

25 CURSO PRESENCIAL DE ACTUALIZACION EN ENFERMEDAD DE GAUCHER Y OTRAS ENFERMEDADES DE DEPOSITO LISOSOMAL

25th UPDATE IN THE MANAGEMENT OF GAUCHER DISEASE AND OTHER LYSOSOMAL STORAGE DISEASES

7al 10 de Mayo 2018. PROGRAMA

May 7th- 10th, 2017. PROGRAMME

Codirectores del Programa

Programme co-Directors

Pilar Giraldo MD, PhD - Traslational Research Unit. GIIS-012. IIS Aragón. U-752 CIBERER

Pilar Irún, PhD - Traslational Research Unit. GIIS-012. IIS Aragón. U-752 CIBERER

El curso es impartido por un grupo multidisciplinar de expertos en las diferentes áreas relacionadas con las enfermedades de depósito lisosomal.

The training will be provided by experts in multidisciplinary areas related to the particular features of lysosomal storage diseases.

Objetivos del Curso

Programme goals

Proporcionar a los participantes información actualizada sobre el diagnóstico, tratamiento, seguimiento y manejo de las complicaciones en las enfermedades de Gaucher, Fabry, Niemann-Pick y otras enfermedades lisosomales.

To provide participants an update on diagnosis, treatment and management of Gaucher, Fabry, Niemann-Pick diseases and other lysosomal storage disorders.

Al final del curso, los participantes serán capaces de:

- Discutir las claves del diagnóstico y enfocar el diagnóstico enzimático y genético de las enfermedades lisosomales, así como proporcionar recomendaciones para el consejo genético.
- Analizar las opciones actualmente disponibles para el tratamiento de las enfermedades de depósito lisosomal, teniendo en cuenta la seguridad y los perfiles de eficacia de los diversos agentes terapéuticos.
- Revisar críticamente el significado de la respuesta al tratamiento en la enfermedad de Gaucher, como se definen los objetivos a alcanzar, identificar los factores que influyen en la respuesta y discutir la respuesta interindividual.

- Revisar críticamente la evidencia clínica y los actuales algoritmos de tratamiento, incluidas las recomendaciones FEETEG, para tomar decisiones en el tratamiento de la Enfermedad de Gaucher.

At the end of the course, participants will be able to:

- Discuss the different approaches of enzymatic and genetic diagnosis of Lysosomal Storage Diseases, as well as provide recommendations for genetic counselling.
- Analyse currently available therapeutic options for Lysosomal Storage Diseases, taking into account the safety and efficacy profiles of various therapeutic agents. Critically review the significance of different responses in Gaucher Disease as defined by guidelines established and identify factors that influencing in response and discuss different individual response.
- Critically review clinical evidences and current therapeutic algorithms, including the FEETEG recommendations, to make appropriate treatment decisions in Gaucher Disease and other lysosomal disorders.

Destinatarios

Target audience

El curso está dirigido a profesionales en biomedicina involucrados en el diagnóstico y tratamiento de las Enfermedades de Depósito Lisosomal.

This course is directed to physicians involved in diagnosis and treatment of Lysosomal Storage Diseases.

Certificado

Certificate

Se entregará un certificado de este programa educativo considerado de interés científico por el Departamento de Salud y Consumo del Gobierno de Aragón. Actividad de Formación Continuada.

An accreditation of this educational programme will be provided to all participants.

Secretaría científica
Scientific secretary

Dña. Concepción Pérez Valero

Contacto: FEETEG

C/ Lacarra de Miguel, 35,
2º izda. - 50008. Zaragoza, Spain
Phone: +34 976468041
www.feeteg.org
e-mail: feeteg@fehha.org

7 de Mayo de 2018 (Lunes)

May 7th 2017 (Monday)

A todos los participantes

To all attendees

Unidad de Investigación Traslacional.

Pta Baja. Hospital Universitario Miguel Servet.

