



DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES MITOCONDRIALES Y METABÓLICAS HEREDITARIAS: UN PASO POR DELANTE

Código del curso: 2021cc26

Fecha de celebración: 15 y 16 de julio de 2021

Director: Dr. D. Carlos Santos Ocaña. Investigador del CABD. Profesor de la Universidad Pablo de Olavide. Departamento de Fisiología, Anatomía y Biología Celular. Investigador del grupo CB06/07/0030 del Ciberer

Duración: 15 horas

Eurocréditos: 1 ECTS

Tarifa: 60 € (40 € en modalidad online) *No incluye tasa de gestión y emisión de diploma. [Más información](#)

Web: www.upo.es/olavideencarmona/cursos-de-verano/cursos/cc26/

RESUMEN DEL CONTENIDO DEL CURSO: el curso tiene como objetivo familiarizar sobre el diagnóstico de las enfermedades mitocondriales y metabólicas hereditarias a los profesionales de la salud de atención primaria, incidiendo en los métodos clínicos y experimentales del diagnóstico y el acercamiento a todas las herramientas disponibles para el mismo.

DIRIGIDO A: profesionales de la salud dedicados a la atención primaria, pediatras, estudiantes de Medicina y personal de laboratorios de diagnóstico clínico.

PROGRAMA:

Jueves 15 09'00-09'30 Recepción y entrega de documentación.

09'30-10'00 Presentación del curso.

- Dr. D. Plácido Navas Lloret. Director e investigador del CABD. Profesor de la Universidad Pablo de Olavide. Investigador principal del grupo CB06/07/0030 del Ciberer.

10'00-11'30 Conferencia: “Deficiencia de coenzima Q_{10} ”.

- D. Abraham Paredes Fuentes. Químico Especialista en Análisis Clínicos. Investigador pre-doc del laboratorio de enfermedades metabólicas hereditarias del Hospital San Joan de Déu.

- Dr. D. Juan Carlos Rodríguez Aguilera. Director del Laboratorio de Fisiopatología Celular y Bioenergética. Profesor de la Universidad Pablo de Olavide e investigador del grupo CB06/07/0030 del Ciberer.

11'30-13'00 Conferencia: **“Mantenimiento del ADN mitocondrial”**.

Participan:

- Dra. Dña. Carmen Paradas López. HU Virgen del Rocío, IBIS y Universidad de Sevilla. Coordinadora de la Unidad de Enfermedades Neuromusculares del HUVR, centro de referencia a nivel nacional por el Ministerio de Sanidad (CSUR) y de referencia europeo (EUROMD) dentro de la European Reference Network.

- Dr. D. Ramón Martí Seves. Jefe del grupo de investigación de Patología Neuromuscular y Mitocondrial en el Institut de Recerca Vall d'Hebron (VHIR) e investigador principal del grupo CB06/07/0015 del Ciberer.

13'00-14'30 Conferencia: **“Defectos de la fosforilación oxidativa”**.

Participan:

- Dr. D. José Manuel Cuezva Marcos. Jefe del grupo de investigación Biogénesis y Función de la Mitocondria y su Repercusión en Patología en el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa. Profesor de la Universidad Autónoma de Madrid e investigador principal del grupo CB06/07/0017 del Ciberer.

- Dra. Dña. Cristina Domínguez González. Investigadora de la Unidad de Enfermedades Raras, Mitocondriales y Neuromusculares del Instituto I+12 del Hospital Universitario 12 de Octubre, y del grupo CB06/07/0016 del Ciberer.

16'30-18'00 Conferencia: **“Mutaciones en el ADN mitocondrial”**.

Participan:

- Dra. Dña. Aurora Gómez Durán. Investigadora senior del Centro de Investigaciones Biológicas Margarita Salas-CSIC.

- Dr. D. Eduardo Ruiz Pessini. Investigador del grupo de Biogénesis y Patología Mitocondrial del Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud. Profesor de Bioquímica de la Universidad de Zaragoza e investigador adscrito del grupo CB06/07/0043 del Ciberer.

18'00-20'00 Conferencia: **“Deficiencias metabólicas”**.

- Dra. Dña. María Belén Pérez González. Investigadora principal del grupo de Medicina Traslacional en Errores Innatos del Metabolismo y otras Enfermedades Genéticas Raras, en el Centro de Biología Molecular de la UAM-CSIC. Investigadora principal del grupo CB06/07/0004 del Ciberer y del Instituto de Investigación Sanitaria IdiPAZ.

- Dr. D. Eduardo López Laso. Jefe de la Unidad de Neurología Pediátrica, UGC de Pediatría del Hospital Universitario Reina Sofía. Investigador del Instituto de Investigación Sanitaria Imibic e investigador principal del grupo clínico vinculado GCV14/ER/7 del Ciberer.

Viernes 16 09'30-10'30 Presentación del Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras (PAPER).

- Dra. Dña. Beatriz Muñoz Cabello. Neuróloga pediátrica y coordinadora del PAPER. Dirección General de Cuidados Sociosanitarios. Consejería de Salud y Familias.

10'30-14'00 Mesa redonda: “¿Existen recursos de ayuda en el diagnóstico de estas enfermedades?”**Presentan y moderan:**

- Dr. D. Rafael Artuch Iriberrí. Subdirector científico del Institut de Recerca Sant Joan de Déu. Director del laboratorio de enfermedades metabólicas hereditarias del Hospital San Joan de Déu e investigador principal del grupo CB06/07/0061 del Ciberer.

- Dr. D. Carlos Santos Ocaña. Investigador del CABD. Profesor de la Universidad Pablo de Olavide e investigador del grupo CB06/07/0030 del Ciberer.

Participan:

- Dña. María Elena Mateo Marquina. Documentalista de Orphanet España.

- Dña. Beatriz Morte. Gestora del proyecto de Enfermedades Raras No Diagnosticadas (ENoD) del Ciberer.

- Dña. Irene Rodríguez. Trabajadora social. Feder.

- Dña. Marta Fonfría Solabatierra. Técnico del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer).

- Dra. Dña. Carmen Paradas López. Neuróloga coordinadora de la CSUR y Unidad de Referencia Europea en Enfermedades Neuromusculares en el Hospital Universitario Virgen del Rocío/IBiS.

14'00-14'30 Clausura del curso.

PATROCINAN:



COLABORAN:



Instrucciones de matrícula:

<https://www.upo.es/olavideencarmona/cursos-de-verano/normativa-de-matriculacion/>

Automatricula:

<https://www.upo.es/olavideencarmona/cursos-de-verano/automatricula/>

Sede Olavide en Carmona - Rectora Rosario Valpuesta
C/ Ramón y Cajal, 15. 41410 - Carmona (Sevilla)
954 144 355 / 608 234 949
www.upo.es/olavideencarmona
olavideencarmona@upo.es