

29-30 JUNIO  
HOTEL MELIÁ CASTILLA

POETA JOAN MARAGALL, 43, MADRID  
(ANTES CAPITÁN HAYA 43)



INSTITUTO DE  
ENFERMEDADES  
MINORITARIAS  
2018

Patrocinado por:



Con el aval de:



PROGRAMA

# VIERNES 29

## SESIÓN PLENARIA

**Moderadora:** DRA. MÓNICA LÓPEZ

16:00 - 16:20 h	STEFANIE GRANADO	Presentación y Bienvenida
16:20 - 16:40h	PETER GILLBERG	SHIRE: Compromiso con las enfermedades minoritarias
16:40 - 17:00 h	DR. ARNDT ROLFS	Valor predictivo de los biomarcadores en las enfermedades de depósito lisosomal (LSDs)
17:00 - 17:20h	DRA. PAULA ROZENFELD	Papel de la activación del sistema inmune en la fisiopatología de las LSDs
17:20 - 17:45 h	Q&A	

17:45 - 18:15 h **DESCANSO**

## SESIONES SIMULTÁNEAS

**Moderador:** DR. PABLO GARCÍA-PAVÍA

18:15 - 18:35 h	DRA. PAULA ROZENFELD	La importancia del análisis Pedigree
18:35 - 18:55 h	DRA. ELOISA ARBUSTINI	Cribado, pruebas genéticas y mutaciones
18:55 - 19:15 h	DR. ALEŠ LINHART	Tratamiento temprano, ¿hay beneficio en empezar el tratamiento inmediatamente después del diagnóstico?
19:15 - 19:30 h	Q&A	

**Moderador:** DR. ARI ZIMRAN

18:15 - 18:45 h	DRA. DEBORAH ELSTEIN	Consecución de valores normales en las variables clínicas específicas de la enfermedad de Gaucher
18:35 - 18:55 h	DR. ARNDT ROLFS	¿Pueden los biomarcadores ser indicadores clave?
18:55 - 19:15 h	DR. CECILIO ÁLAMO	Relevancia de las interacciones farmacológicas en la enfermedad de Gaucher
19:15 - 19:30 h	Q&A	

**Moderador:** DR. ANTONIO GONZÁLEZ-MENESES

18:15 - 18:45 h	DR. CRISTOBAL COLÓN	Cribado Neonatal de los errores congénitos del metabolismo (ECM)
18:35 - 18:55 h	DR. LUIS GONZÁLEZ GUTIÉRREZ-SOLANA	Importancia del diagnóstico temprano en las MPS
18:55 - 19:15 h	DRA. MIREIA DEL TORO	Manejo y tratamiento de las MPS: un enfoque multidisciplinar
19:15 - 19:30 h	Q&A	

ENFERMEDAD  
**FABRY**

ENFERMEDAD  
**GAUCHER**

ENFERMEDAD  
**HUNTER**

# SÁBADO 30

ENFERMEDAD  
**FABRY**

## SESIONES SIMULTÁNEAS

Moderadora: DRA. ROSER TORRA

09:00 - 09:20 h	DR. CHRISTOPH KAMPMANN	¿Qué es importante al interpretar la actividad enzimática residual?
09:20 - 09:40 h	DR. GUILLEM PINTOS	Registro FOS: 15 años de experiencia con agalsidasa alfa
09:40 - 10:00 h	DRA. OLGA AZEVEDO	Experiencia en la práctica clínica en Portugal
10:00 - 10:20 h	DR. VICENTE CLIMENT	Experiencia en la práctica clínica en España
10:20 - 10:40 h	DR. LUIS TAMARGO	Misma mutación. Distinta evolución. Inflamación: Marcador evolutivo y objetivo terapéutico.
10:40 - 11:00 h	Q&A	

ENFERMEDAD  
**GAUCHER**

Moderador: DR. JESÚS VILLARRUBIA

09:00 - 09:45 h	DR. GREGORY PASTORES	Tratamiento de larga duración de la enfermedad de Gaucher tipo 1 en la infancia
09:45 - 10:30 h	DR. ARI ZIMRAN	Experiencia clínica en la enfermedad de Gaucher
10:30 - 11:00 h	Q&A	

