

JORNADA PRECEPTORSHIP LAL-D

PROGRAMA



27 DE ABRIL DE 2023

De 9.30 a 16.00 h



**COMPLEJO HOSPITALARIO
UNIVERSITARIO DE SANTIAGO (CHUS)**

Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas
CSUR y MetabERN

Sala de Banderas, Gerencia, primera planta

Rúa da Choupana, s/n
15706 Santiago de Compostela
A Coruña

09.30 - 09.45 h - BIENVENIDA Y PRESENTACIÓN DE LA REUNIÓN

Sra. Eloina Núñez, gerente del Hospital Universitario de Santiago de Compostela
Dra. M.ª Luz Couce, jefa del Servicio de Neonatología. Directora de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Moderadora de la reunión

09.45 - 10.50 h - MÓDULO 1: FISIOPATOLOGÍA Y DIAGNÓSTICO DE LAL-D

9.45 h - Fisiopatología LAL-D y cribado neonatal

Dr. Cristóbal Colón. Hospital Univ. de Santiago (CHUS), Santiago de Compostela

10.10 h - Determinación de la actividad de lipasa Ácida Lisosomal.

Experiencia en la Unidad de Investigación Traslacional del IIS Aragón

Dra. Irene Serrano, Fund. Esp. para el Estudio y Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher y Otras Lisosomales (FEETEG), Zaragoza

10.35 h - Discusión

10.50 - 11.20 h - DESCANSO-CAFÉ

11.20 - 12.25 h - MÓDULO 2: LAL-D RÁPIDAMENTE PROGRESIVA

11.20 h - Presentación clínica, sospecha diagnóstica - diagnóstico diferencial - urgencia diagnóstica

Dra. Paula Sánchez. Hospital Univ. de Santiago (CHUS), Santiago de Compostela

11.45 h - Manejo terapéutico (terapia enzimática sustitutiva, nutrición, TMO...).

Monitorización y seguimiento

Dra. M.ª José de Castro. Hospital Univ. de Santiago (CHUS), Santiago de Compostela

12.:10h - Discusión

12.25 - 13.05 h - MÓDULO 3: LAL-D DE INICIO TARDÍO

12.25 h - Presentación clínica

- Sospecha diagnóstica-diagnóstico diferencial (hepático, lipídico)
- Manejo terapéutico (terapia enzimática sustitutiva, hipolipemiantes...)
- Monitorización y seguimiento (técnicas de imagen, biopsia...)

Dra. Ana Moreno. Hospital Materno-Infantil Teresa Herrera, A Coruña

12.50 h - Discusión

13.05 - 14.30 h - COMIDA

14.30 - 14.55 h - MÓDULO 4:

14.30 h - Transición pediatría-adultos

Dr. Álvaro Hermida. Hospital Univ. de Santiago (CHUS), Santiago de Compostela

14.55 h - Discusión

15.10 - 15.45 h - MÓDULO 5: CASOS CLÍNICOS

Casos clínicos

Dra. M.ª José de Castro y Dra. M.ª José Camba.

Hospital Univ. de Santiago (CHUS), Santiago de Compostela

Discusión

15.45 - 16.00 h - CONCLUSIONES. CIERRE DE LA REUNIÓN

Dra. M.ª Luz Couce, jefa del Servicio de Neonatología.

Directora de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas. Moderadora de la

