

Organiza:

Unidades de Enfermedades Metabólicas y Neuropediatría 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:



Otros colaboradores:



Con el aval científico de:

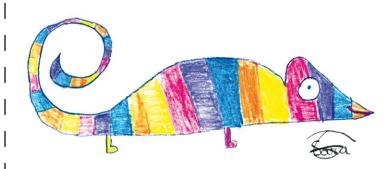






X SIMPOSIO DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO Y VI DE ENFERMEDADES RARAS

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 afectos 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 2	6 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. Mª 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 2	27 de Mayo
	. 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. Mª 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
17.70 14.00	Canalusianas y sianna dal sunas

13:30-14:00 Conclusiones y cierre del curso
Dra. Inmaculada García