



Facultad de Medicina

UNIVERSIDAD AUTONOMA DE MADRID
Departamento de Medicina
COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO DE ALBACETE

Curso Monográfico de Doctorado:

**"ENFERMEDADES RARAS EN LA PRÁCTICA
HABITUAL. NUEVOS HORIZONTES
TERAPÉUTICOS EN LAS ENFERMEDADES
DE DEPÓSITO LISOSÓMICO "**

Directores:

Dra. D^a Lourdes Sáez Méndez

Doctora en Medicina

Profesor Asociado de Medicina. UCLM.

Jefe Sección Medicina Interna del CHUA

Dr. D. Javier Solera Santos

Doctor en Medicina

Profesor Asociado Medicina de la UCLM.

Jefe Servicio Medicina Interna del C.H.U.A

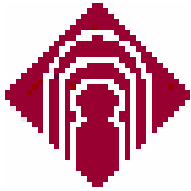
Dr. D. José M^a Peña Sanchez de Ribera

Doctor en Medicina

Catedrático de Medicina. de la UAM

Créditos: 3

Lugar: Salón de Actos del C.A.S (Centro de Atención a la Salud)
Albacete 8, 9 y 10 de Marzo del 2007



UNIVERSIDAD
DE
CASTILLA-LA MANCHA



Facultad de Medicina

Jueves 8 de marzo de 2007

16h 30mn. Presentación. Concepto de “enfermedad rara” o de baja prevalencia. Las enfermedades raras como problema de salud. Los medicamentos denominados “huérfanos”. Ponente: Lourdes Sáez Méndez

17 h. El lisosoma: estructura y función. Fisiopatología. Ponente: M^a José Martínez Díaz Guerra.

17h 45 mn. Esfingolipidosis : Introducción. La enfermedad de Gaucher: epidemiología y clínica. Esfingolipidosis II: Enfermedad de Gaucher (cont.) : TSE; papel de la terapia de deplección de sustrato Ponente: Ángela Ibáñez García

18h 30 mn Descanso

19 h Genética de las EDL. Ponente: Miguel Pocovi Mieras

20 h Diagnóstico Bioquímico de las EDL. Ponente: Carmen Domínguez Luengo

Viernes 9 de marzo de 2007

16h. Esfingolipidosis I: La enfermedad de Anderson-Fabry. Introducción, epidemiología y genética. Ponente: Miguel-Ángel Barba Romero

16h 15 mn. Esfingolipidosis II: La enfermedad de Anderson-Fabry (cont.). Clínica e historia natural. Ponente: Francisco Javier Barbado Hernández

17h 15 mn. Esfingolipidosis III: La enfermedad de Anderson-Fabry (cont.). Afectación a poblaciones especiales: Mujeres y niños. Ponentes: Miguel-Ángel Barba Romero (mujeres) y Guillem Pintos Morell (niños)

18h 30 mn. Descanso

18h 45 mn. Esfingolipidosis IV: La enfermedad de Anderson-Fabry (cont.). TSE. Otros tratamientos. Ponente: Mónica López Rodríguez

19h 30 mn. Mucopolisacaridosis (MPS). Visión general. Ponente: Guillem Pintos Morell,

20h 30 mn. MPS I (enfermedad de Hurler) y MPS II (enfermedad de Hunter). Nuevas expectativas con TSE. Ponente: Guillem Pintos Morell



Facultad de Medicina

Sábado 10 de marzo de 2007

9h. Glucogenosis I. Visión global. Ponente: Francisco Medrano González

9h 30 mn. Glucogenosis II. La enfermedad de Pompe. Panorama clínico. Nuevas perspectivas con la terapia de sustitución enzimática (T. S. E.).
Ponente: Francisco Medrano González

10.30 h. Descanso

11h Mesa Redonda: Papel de la familia y las asociaciones de pacientes en la atención a los pacientes con enfermedades "raras"-EDL.

Moderador: Miguel Angel Barba Romero

Participantes:

- Dra. D^a Susana Díaz
- D^a Rocio de los Santos Baez
- Dr. D. José Luis Díaz Rodríguez.

PROFESORES

Dr. José M^a Peña Sanchez de Ribera

Profesor titular de Medicina de la U.A.M

Dr. D. Javier Solera Santos

Jefe de Servicio de M. Interna del CHUA. Profesor Asociado de la UCLM

Dra. D^a Lourdes Sáez Méndez

Jefe de Sección de M. Interna del CHUA. Profesora Asociada de la UCLM

Dra. M^a José Martínez Díaz Guerra. Profesor titular de Bioquímica y Biología Molecular de la Facultad de Medicina de la UCLM.

Dra. D^a Carmen Domínguez Luengo .

Hospital Materno-Infantil Vall D´Hebrón. Barcelona. Centre d´Investigacions en Bioquímica i Biología Molecular

Dr. D. Francisco Javier Barbado Hernández

Jefe de sección de Medicina Interna, Hospital Universitario "La Paz", Profesor Asociado de Medicina, Universidad Autónoma de Madrid



UNIVERSIDAD
DE
CASTILLA-LA MANCHA



Facultad de Medicina

Dr. D. Miguel-Ángel Barba Romero.

F.E.A de M. Interna del CHUA. Profesor Asociado de la UCLM

Dr. D. Guillem Pintos Morell

Profesor Titular de Pediatría, Servicio de Pediatría, Unidad de Nefrología y Metabolismo, Hospital Universitario "Germans Trias i Pujol", Badalona.- Barcelona

Dr. D. Francisco Medrano González

Jefe de Sección de M. Interna del CHUA. Profesor Asociado de la UCLM

Dra. D^a Ángela Ibáñez García

F.E.A de Hematología. Profesora Asociada de la UCLM

D^a Susana Díaz Rubiales

Presidenta de ADAC-FEDER (asociación de trastornos que afectan al desarrollo-federación de enfermedades raras), Sevilla

Dr. D. José Luis Díaz Rodríguez. Pediatra del Htal Macarena de Sevilla. Médico colaborador de ADAC

D^a Rocío de los Santos Baez, Trabajadora Social de ADAC

Dra. D^a Mónica López Rodríguez

Doctora en Medicina, Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario "La Paz". Universidad Autónoma de Madrid.

Dr. D. Miguel Pocovi Mieras

Profesor del Departamento de Bioquímica Molecular y celular. Facultad de Ciencias. Universidad de Zaragoza