

# JORNADA DE CLAUSURA:

## I CURSO DE ESPECIALIZACIÓN: DIAGNÓSTICO Y TERAPÉUTICA DE LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS

### III MÁSTER PROPIO EN ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS

**SAN FRANCISCO  
HOTEL MONUMENTO**  
Santiago de Compostela

**26 Y 27 DE NOVIEMBRE DE 2021**

Cátedra Institucional de la USC de Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Sanofi Genzyme

#### VIERNES 26 Noviembre 2021

16:00-16:15 **Inauguración.** José M<sup>º</sup> Fraga Bermúdez y M<sup>º</sup> Luz Couce Pico

16:15-17:30 **MESA REDONDA: Humanización en las enfermedades raras**

Moderador: **Dr. José M<sup>º</sup> Fraga Bermúdez.** Univ. Santiago de Compostela

- **La visión del Clínico.** **Dr. Julián Fernández Martín.** Hospital Alvaro Cunqueiro (Vigo)
- **La visión del Farmacéutico.** **Dra. Irene Zarra Ferro.** Complejo Hospitalario Universitario de Santiago (CHUS)
- **La visión de las Asociaciones de Pacientes.** **Daniel de Vicente Corbeira.** Presidente Asociación ASMD (España)

17:30-18:00 **CONFERENCIA: Análisis de decisión multicriterio en la evaluación de medicamentos huérfanos para enfermedades metabólicas.**

**Dr. José Luis Poveda Andrés.** Hospital Universitari i Politècnic La Fe (Valencia)

18:00-18:30 **Descanso**

18:30-20:00 **Casos clínicos que se presentan menos habitualmente en la práctica diaria**

Moderadora: **Dra. Paula Sánchez-Pintos.** Complejo Hospitalario Universitario de Santiago (CHUS)

- **Forma no habitual de presentación de una enfermedad lisosomal.**  
**La importancia del diagnóstico diferencial.** **Dra. M<sup>º</sup> José de Castro López.** CHUS
- **Presentación en edad adulta de una enfermedad lisosomal.**  
**Dificultades en su valoración.** **Dra. Mònica Morales Conejo.** Hospital Universitario 12 de Octubre (Madrid)
- **Presentación neonatal de una enfermedad lisosomal.**  
**Dr. Carlos Alcalde Martín.** Hospital Universitario Río Hortega (Valladolid)

#### SÁBADO 27 Noviembre 2021

9:00-10:30 **MESA REDONDA: La gestión en las enfermedades raras. Planes regionales de enfermedades raras/minoritarias**

Moderador: **Dr. Alberto Rivera Gallego.** Hospital Meixoeiro-Chuvi (Vigo)

- **Plan Andaluz. El más antiguo.** **Dr. Antonio González-Meneses López.** Hospital Universitario Virgen del Rocío (Sevilla)
- **Plan Gallego. El más nuevo.** **Dra. Raquel Vázquez Mourelle.** Servizo Galego de Saúde. Xunta de Galicia
- **Cómo desarrollar un plan integral de EERR. Experiencias prácticas.**  
**José Antonio Hernández Martín.** Socio de Consultoría de Estrategia e Innovación - Life Sciences & Healthcare en Crowe
- **El marco regulatorio actual.** **Álvaro Lavandeira Hermoso.** Instituto de investigación y Formación en Salud de Madrid. (IFSASALUD)

10:30-11:00 **Descanso**

11:00-12:00 **Hacia dónde vamos en las enfermedades metabólicas hereditarias**

Moderadora: **Dra. M<sup>º</sup> Luz Couce Pico.** Complejo Hospitalario Universitario de Santiago (CHUS)

- **Nuevos marcadores en las enfermedades lisosomales.**  
**Dra. Laura López de Frutos.** Hospital Universitario Miguel Servet (Zaragoza)
- **Presente y futuro próximo en el tratamiento de las enfermedades lisosomales.**  
**Dr. Álvaro Hermida Ameijeiras.** CHUS

12:00-12:30 **CONFERENCIA: El cerebro en las Enfermedades Metabólicas Hereditarias**

**Dr. Juan Manuel Politei.** Fundación para el Estudio de las Enfermedades Neurometabólicas. Laboratorio Neuroquímica Dr. Chamoles. Buenos Aires (Argentina)

12:30-13:00 **MESA DE CLAUSURA Y ENTREGA DE DIPLOMAS\*\***

**Julián Álvarez Escudero** (Univ. Santiago de Compostela), **Antonio López Díaz** (Univ. Santiago de Compostela), **Salvador García Fernández** (Sanofi Genzyme), **Dr. José M<sup>º</sup> Fraga Bermúdez** (Univ. Santiago de Compostela) y **Dra. M<sup>º</sup> Luz Couce Pico** (CHUS)

\* ASMD: Deficiencia de esfingomielinasa ácida. \*\* Los diplomas podrán recogerse a partir de las 10:30 del 27 de Noviembre en el hospital de entrada

