

SÁBADO 31 DE OCTUBRE

ENFERMEDAD DE GAUCHER

9:00 - 9:20 h.	Introducción a la E. Gaucher	<ul style="list-style-type: none"> • Concepto • Epidemiología • Genética • Historia Natural
9:20 - 10:05 h.	Cuadro Clínico	<ul style="list-style-type: none"> • Implicaciones hematológicas • Manifestaciones óseas • Otras manifestaciones
10:05 - 10:15 h.	Café/Descanso	
10:15 - 11:15 h.	Diagnóstico	<ul style="list-style-type: none"> • Diagnóstico Clínico • Diagnóstico por imagen • Diagnóstico de laboratorio • Programas de búsqueda de pacientes
11:15 - 12:05 h.	Abordaje terapéutico	<ul style="list-style-type: none"> • Criterios de tratamiento y Objetivos terapéuticos • Primera línea de tratamiento • Segunda línea: TRS • Tratamiento sintomático • Futuros tratamientos
12:05 - 12:15 h.	Preguntas	
12:15 - 12:25 h.	Café/Descanso	

MUCOPOLISACARIDOSIS

12:25h - 12:50 h.	Introducción a las MPS	<ul style="list-style-type: none"> • Concepto • Epidemiología • Genética • Historia Natural
12:50 - 13:15 h.	Clínica	
13:15 - 13:45 h.	Diagnóstico	<ul style="list-style-type: none"> • Diagnóstico Clínico • Diagnóstico de laboratorio • Programas de búsqueda de pacientes
13:45 - 14:05 h.	Abordaje terapéutico	
14:05 - 14:15 h.	Preguntas	
14:15 - 14:30 h.	Cierre Jornada	

PROFESORADO

Luis Aldamiz-Echevarría Azuara
Hospital Universitario de Cruces.
Barakaldo

Antonio Balldellou Vázquez
Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza

Miguel Ángel Barba Romero
Complejo Hospitalario y Universitario
de Albacete

María Luz Couce Pico
Unidad de Referencia (CSUR) de
Diagnóstico y Tratamiento de
Enfermedades Metabólicas Congénitas.
Santiago de Compostela

Jaime Dalmau Serra
Hospital Politécnico y Universitario
La Fe. Valencia

Juan de Dios García Díaz
Hospital Universitario Príncipe
de Asturias. Madrid

Pablo García Pavía
Hospital Universitario Puerta de Hierro.
Madrid

Vicente Giner Galvañ
Hospital Virgen de los Lirios. Alicante

Pilar Giraldo Castellano
Instituto Investigación Sanitaria Aragón.
Zaragoza

Jorge Gómez Cerezo
Hospital Universitario Infanta Sofía.
Madrid

Luis González Gutiérrez Solana
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.
Madrid

Encarna Guillén Navarro
Consejera de Sanidad.
Murcia

Mónica López Rodríguez
Hospital Central de la Cruz Roja. Madrid

Jordi Pérez López
Hospital Vall d'Hebron. Barcelona

Guillem Pintos Morell
Hospital Universitario
"Germans Trias i Pujol". Badalona.
Barcelona

Miguel Pocoví Mieras
Universidad de Zaragoza

Feliciano Ramos Fuentes
Hospital Clínico Universitario
"Lozano Blesa". Zaragoza

Mercedes Roca Espiau
Doctora Roca Diagnóstico Médico.
Zaragoza

Pablo Sanjurjo Crespo
Hospital Universitario de Cruces.
Barakaldo

Mireia del Toro Riera
Hospital Universitario Materno Infantil
Vall d'Hebron. Barcelona

Roser Torra Balcells
Fundació Puigvert. Barcelona

Miguel Ángel Torralba Cabeza
Hospital Universitario "Lozano Blesa".
Zaragoza

José Vicente Torregrosa
Hospital Clinic. Universidad de Barcelona

Jesús Villarrubia Espinosa
Hospital Universitario Ramón y Cajal.
Madrid.

TÍTULO DE MÁSTER EN ENFERMEDADES LISOSOMALES

60 ECTS

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.

ESIC-ANPROM/RDBU/15/0082

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 jornadas presenciales y con una plataforma *e-learning* para acceso a contenidos, aportación de trabajos y evaluaciones *on-line*.

- 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 *on-line*.
- La realización y defensa del 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.

VIERNES 30 DE OCTUBRE

INTRODUCCIÓN A LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS

11:00 - 11:15 h.	Inauguración Curso/Aspectos prácticos del Curso
11:15 - 12:00 h.	Introducción a las Enfermedades Raras. PARTE I <ul style="list-style-type: none"> • Epidemiología • Formas de manifestación • Criterios de sospecha/Screening
12:00 - 12:15 h.	Café/Descanso
12:15 - 13:00 h.	Introducción a las Enfermedades Raras. PARTE II <ul style="list-style-type: none"> • Impacto en calidad de vida • Relevancia socioeconómica • Abordaje Multidisciplinar/Transición edad adulta
13:00 - 13:10 h.	Preguntas
13:10 - 13:50 h.	Genética en las Enfermedades Raras <ul style="list-style-type: none"> • Introducción a la genética • Cómo obtener e interpretar un árbol genealógico
13:50 - 14:00 h.	Preguntas

COMIDA

ENFERMEDADES LISOSOMALES

15:00 - 15:20 h.	Mecanismos patogénicos del lisosoma
15:20 - 15:40 h.	Enfermedades de depósito lisosomal - Clasificación
15:40 - 16:00 h.	Bases Moleculares de los tratamientos en Enfermedades de depósito lisosomal
16:00 - 16:10 h.	Preguntas

ENFERMEDAD DE FABRY

16:10 - 16:30 h.	Introducción a la E. de Fabry	<ul style="list-style-type: none"> • Concepto • Epidemiología • Genética • Historia Natural
16:30 - 16:45 h.		<ul style="list-style-type: none"> • Genética e importancia del pedegree
16:45 - 17:45 h.	Clínica	<ul style="list-style-type: none"> • Implicación Renal • Implicación Cardíaca • Implicación Neurológica/Otras manifestaciones
17:45 - 18:00 h.	Café/Descanso	
18:00 - 18:45 h.	Diagnóstico	<ul style="list-style-type: none"> • Diagnóstico Clínico, Consenso, errores diagnósticos • Diagnóstico de laboratorio • Programas búsqueda de pacientes
18:45 - 19:00 h.	Enfermedad de Fabry y mujer	
19:00 - 19:15 h.	Enfermedad de Fabry en edad pediátrica	
19:15 - 19:45 h.	Abordaje terapéutico	<ul style="list-style-type: none"> • Criterios de tratamiento y pronóstico de la E. Fabry • Tratamiento sintomático y TRE • Nuevas perspectivas
19:45 - 20:00 h.	Preguntas	