

Organiza:

Unidades de Enfermedades Metabólicas y Neuropediatria  
Hospital Universitario Infantil Miguel Servet

Coordinadores

Dra. Inmaculada García Jiménez  
Dr. Javier López Pisón



Solicitada acreditación por la Comisión de Formación  
Continuada de las Profesiones Sanitarias de Aragón.

Con la colaboración de:

FUNDACIÓN  
**genzyme**

Otros colaboradores:



Con el aval científico de:



Hospital Universitario  
MIGUEL SERVET

**salud**  
servicio aragonés  
de salud



# X SIMPOSIO DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO Y VI DE ENFERMEDADES RARAS

Avances en el Diagnóstico y Tratamiento  
de Enfermedades Neurometabólicas



26 y 27 de Mayo 2016

Hospital Infantil Universitario  
Miguel Servet. Zaragoza

# X SIMPOSIO DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO Y VI DE ENFERMEDADES RARAS

Avances en el Diagnóstico y Tratamiento  
de Enfermedades Neurometabólicas

## Objetivos

Curso de formación a Pediatras, Neuropediatras, Metabolópatas y Médicos de AP en la problemática general de las Enfermedades Raras. Su frecuencia agrupadas todas ellas es elevada, y todos los pediatras de AP controlan alguno de estos niños.

Actualizar y mejorar la prevención y calidad de la asistencia a niños afectados de Enfermedades Raras.

Las ER tienen un gran impacto personal, familiar y social ya que la mayoría son hereditarias (posibilidades de asesoramiento genético y diagnóstico prenatal y preimplantacional), se inician en edades pediátricas, y tienen gran complejidad diagnóstica y terapéutica, con crecientes exigencias y demandas a las que los profesionales nos tenemos que adaptar.

## Documentación

Se entregará a los participantes el primer día del curso el material docente correspondiente.

**Fechas** Días 26 y 27 de mayo 2016.

**Hora** Día 26: 18:00-21:00 horas  
Día 27: 9:00-14:00 horas

## Inscripción

Gratuita. Se realizará a través del portal del empleado

## Lugar

Salón de Actos. Planta 4ª.  
Hospital Infantil Miguel Servet

# PROGRAMA

## Jueves 26 de Mayo

- 18:00-18:05 **Inauguración curso:** Dra. Inmaculada García  
Modera: Dr. López Pisón
- 18:05-18:40 **¿Cómo puedo sospechar que este niño tiene una enfermedad metabólica?**  
Dra. M<sup>a</sup> Luz Couce
- 18:45-19:25 **Infección congénita por citomegalovirus**  
Dra. Raquel Pinillos
- 19:30-20:05 **CASOS CLÍNICOS:**  
**Casos clínicos de CMV congénito**  
Dra. Raquel Bernal  
**Adolescente con episodios de presíncope**  
Dra. Cristina Fuertes  
**Síndrome de Pearson**  
Dr. J. Miguel Martínez de Zárate
- 20:10-20:45 **Cistinosis puesta al día. Caso clínico**  
Dra. Marisa Justa
- 20:45-21:00 **Coloquio y cierre**

## Viernes 27 de Mayo

Modera: Dra. Inmaculada García

- 9:00-9:40 **Mutaciones puntuales y enfermedad: una visión molecular centrada en las proteínas**  
Dr. Javier Sancho
- 9:45-10:30 **Patrones genéticos en el apoyo del diagnóstico de una enfermedad metabólica**  
Dra. M<sup>a</sup> Luz Couce.
- 10:30-11:00 **Coloquio**
- 11:00-11:35 **CASOS CLÍNICOS:**  
**Lactante con hepatomegalia e hipoglucemia**  
Dra. Cristina Hernández  
**Implantación cribado ampliado. Nuestra experiencia**  
Dra. Pilar Roncalés  
**Malabsorción hereditaria de folato**  
Dra. Lorena Monge
- 11:40-12:10 **Síndrome de West. Actualización del Protocolo. Nuestra experiencia.**  
Dr. Javier López Pisón
- 12:15-12:45 **Análisis de una Unidad de Enfermedades Metabólicas**  
Dr. Miguel Lafuente
- 12:45-13:30 **Actualización en el abordaje de la hipercolesterolemia.**  
Dra. Inmaculada García
- 13:30-14:00 **Conclusiones y cierre del curso**  
Dra. Inmaculada García