11:00 - 11:30 h **DESCANSO**

## SESIÓN PLENARIA

Moderadora: DRA. PILAR GIRALDO

11:30 - 11:50 h	DÑA. FIDELA MIRÓN	¿Qué necesitan los pacientes?
11:50 - 12:10 h	DRA. EINAT VITNER	Inflamación crónica en las LSDs: mediadores moleculares
12:10 - 13:00 h	DR. JOAQUIN GARRILLO	Conferencia de clausura: Aportación de la morfología hematológica al diagnóstico de las enfermedades de depósito lisosomal
13:00 - 13:30 h	Q&A	

Patrocinado por:



## MODERADORES

### DR. PABLO GARCÍA-PAVÍA

Cardiólogo  
*Hospital Puerta de Hierro. Madrid.*

### DRA. PILAR GIRALDO

Hematóloga  
*Instituto de Investigación Sanitaria Aragón (IIS Aragón). Zaragoza.*

### DR. ANTONIO GONZÁLEZ-MENESES

Pediatra  
*Hospital Virgen del Rocío. Sevilla.*

### DRA. MÓNICA LÓPEZ

Medicina Interna  
Coordinadora del Grupo de trabajo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI  
*Hospital Central de la Cruz Roja. Madrid.*

### DRA. ROSER TORRA

Nefróloga  
*Fundación Puigvert. Barcelona.*

### DR. JESÚS VILLARRUBIA

Hematólogo  
*Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.*

### DR. ARI ZIMRAN

Hematólogo  
*Shaare Zedek Medical Centre. Jerusalén, Israel.*

## PONENTES

### DR. CECILIO ÁLAMO

Farmacólogo  
*Universidad Alcalá de Henares. Madrid.*

### DRA. ELOISA ARBUSTINI

Cardióloga  
*Policlinico San Mateo, Italia.*

### DRA. OLGA AZEVEDO

Cardióloga  
*Reference Center on Lysosomal Storage Disorders of Hospital Senhora da Oliveira - Guimarães, Portugal*

### DR. JOAQUIN CARRILLO

Hematólogo  
*Instituto de Hematología de México.*

### DR. VICENTE CLIMENT

Cardiólogo  
*Hospital General Universitario de Alicante. Alicante.*

### DR. CRISTOBAL COLÓN

Pediatra  
*Hospital Clínico Santiago Compostela.*

### DRA. DEBORAH ELSTEIN

Farmacóloga  
*Shire. Zug, Suiza.*

### PETER GILLBERG

Medical Department. Shire. Zug. Suiza

### STEFANIE GRANADO

Directora General Shire Pharmaceuticals Ibérica

### DR. LUIS GONZÁLEZ GUTIÉRREZ-SOLANA

Neurólogo  
*Hospital Niño Jesús. Madrid.*

### DR. CHRISTOPH KAMPMANN

Cardiólogo  
*Hospital universitario de Mainz, Germany.*

### DR. ALEŠ LINHART

Cardiólogo  
*Universidad de Charles y Hospital general universitario de Praga. Praga, República Checa.*

### FIDELA MIRÓN TORRENTE

Vice-presidenta de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras)

### DR. GREGORY PASTORES

Pediatra  
*Mater Misericordiae University Hospital. Dublín, Irlanda.*

### DR. GUILLEM PINTOS

Pediatra  
*Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona.*

### DR. ARNDT ROLFS

Director médico de Centogene Neurology. Universidad de Rostock, Alemania.

### DRA. PAULA ROZENFELD

Bioquímica  
*Universidad nacional de La Plata, Argentina.*

### DR. LUIS TAMARGO

Cardiólogo  
*Hospital Serranía de Ronda. Málaga.*

### DRA. MIREIA DEL TORO

Pediatra  
*Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona.*

### DRA. EINAT VITNER

Bióloga  
*Israel Institute for Biological Research (IIBR).*

Patrocinado por:

