

SÁBADO 18 DE NOVIEMBRE DE 2017

MUCOPOLISACARIDOSIS

9:00 - 9:20 h.	Introducción a las MPS <ul style="list-style-type: none"> • Concepto • Epidemiología • Genética • Historia Natural <i>Luis González Gutiérrez Solana</i>
9:20 - 9:40 h.	Clínica <i>Guillem Pintos Morell</i>
9:40 - 10:00 h.	Diagnóstico <ul style="list-style-type: none"> • Diagnóstico de laboratorio • Programas de búsqueda de pacientes <i>Encarna Guillén Navarro</i>
10:00 - 10:30 h.	Abordaje terapéutico <i>Mireia del Toro Riera</i>

ENFERMEDAD DE GAUCHER

10:30 - 10:50 h.	Introducción a la Enfermedad de Gaucher <ul style="list-style-type: none"> • Concepto • Epidemiología • Genética • Historia Natural <i>Pilar Giraldo Castellano</i>
10:50 - 11:50 h.	Cuadro Clínico <ul style="list-style-type: none"> • Implicaciones hematológicas <i>Jesús Villarrubia Espinosa</i> • Manifestaciones óseas <i>Miguel Ángel Torralba Cabeza</i> • Manifestaciones neurológicas <i>José Luis Capablo Liesa</i> • Otras manifestaciones <i>Vicente Giner Galvañ</i>
11:50 - 12:10 h.	Café/Descanso
12:10 - 13:10 h.	Diagnóstico/Casos clínicos <ul style="list-style-type: none"> • Diagnóstico Clínico <i>Pilar Giraldo Castellano</i> • Diagnóstico por imagen <i>Mercedes Roca Espiau</i> • Diagnóstico de laboratorio <i>Miguel Pocoví Mieras</i> • Programas de búsqueda de pacientes <i>Jordi Pérez López</i>
13:10 - 13:55 h.	Abordaje terapéutico /Casos clínicos <ul style="list-style-type: none"> • Criterios de tratamiento y Objetivos terapéuticos • Primera línea de tratamiento • Segunda línea: TRS • Tratamiento sintomático • Otros tratamientos <i>Jordi Pérez López</i>
13:55 - 14:05 h.	Cierre Jornada

PROFESORADO

Luis Aldamiz-Echevarría Azuara Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo	Mónica López Rodríguez Hospital Central de la Cruz Roja. Madrid
Miguel Ángel Barba Romero Complejo Hospitalario y Universitario de Albacete	Jordi Pérez López Hospital Vall d'Hebron. Barcelona
José Luis Capablo Liesa Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza	Guillem Pintos Morell Hospital Universitario "Germans Trias i Pujol". Badalona. Barcelona
Miguel Ángel Casado Gómez Pharmacoeconomics & Outcomes Research Iberia (PORIB)	Miguel Pocoví Mieras Universidad de Zaragoza
María Luz Couce Pico Unidad de Referencia (CSUR) de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Santiago de Compostela	Manuel Posada de la Paz Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III
Juan de Dios García Díaz Hospital Universitario Príncipe de Asturias. Madrid	Feliciano Ramos Fuentes Hospital Clínico Universitario "Lozano Blesa". Zaragoza
Juan Carlos García-Moncó Hospital de Galdakao. Vizcaya	Mercedes Roca Espiau Doctora Roca Diagnóstico Médico. Zaragoza
Pablo García Pavía Hospital Universitario Puerta de Hierro. Madrid	Mireia del Toro Riera Hospital Universitario Materno Infantil Vall d'Hebron. Barcelona
Vicente Giner Galvañ Hospital Virgen de los Lirios. Alicante	Roser Torra Balcells Fundació Puigvert. Barcelona
Pilar Giraldo Castellano Instituto Investigación Sanitaria Aragón. Zaragoza	Miguel Ángel Torralba Cabeza Hospital Universitario "Lozano Blesa". Zaragoza
Jorge Gómez Cerezo Hospital Universitario Infanta Sofía. Madrid	José Vicente Torregrosa Hospital Clinic. Universidad de Barcelona
Luis González Gutiérrez Solana Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid	Jesús Villarrubia Espinosa Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid
Encarna Guillén Navarro Consejera de Sanidad. Murcia	José Luis Zamorano Gómez Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid

60 ECTS

TÍTULO DE MÁSTER EN ENFERMEDADES LISOSOMALES

2ª EDICIÓN

Dirección científica:

Dr. Melchor Álvarez de Mon Soto
Catedrático de Medicina y Jefe de Servicio
Director Unidad I+D,
Asociada al Consejo Superior de Investigación Científica.
Universidad de Alcalá.

Dra. Sylvia Plaza Romero
Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria.
Doctora en Medicina.
Director Médico Asociado. Shire.

Dr. Víctor M. Navas Serrano
Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria.
Doctor en Medicina.
Director Médico. Shire.

Secretaría Científica:

Springer Healthcare Ibérica S.L.

C/ Rosario Pino, 14 - 4ª Planta, 28020 Madrid • Teléfono: 91 555 40 62

www.masterlisosomales2ed.com



PRESENTACIÓN

Las enfermedades por depósito lisosómico (EDL) son errores congénitos del metabolismo caracterizados por defectos en la función lisosómica. Los lisosomas contienen hidrolasas ácidas cuya función es degradar las moléculas complejas de la célula en moléculas más simples. La ausencia de alguna de estas enzimas da lugar al acúmulo progresivo de sustancias que ocasionan una enfermedad por depósito. La prevalencia de estas enfermedades en su conjunto es de 1/7.700, si bien existe variabilidad dependiendo del tipo de enfermedad [Meikle PJ *et al.* JAMA 1999; 281:249-254].

Las EDL son enfermedades de carácter progresivo y multiorgánico, con una gran variabilidad clínica que depende de la velocidad e intensidad de la acumulación del material que no ha sido degradado y del tipo de material. Los pacientes pueden desarrollar alteraciones óseas, hepatoesplenomegalia, retraso mental, enfermedad neurológica progresiva y otras manifestaciones oftalmológicas, dermatológicas o de otros sistemas. Es frecuente la presencia de antecedentes familiares. En ocasiones la exploración física facilita datos muy importantes, como en el caso del aspecto típico de los pacientes con mucopolisacaridosis. Pero para el diagnóstico definitivo es necesario determinar el déficit de la enzima causante de la enfermedad.

La identificación del defecto enzimático causante de la enfermedad ha permitido en los últimos años administrar a los pacientes terapia de reemplazamiento enzimático, que cuando se realiza en fases tempranas permite cambiar radicalmente el pronóstico de la enfermedad.

En España, nos encontramos con la evidencia de que existen menos casos de los esperados de EDL en función de su prevalencia, por lo que hay que sospechar que existen casos no diagnosticados o catalogados con otros diagnósticos.

Puesto que la sintomatología de estos pacientes puede ser confundida con otras patologías, y en las formas moderadas puede haber síntomas muy diversos como primera manifestación de la enfermedad, dependerá del grado de conocimiento del profesional al que acude el paciente el que estas enfermedades puedan ser consideradas dentro del algoritmo diagnóstico del médico.

Un programa de Formación sobre las EDL dirigido a distintos especialistas médicos hospitalarios puede suponer un gran avance en la detección y reconocimiento de este tipo de enfermedades.

OBJETIVOS

1. Desarrollar y ampliar los conocimientos sobre la prevención, epidemiología, etiopatogenia, diagnóstico y abordaje integral de las patologías por depósito lisosómico.
2. Incrementar y actualizar el interés y los conocimientos de los médicos más noveles en el diagnóstico y tratamiento de estas patologías.
3. Potenciar las habilidades médicas de manejo integral de los problemas relacionados con la terapéutica y las nuevas perspectivas y futuros tratamientos.

COMPETENCIAS A ADQUIRIR POR EL ESTUDIANTE

Se pretende que el estudiante finalice con un conocimiento teórico y suficientes habilidades prácticas para el manejo adecuado de los pacientes con patologías por depósito lisosómico en los diferentes tipos de las mismas (enfermedad de Fabry, enfermedad de Gaucher, mucopolisacaridosis, enfermedad de Niemann-Pick y otras). Todo ello bajo diferentes circunstancias y en cualquier ámbito asistencial.

TEMARIO

Se estructura en un total de seis bloques formativos que se desarrollarán de modo mixto, contando con 2 jornadas presenciales y con una plataforma *e-learning* para acceso a contenidos, aportación de trabajos y evaluaciones *online*.

- Introducción a las Enfermedades Raras.
- Enfermedad de Fabry.
- Enfermedad de Gaucher.
- Mucopolisacaridosis.
- Enfermedad de Niemann-Pick.
- Resto de Enfermedades Lisosomales.

EVALUACIÓN

Para poder optar al título, el candidato tendrá que:

- Haber asistido a las jornadas presenciales.
- Realizar las pruebas de evaluación de los conocimientos adquiridos de forma *online*.
- Realizar y defender el Proyecto fin de Máster.