Entrada Principal. Pº Isabel La Católica 1-3

50009. Zaragoza

16:00-16:10

Bienvenida/Introducción

Welcome/Opening

Dra. Pilar Giraldo

16:10-16:30

Enfermedades de Depósito Lisosomal. Una visión general. Nuevas estrategias de diagnóstico y tratamiento.

Lysosomal Storage Diseases: An overview. Emerging new treatments.

Dra. Pilar Giraldo

16:30-17:00

Introducción al diagnóstico enzimático y biomarcadores de las Enfermedades de Depósito Lisosomal.

Introduction to enzymatic diagnosis and biomarkers of Lysosomal Storage Diseases.

Dra. Pilar Irún

Descanso. Café.

Coffee Break.

17:20-17:50

Diagnóstico genético de enfermedades de depósito lisosomal.

Genetic diagnosis of Lysosomal Storage Diseases.

Laura López de Frutos/Jorge Cebolla

17:50-18:15

Evaluación de las Enfermedades de Depósito Lisosomal por técnicas de imagen.

Image techniques for the evaluation of Lysosomal Storage Disorders.

Dra. Mercedes Roca

18:15-18:45

El problema de la enfermedad ósea en la Enfermedad de Gaucher.

Skeletal complications in Gaucher Disease.

Dr. Antonio Laclériga

18:45-19:00

Examen neurológico de la Enfermedad de Gaucher y otras Enfermedades de Depósito Lisosomal.

Neurological evaluation of Gaucher Disease and other Lysosomal Storage Disorders.

Dr. José Luis Capablo

19:00-19:30

Aspectos pediátricos de las Enfermedades de Depósito Lisosomal.

Paediatrics issues of Lysosomal Storage Disorders: an overview.

Dra. Inmaculada García

8 May de 2018 (Martes)

May 8th 2018 (Tuesday)

A todos los participantes

To all attendees

Unidad de Investigación Traslacional. Pta Baja. Hospital Universitario Miguel Servet.

Entrada Principal. Pº Isabel La Católica 1-3. 50009 Zaragoza

9:00-9:30

Presentación y visita a las instalaciones.

Presentation and tour to laboratory facilities.

Grupo 1

9:30-13:30 Prácticas en laboratorio:

Diagnóstico enzimático y genético de las Enfermedades de Gaucher, Fabry, y Lipasa Ácida Lisosomal. Biomarcadores diagnósticos y de seguimiento.

Laboratory training:

Enzymatic and genetic diagnosis of Gaucher, Fabry, and LAL Diseases. Diagnostic and follow-up biomarkers.

Coordinado por Dra. Pilar Irún

Grupo 2

9:30-13:30

Visita a las instalaciones del Hospital Universitario Miguel Servet.

Clinic Tour to Hospital Installations.

Hospital Universitario Miguel Servet

Hospital de Día, Pta 1ª

Pº Isabel la Católica, 1-3

Coordinado por Dra. Blanca Medrano Engay

Prácticas Clínicas.

Clinical training.

Dra. Pilar Giraldo

Evaluación clínica de pacientes con Enfermedad de Gaucher.

Clinical evaluation of Gaucher Disease patients.

Dra. Pilar Giraldo

Examen neurológico de pacientes con Enfermedad de Gaucher.

Neurological exam of Gaucher Disease patients.

Dr. José Luis Capablo

Algunas claves diagnósticas.

Some keys in the diagnosis.

Dra. Pilar Giraldo

Examen ORL de pacientes con Enfermedad de Gaucher.

ORL evaluation of Gaucher Disease patients.

Dr. Jesús Fraile

14:00-16:00

Comida con los expertos.
Expert Meeting Lunch.

