



INSTITUTO DE
ENFERMEDADES
MINORITARIAS

CONFIRMACIÓN DE
ASISTENCIA Y LOGÍSTICA

Eva Alberte
609 908 988
ealberte@shire.com

Sergio Bullón
676 630 168
sbullon@shire.com

DIRIGIDO A INTERESADOS EN
LAS ENFERMEDADES RARAS

INSTITUTO GALLEGO
DE ENFERMEDADES
MINORITARIAS



INSTITUTO DE
ENFERMEDADES
MINORITARIAS

Shi-C-ANPROM/ES//0587, Fecha de Preparación Febrero 2018

Con el patrocinio de:



2 Y 3
MARZO 2018

HOSPITAL CLÍNICO
UNIVERSITARIO DE SANTIAGO
AULA 1, PLANTA 0

TRAVESÍA DE CHOUPANA, S/N
15706 SANTIAGO DE COMPOSTELA
A CORUÑA



INSTITUTO DE ENFERMEDADES MINORITARIAS

COORDINADORES

DIRECCIÓN

DRA. M^a LUZ COUCE
Hospital Clínico
Universitario de Santiago

MODERADORES

DR. ALBERTO RIVERA
Hospital Clínico
Universitario de Vigo

DRA. M^a LUZ COUCE
Hospital Clínico
Universitario de Santiago

DR. ÁLVARO HERMIDA
Hospital Clínico
Universitario de Santiago

DRA. MERCEDES LIÑARES
Hospital Clínico
Universitario de Santiago

POONENTES

DRA. M^a JESÚS LAMAS
Hospital Clínico
Universitario de Santiago

DRA. M^a LUZ COUCE
Hospital Clínico
Universitario de Santiago

DRA. CARMEN LÓPEZ
Federación Gallega de
Enfermedades Raras y Crónicas

DR. ÁLVARO HERMIDA
Hospital Clínico
Universitario de Santiago

DR. JULIÁN FERNÁNDEZ
Hospital Clínico
Universitario de Vigo

DR. ISIDRO VITORIA
Hospital Clínico Universitario de
La Fe. Valencia

DRA. ANTONIA RIBES
Hospital Clinic. Barcelona

DRA. MERCEDES LIÑARES
Hospital Clínico
Universitario de Santiago

DRA. AMPARO MARTÍNEZ
Hospital Clínico
Universitario de Santiago

DR. ISIDRO RODRÍGUEZ
Hospital Clínico
Universitario de Santiago

DRA. M^a JOSÉ DE CASTRO
Hospital Clínico
Universitario de Santiago

DRA. PAULA SÁNCHEZ
Hospital Clínico
Universitario de Santiago

DR. CRISTÓBAL COLÓN
Hospital Clínico
Universitario de Santiago

DRA. CARMEN CAMARENA
Hospital Universitario La Paz.
Madrid

DÍA 2, VIERNES

16:15 - 16:30 INAUGURACIÓN

MESA 1: ER, EMH ASPECTOS RELEVANTES A TENER EN CUENTA

Moderador: Dra. M^a Luz Couce

16:30 - 16:50 Dra. M^a Jesús Lamas MEDICAMENTOS HUÉRFANOS SITUACIÓN ACTUAL

16:50 - 17:10 Dra. M^a Luz Couce INVESTIGACIÓN EN LAS E. METABÓLICAS HEREDITARIAS

17:10 - 17:30 Dra. Carmen López ASOC. DE PACIENTES Y FAMILIAS

17:30 - 18:00 Todos PREGUNTAS MESA 1

18:00 - 18:30 PAUSA / CAFÉ

MESA 2: HERRAMIENTAS TERAPEÚTICAS EN LAS EMH

Moderador: Dr. Álvaro Hermida

18:30 - 18:55 Dr. Álvaro Hermida MEDICACIÓN DE URGENCIA, BOTIQUÍN METABÓLICO

18:55 - 19:20 Dr. Julián Fernández TERAPIA ENZIMÁTICA

19:20 - 19:40 Dr. Isidro Vitoria TERAPIA NUTRICIONAL

19:40 - 20:00 Dra. Carmen Camarena TRANSPLANTE DE MÉDULA Y ÓRGANOS SÓLIDOS

20:00 - 20:20 Todos PREGUNTAS MESA 2

20.30 COCKTAIL

DÍA 3, SÁBADO

MESA 3: HERRAMIENTAS DIAGNÓSTICAS EN LAS EMH

Moderador: Dra. Mercedes Liñares

9:30 - 9:50 Dra. Antonia Ribes BIOQUÍMICA Y GENÉTICA EN LA BÚSQUEDA DE ENFERMEDADES NO CONOCIDAS

9:50 - 10:10 Dra. Mercedes Liñares RADIOLOGÍA COMO CONTRIBUCIÓN AL DIAGNÓSTICO

10:10 - 10:30 Dra. Amparo Martínez ECOCARDIOGRAFÍA COMO CONTRIBUCIÓN AL DIAGNÓSTICO

10:30 - 10:45 Todos PREGUNTAS MESA 3

10:45 - 11:15 PAUSA / CAFÉ

MESA 4: CASOS CLÍNICOS ORIENTATIVOS

Moderador: Dr. Alberto Rivera

11:15 - 11:35 Dr. Isidro Rodríguez CASO CLÍNICO GAUCHER

11:35 - 11:55 Dra. M^a José De Castro CASO CLÍNICO HUNTER

11:55 - 12:15 Dra. Paula Sánchez CASO CLÍNICO ACIDURÍA ORGÁNICA

12:15 - 12:35 Todos PREGUNTAS MESA 4

MESA 5: CONFERENCIA CLAUSURA

12:35 - 12:55 Dr. Cristóbal Colón FUTURO CRIBADO NEONATAL

13:00 - 13:10 Todos