PROYECTO FIN DE MÁSTER

A los alumnos se les propondrán varios temas sobre los que pueden desarrollar su trabajo fin de Máster, y contarán con el apoyo de un tutor del panel de profesores del curso.

Las habilidades que se deben demostrar en el trabajo fin de Máster son:

- Mostrar conocimientos al menos a nivel de licenciatura (pudiendo superarlos o mejorarlos) que serán la base de posteriores aplicaciones prácticas y originales, si fuera posible en el contexto de la investigación.
- Capacidad para aplicar los conocimientos y la ciencia adquiridos en entornos diversos, conocidos o no, haciendo uso de su capacidad para resolver problemas.
- Afrontar la complejidad, integrando conocimientos y formulando juicios críticos, siempre desde la perspectiva de la ética y de la responsabilidad social.
- Saber comunicar conclusiones, conocimientos y teorías a toda una serie de audiencias, de manera clara y precisa.
- Demostrar, a partir de los estudios de Máster, que podrían continuar su formación autodidacta.

AGENDA

VIERNES 17 DE NOVIEMBRE DE 2017	
INTRODUCCIÓN A LAS ENFERMEDADES RARAS	
11:00 - 11:15 h.	Inauguración Curso/Aspectos prácticos del Curso <i>Dr. Melchor Álvarez de Mon Soto</i>
11:15 - 11:35 h.	Introducción a las Enfermedades Raras. PARTE I <ul style="list-style-type: none"> • Epidemiología • Formas de manifestación • Criterios de sospecha/Screening <i>María Luz Couce Pico</i>
11:35 - 11:55 h.	Introducción a las Enfermedades Raras. PARTE II <ul style="list-style-type: none"> • Impacto en calidad de vida • Abordaje Multidisciplinar/Transición edad adulta <i>Manuel Posada de la Paz</i>
11:55 - 12:25 h.	Evaluación económica de intervenciones sanitarias en Enfermedades Raras <i>Miguel Ángel Casado Gómez</i>
12:25 - 13:50 h.	Genética en las Enfermedades Raras <ul style="list-style-type: none"> • Introducción a la genética: Mecanismos de la herencia • Cómo obtener e interpretar un árbol genealógico <i>Feliciano Ramos Fuentes</i>
13:50 - 14:00 h.	Preguntas
COMIDA	
ENFERMEDADES LISOSOMALES	
15:00 - 15:30 h.	Mecanismos patogénicos del lisosoma Enfermedades de depósito lisosomal: Clasificación <i>Miguel Pocoví Mieras</i>
ENFERMEDAD DE FABRY	
15:30 - 15:50 h.	Introducción a la Enfermedad de Fabry <ul style="list-style-type: none"> • Concepto • Epidemiología • Historia Natural <i>Roser Torra Balcells</i>
15:50 - 16:35 h.	Clínica <ul style="list-style-type: none"> • Implicación Renal/Otras manifestaciones • Implicación Cardíaca • Implicación Neurológica <i>Roser Torra Balcells</i> <i>Pablo García Pavia</i> <i>Juan Carlos García-Moncó</i>
16:35 - 17:05 h.	Diagnóstico/Casos clínicos <ul style="list-style-type: none"> • Diagnóstico Clínico, Consenso, errores diagnósticos • Diagnóstico por imagen <i>Mónica López Rodríguez</i> <i>José Luis Zamorano Gómez</i>
17:05 - 17:20 h.	Café/Descanso
17:20 - 17:55 h.	Diagnóstico/Casos clínicos <ul style="list-style-type: none"> • Diagnóstico de laboratorio • Programas búsqueda de pacientes <i>Miguel Pocoví Mieras</i> <i>Jorge Gómez Cerezo</i>
17:50 - 18:10 h.	Genética e importancia del pedigree <i>Juan de Dios García Díaz</i>
18:10 - 18:25 h.	Enfermedad de Fabry y mujer <i>Miguel Ángel Barba Romero</i>
18:25 - 18:40 h.	Enfermedad de Fabry en edad pediátrica <i>Luis Aldamiz-Echevarría Azuara</i>
18:40 - 19:00 h.	Abordaje terapéutico / Casos clínicos <ul style="list-style-type: none"> • Criterios de tratamiento y pronóstico de la E. Fabry • Tratamiento sintomático y TRE • Nuevas perspectivas <i>José Vicente Torregrosa</i>