

## Organiza

Unidades de Enfermedades Metabólicas y  
Neuropediatría  
Hospital Universitario Infantil Miguel Servet

## Coordinadores

Dra. M<sup>a</sup> Concepción García Jiménez  
Dr. Javier López Pisón

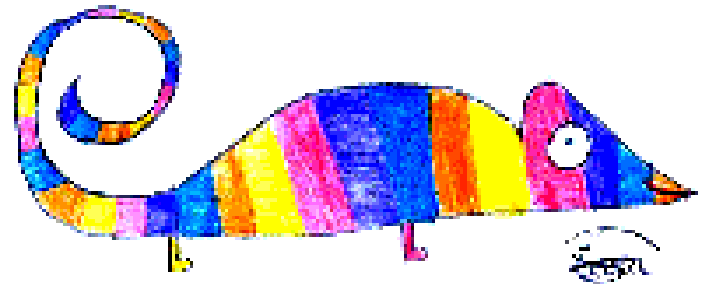


Curso acreditado por la Comisión de  
Formación Continuada de las Profesiones  
Sanitarias de Aragón con 0,8 créditos. Expt.  
020002990864A

HOSPITAL UNIVERSITARIO  
"MIGUEL SERVET"



# XI SIMPOSIO DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO Y VII DE ENFERMEDADES RARAS. *AVANCES EN EL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES NEUROMETABÓLICAS*



Hospital Infantil Universitario  
Miguel Servet. Zaragoza  
Fecha: 22 y 23 de noviembre de  
2018

## 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 enviará un enlace a google drive para descargar la documentación

## Fechas

Días 22 y 23 de noviembre de 2018.

## Hora

Día 22: 18-21 horas

Día 23: 9-14 horas

## Inscripción

Gratuita. Se realizará a través del portal del empleado

## Lugar

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

## Programa

### Jueves 22 de Noviembre

18: Inauguración curso: Dra. M<sup>a</sup> Concepción García.

*Modera Dr. Javier López Pisón*

18,15-18,55. Enfermedades Neuromusculares, paradigmáticas de ER y medicamentos huérfanos: dónde estamos y hacia dónde vamos. Dr. Andrés Nascimento  
19-19,30 Casos clínicos interactivos (3 casos)

- Miopatía nemalínica
- E. de Ulrich
- Defecto de la beta oxidación de las grasas de cadena muy larga (VLCAD)

*Modera Dra. M<sup>a</sup> Concepción García*

19,35-20,15. Dislipemia en la infancia. Aspectos prácticos de diagnóstico y tratamiento. Dr. Isidro Vitoria.

20,15-20,45 Casos clínicos interactivos (3 casos)

- Déficit de Lipasa ácida.
  - Hipercolesterolemia familiar
  - Hipobetalipoproteinemia
- 20,45: Conclusiones y cierre.

### Viernes 23 de Noviembre:

*Modera Dra. M<sup>a</sup> Concepción García*

9-9,40 Diagnóstico etiológico de los trastornos del neurodesarrollo. La genética. Dr. Javier López Pisón

9,45-10,20. Casos clínicos

- Discapacidad intelectual y exoma tríos
- Revisión de S. de microdelección recurrente 16p11
- Displasia metatrópica y discapacidad intelectual
- 10,20-10:40 Pausa

10,40-11,20 Trastornos neurológicos en las deficiencias de vitaminas. Dra. M<sup>a</sup> Concepción García

11,20-12 Casos clínicos interactivos. Dr. Miguel Lafuente Hidalgo

- Déficit de vitamina B12
- Malabsorción hereditaria de folato
- Déficit de biotinidasa

12-12,40 Lactante hipotónico. Dra. Raquel Pérez Delgado

12,40-13,10 Casos clínicos interactivos

- Lactante con irritabilidad, microcefalia e hipertensión
- Síndrome de Costello
- Enfermedad de Menkes
- E. Alexander

13,30-14: Conclusiones y Cierre. Dra. M<sup>a</sup> Concepción García