Para todos los participantes.
To all attendees.
FEETEG
C/ Lacarra de Miguel, 35 2º izda
50008. Zaragoza

Evaluación de los depósitos hepáticos por RM.
Liver deposits evaluation by MRI.
Dr. Luis Sarria

Aspectos reumatológicos y estudio de la densidad mineral ósea en enfermedad de Gaucher.
Dra Esther Valero

16:00-18:00

Tratamiento coadyuvante en pacientes con Enfermedad de Gaucher.
Coadjuvant therapy in Gaucher Disease patients.
Dra. Blanca Medrano Engay

Enfermedad de Gaucher. Bases moleculares de los tratamientos. Decisiones de tratamiento.
Gaucher Disease. Molecular basis of therapies.
Therapy Decisions.
Dra. Pilar Giraldo

9 May de 2018 (Miércoles)

May 9th 2018 (Wednesday)

Grupo 2

9:00-13:00

Prácticas en laboratorio:

Diagnóstico enzimático y genético de las Enfermedades de Gaucher, Fabry, y Lipasa Ácida Lisosomal. Biomarcadores diagnósticos y de seguimiento.

Laboratory training:

Enzymatic and genetic diagnosis of Gaucher, Fabry, and LAL Diseases. Diagnostic and follow-up biomarkers.

Coordinado por Dra. Pilar Irún

Grupo 1

9:00-13:00

Visita a las instalaciones del Hospital Universitario Miguel Servet.

Clinic Tour to Hospital Installations.

Hospital Universitario Miguel Servet

Hospital de Día, Pta 1^a

Pº Isabel la Católica, 1-3

Coordinado por Dra Blanca Medrano Engay

Prácticas Clínicas.

Clinical training.

Evaluación clínica de pacientes con Enfermedad de Gaucher.

Clinical evaluation of Gaucher Disease patients.

Dra. Pilar Giraldo

Examen neurológico de pacientes con Enfermedad de Gaucher.

Neurological exam of Gaucher Disease patients.

Dr. José Luis Capablo

Algunas claves diagnósticas.

Some keys in the diagnosis.

Dra. Pilar Giraldo

Examen ORL de pacientes con Enfermedad de Gaucher.

ORL evaluation of Gaucher Disease patients.

Dr. Jesús Fraile

14:00-16:00

Comida con los expertos.
Expert Meeting Lunch.

Para todos los participantes.
To all attendees.
FEETEG
C/ Lacarra de Miguel, 35 2º izda
50008. Zaragoza

Aplicaciones de las técnicas de neuroimagen funcional en Enfermedad de Gaucher.
Functional Neuroimaging applications in Gaucher Disease.
Prof. Javier Banzo

Evaluación de la pérdida de audición en pacientes con Enfermedad de Gaucher.
Evaluation of hearing loss in Gaucher Disease.
Dr. Jesús Fraile

16:00- 18:00

Registro Español de Enfermedad de Gaucher. Guías de actuación en E Gaucher y E Fabry.
Dra. Paz Latre

Resultados del tratamiento enzimático sustitutivo en pacientes en edad pediátrica
Diagnosis features of pediatric Gaucher Disease patients in the era of enzymatic therapy. A national-base study from the Spanish Registry of Gaucher Disease.
Dr Marcio Andrade-Campos;

10 de Mayo de 2018 (Jueves)

May 10th 2018 (Thursday)

A todos los participantes.

To all attendants.

Centro de Diagnóstico Dra. Roca

C/ Carrera del Sábado, 4

50006 Zaragoza

9:30-12:30

Prácticas de estudios de imagen: RM de medula ósea, Densitometría por ultrasonidos.

Radiological Studies Training: MRI, US Densitometry.

Dra. Mercedes Roca

13:00-15:00

Comida

Lunch

A todos los participantes.

To all attendees.

Centro de Investigación Biomédica de Aragón (CIBA). Pta Baja.

C/. San Juan Bosco, s/n.

50009. Zaragoza

16:30-19:30

Taller de Investigación

Coordinadora: Pilar Giraldo Castellano.

Bienvenida

Wellcome

Dr. Angel Lanas

Director de Investigación del ISS Aragón

Investigación básica en Enfermedades de Depósito Lisosomal.

