

AUTORES

José Antonio Arranz Amo

Laboratorio de Metabolopatías. Hospital Universitari Vall d'Hebrón. Barcelona.

Alberto Blázquez Encinar

Laboratorio Enfermedades Mitocondriales y Neurometabólicas. Servicio de Bioquímica. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

Clara Carnicer Cáceres

Laboratorio de Metabolopatías. Hospital Universitari Vall d'Hebrón. Barcelona.

Daisy Castiñeiras Ramos

Laboratorio de Metabolopatías. Hospital Clínico Universitario. Santiago de Compostela.

Carmen Delgado Pecellín

Unidad de Metabolopatías. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Pablo Gabriel Medina

Servicio de Bioquímica Clínica. Hospital Universitari Vall d'Hebrón. Barcelona.

Yolanda González Irizabal

Servicio de Bioquímica Clínica. Hospital Miguel Servet. Zaragoza.

Adrián González Quintana

Laboratorio Enfermedades Mitocondriales y Neurometabólicas. Servicio de Bioquímica. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

Emiliano González Vioque

Laboratorio de Metabolopatías. Hospital Clínico Universitario. Santiago de Compostela.

Rosa María López Galera

Sección Errores Congénitos del Metabolismo. Servicio de Bioquímica y Genética Molecular. Hospital Clínic. Barcelona.

Hada Macher Manzano

Laboratorio de Diagnóstico Molecular. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Miguel Ángel Martín Casanueva

Laboratorio Enfermedades Mitocondriales y Neurometabólicas. Servicio de Bioquímica. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

Juan Robles Bauza

Área de Metabolopatías y Cribado Neonatal. Servicio de Análisis Clínicos. Hospital Universitari Son Espases. Palma de Mallorca.

Hugo Rocha

Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética. Departamento de Genética Humana. Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge. Porto.

Raquel Yahyaoui Macías

Laboratorio de Metabolopatías. Hospital Regional Universitario de Málaga. Centro de Cribado Neonatal de Andalucía Oriental. Málaga.



Fundación JL Castaño
SEQC

DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS CONGÉNITAS

Organizado por:

*Comisión de Genética y
Comisión de Diagnóstico Perinatal*

Programa 2020 – 2021
Curso online

SEQC^{ML}

Sociedad Española de Medicina de Laboratorio

Diagnóstico molecular de las enfermedades metabólicas congénitas

El Comité de Educación de la Sociedad Española de Medicina de Laboratorio junto con la Comisión de Genética presenta el programa Diagnóstico molecular de las enfermedades metabólicas congénitas.

Objetivos

Las enfermedades metabólicas congénitas son un grupo de enfermedades de origen genético históricamente diagnosticadas mediante pruebas bioquímicas. En la actualidad cada vez se hace más necesaria y común la confirmación del diagnóstico mediante la identificación de la alteración genética detrás del defecto bioquímico. Esto no solo permite la confirmación del diagnóstico, sino ofrecer consejo genético a las familias de los pacientes. Este curso pretende resaltar la importancia del abordaje bioquímico-genético en estas enfermedades, explicando su base genética y metabólica y la aplicación del diagnóstico molecular en la actividad asistencial de una unidad de metabolopatías.

Desarrollo del programa

Los participantes dispondrán de 9 temas con un cuestionario de autoevaluación de respuesta única y un caso clínico ilustrativo del tema. Se publicará con una periodicidad mensual. Se incorpora además un foro de discusión en el que los alumnos podrán plantear dudas, realizar comentarios e interactuar con el responsable de cada tema.

Una vez cerrado el tema, se tendrá acceso a las respuestas correctas y al resultado de la evaluación del participante.

Evaluación

Una vez finalizado el programa se hará entrega de un diploma acreditativo de participación a todos aquellos participantes que hayan contestado correctamente al menos el 80 % del total de las cuestiones del programa.

Acreditación

Se solicitará la acreditación por el Consejo Catalán de la Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias. Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud.

Participación por vía telemática

El programa se desarrollará sobre una plataforma educativa por vía telemática. El participante recibirá un código de identificación personal (usuario y contraseña) para acceder a la plataforma y poder recibir y consultar toda la información del programa. Para la correcta visualización de los cuestionarios y del resto del curso se recomienda usar las últimas versiones de los principales navegadores del mercado, que se pueden obtener de forma gratuita: Firefox, Chrome, Safari e Internet Explorer.

Secretaría del Curso:

Sociedad Española de Medicina de Laboratorio.

Telf. 93 446 26 70 e-mail: secre@seqc.es <http://www.seqc.es>

Temario

Tema 1

Enfermedades mitocondriales con origen en el ADN mitocondrial.

Alberto Blázquez Encinar y Hugo Rocha.

Tema 2

Enfermedades mitocondriales con origen en el ADN nuclear.

Miguel Ángel Martín Casanueva.

Tema 3

Mucopolisacaridosis.

Hada Macher Manzano y Yolanda González Irizabal.

Tema 4

Acidemia metilmalónica.

Pablo Gabriel Medina y Clara Carnicer Cáceres.

Tema 5

Diagnóstico genético molecular de las Glucogenosis.

Hugo Rocha y Adrián González Quintana.

Tema 6

Defectos del ciclo de la urea: deficiencia de ornitina transcarbamilasa (OTC).

Pablo Gabriel Medina y José Antonio Arranz Amo.

Tema 7

Aminoacidopatías: Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce.

Emiliano González Vioque y Daisy Castiñeiras Ramos.

Tema 8

Enfermedades Perioxomales: adrenoleucodistrofia ligada al X.

Raquel Yahyaoui Macías y Rosa María López Galera.

Tema 9

Defectos de la beta oxidación. Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD).

Carmen Delgado Pecellín y Juan Robles Bauza.

Inscripción e Importe:

La inscripción debe efectuarse en el formulario que se encuentra en la página web: <http://www.seqc.es>

| | Hasta 13/09/2020 | Después 13/09/2020 |
|------------------------|---------------------|-----------------------|
| Inscripción Residentes | 45 € | 55 € |
| Inscripción Socios | 45 € | 55 € |
| Inscripción No Socios | 65 € | 75 € |

Fechas:

| | |
|----------------------------------|------------------------------------|
| 20 de septiembre de 2020: | Finalización de inscripción |
| 1 de octubre de 2020: | Inicio del curso |
| 1 de junio de 2021: | Último envío |
| 30 de junio de 2021: | Finalización del curso |