMEDAD DE MENKES**

. **Plazo para confirmar asistencia/participación:** LUNES 18 DE ENERO DE 2016

. **Datos de contacto:** Ingrid Mendes [imendes@ciberer.es](mailto:imendes@ciberer.es) 672 23 80 21/ +34 963 289 680

. **Dirección lugar jornadas:** Passeig Sant Joan de Déu, 2 - 08950 Esplugues de Llobregat, Barcelona