Los canales intracelulares de calcio y potasio y su relación con la activación proinflamatoria en enfermedades de depósito lisosomal

Intracellular calcium and potassium channels and their relationship to proinflammatory activation in Lysosomal Storage Diseases

Dr. Ralph Köhler

Herencia ligada al cromosoma X y su implicación en el diagnóstico y tratamiento de mujeres con enfermedad de Fabry

X-linked inheritance and its implication in the diagnosis and treatment of women with Fabry disease

D. Jorge Cebolla

Dificultades en el diagnóstico genético de la Enfermedad de Niemann-Pick tipo C

Difficulties in the genetic diagnosis of Niemann-Pick disease type C

Dña. Laura López de Frutos

Investigación Clínica

Resultados de los ensayos clínicos en Enfermedad de Gaucher, Enfermedad de Fabry y Enfermedad de Niemann-Pick C.

Results of clinical trials in Gaucher disease, Fabry disease and Niemann-Pick C disease.

Dra. Pilar Giraldo/Dr Marcio Andrade

Investigación Traslacional

La importancia del Biobanco de muestras biológicas en la investigación en enfermedades raras.

The importance of the Biobank of biological samples in research on rare diseases.

Dra. Izaskun Arenaz

El punto de vista de los pacientes

Patients´ point of view

Dña. Teresa Pérez Valero

Presidenta de la asociación de pacientes con enfermedades hematológicas raras de Aragón (ASPHER)

Profesorado Lecturers

Dr. Marcio Andrade, MD

Investigador Río Hortega. Unidad de Investigación Traslacional. Hospital Universitario Miguel Servet. CIBERER U-752. GIIS-012 IIS Aragón.

Dra. Izaskun Arenaz

Biobanco del Sistema de Salud de Aragón (IACS).

Prof. Javier Banzo, MD PhD

Servicio de Medicina Nuclear. Hospital Quironsalud. Zaragoza.

Dr. José Luis Capablo, MD PhD

Jefe de Sección del Servicio de Neurología. Hospital Universitario Miguel Servet. CIBERER U-752.

D. Jorge Cebolla

Bioquímico. Investigador predoctoral CIBERER. Unidad de Investigación Traslacional. Hospital Universitario Miguel Servet. GIIS-012 IIS Aragón.

Prof. Jesús Fraile, MD PhD

Jefe de Sección del Servicio de ORL. Hospital Universitario Miguel Servet.

Dra. Inmaculada García, MD

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Miguel Servet.

Dra. Pilar Giraldo MD, PhD

Unidad de Investigación Traslacional. Hospital Universitario Miguel Servet. CIBERER U-752. GIIS-012 IIS Aragón.

Dra. Pilar Irún, PhD

Unidad de Investigación Traslacional. Hospital Universitario Miguel Servet. Investigador postdoctoral CIBERER U-752. GIIS-012 IIS Aragón.

Dr. Ralph Köhler, PhD

Investigador Senior ARAID. Unidad de Investigación Traslacional. Hospital Universitario Miguel Servet.

Dr. Antonio Laclériga, MD

Hospital Universitario Miguel Servet. Universidad San Jorge.

Dra. Paz Latre, MD

Médico Especialista en Asistencia Primaria. CIBERER U-752.

Dña. Laura López de Frutos

Genetista. Investigador predoctoral FEETEG. Unidad de Investigación Traslacional. Hospital Universitario Miguel Servet. GIIS-012 IIS Aragón.

Dra. Blanca Medrano Engay

Farmacéutica y Licenciada en Ciencia y Tecnología de Alimentos. Unidad de Investigación Traslacional. Hospital Universitario Miguel Servet. GIIS-012 IIS Aragón.

Dña. Teresa Pérez Valero
Asociación de pacientes de enfermedades raras de Aragón (ASPHER).

Dra. Mercedes Roca, MD PhD
International Skeletal Society. CIBERER U-752.

Prof. Luis Sarría, MD
Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital Universitario Miguel Servet.

Dra Esther Valero MD
Servicio de Reumatología. Hospital Universitario Lozano Blesa.

Asistentes
Participants