

## INSCRIPCION

Gratuita en  
[http://www.aulafe.com/info\\_curso/326](http://www.aulafe.com/info_curso/326)

Plazas limitadas  
Se entrega texto-resumen de las sesiones

## SEDE

Salón de Actos. Edificio H.  
Hospital Universitari i Politècnic La Fe. València



Solicitada acreditación del Sistema Nacional de Salud.

Jornada avalada por



<https://ae3com.eu/>

**La Fe**  
Hospital  
Universitari  
i Politècnic

## 2ª Jornada Errores innatos del metabolismo **Las mucopolisacaridosis: enfermedades no tan raras**

10 de mayo 2018

## Patrocinan

**B:OMARIN**

**SANOFI GENZYME**

**Shire**

**ultragenyx**  
pharmaceutical



# Justificación

Las mucopolisacaridosis (MPS) son enfermedades multisistémicas y progresivas por depósito de mucopolisacáridos. En conjunto no son tan raras como inicialmente se podría asumir. Su diagnóstico es un reto y su tratamiento global es complejo.

Hay diversos tipos de MPS según el fenotipo predominante (hurleriano, neurodegenerativo, óseo o mixto).

# Objetivos

- 1 Proporcionar datos de sospecha clínica de las distintas MPS.
- 2 Facilitar herramientas diagnósticas.
- 3 Actualizar los tratamientos de estas entidades (tratamiento enzimático sustitutivo, terapia génica y otras terapias alternativas). Para ello, en cada tipo de MPS se presenta un caso clínico y se presenta una actualización diagnóstico-terapéutica.

# Dirigido a

Especialistas en Anestesia, Cardiología, Farmacia, Genética, Medicina de familia, Medicina interna, Neumología, Neurología, Neuropediatría, Oftalmología, ORL, Pediatría, Rehabilitación, Traumatología...

## PONENTES

### Patricia Correcher Medina

Unidad de Nutrición y Metabolopatías. Hospital Universitari i Politècnic La Fe. València

### Mari Luz Couce Picó / M<sup>a</sup> José de Castro

Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Servicio de Neonatología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela

### Mariló Edo Solsona

Servicio de Farmacia. Hospital Universitari i Politècnic La Fe. València

### Jaime Dalmau Serra

Unidad de Nutrición y Metabolopatías. Hospital Universitari i Politècnic La Fe. València

### Ricardo Gil Sánchez

Unidad de Inmunopatología y Enfermedades Minoritarias. Hospital Universitari i Politècnic La Fe. València

### Luis González Gutiérrez-Solana

Sección de Neuropediatría. Consulta de Neurodegenerativas. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

### María Guasp Vizcaíno

Servicio de Radiología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe. València

### Jorge Pantoja Martínez

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de La Plana.Vila-real.

### Graciela Pí Castan

Unidad de Dismorfología. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de La Ribera. Alzira.

### Miguel Tomás Vila

Sección de Neuropediatría. Hospital Universitari i Politècnic La Fe. València

### Mireia del Toro Riera

Neurología Pediátrica. Coordinadora Unitat de Malalties Metabòliques. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona

### Isidro Vitoria Miñana

Unidad de Nutrición y Metabolopatías. Hospital Universitari i Politècnic La Fe. València

## COORDINACIÓN

### Isidro Vitoria, Patricia Correcher

Unidad de Nutrición y Metabolopatías. Hospital Universitari i Politècnic La Fe. València

# Programa

**8,45**

**Recogida de documentación**

**9,00**

**Presentación de la Jornada**

Director Área de Enfermedades del Niño / Gerente Hospital La Fe.

**9,15-9,30**

**Introducción**

**Isidro Vitoria**

**9,30-11,30**

**MPS CON FENOTIPO HURLERIANO (MPS I,II,VI,VII)**

Moderador: **Jaime Dalmau**

Caso clínico. **Jorge Pantoja**

Caso clínico. **Graciela Pí**

Aspectos clínicos y diagnósticos. **Mireia del Toro**

Aspectos terapéuticos. **Luis G. Gutiérrez-Solana**

**11,30-12,00 Descanso**

**12,00-13,00 MPS CON PREDOMINIO DE DISPLASIA ÓSEA (MPS IV)**

Caso clínico. **María Guasp**

Protocolo diagnóstico-terapéutico. **Mari Luz Couce / M<sup>a</sup> José de Castro**

**13,00-14,00 MPS CON PREDOMINIO NEURODEGENERATIVO (MPS III)**

Caso clínico. **Patricia Correcher**

Protocolo diagnóstico-terapéutico. **Miguel Tomás**

**14,00-15,15 Comida**

**15,15-16,15 RETOS Y DIFICULTADES EN EL MANEJO DE LAS MPS**

El papel del farmacéutico en el tratamiento de las MPS. **Mariló Edo**

La transición desde la asistencia pediátrica a la adulta.

**Ricardo Gil**

Tratamiento actual: logros y limitaciones. **Isidro Vitoria**

**16,15**

**Resumen. Las ideas que hay que llevarse a casa**