

# I JORNADA DE ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR PARA EL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES DE DEPÓSITO LISOSOMAL:

*pensar para diagnosticar*



**Jueves 14** Noviembre 2019



**Facultad de Medicina de Albacete de  
la Universidad de Castilla-La Mancha**

Salón de Grados II

Calle Almansa 14, 02006 Albacete

Se ruega confirmar asistencia:

**Jessica Hernández**

Tlf: 649 809 657

e-mail: [Jessica.Hernandez@sanofi.com](mailto:Jessica.Hernandez@sanofi.com)

COORDINADOR.

**Dr. Miguel Angel Barba Romero.**

*Servicio de Medicina Interna.*

*Complejo Hospitalario Universitario de Albacete*

*Solicitada la  
acreditación a la Comisión de  
Formación Continua de las Profesiones  
Sanitarias de Castilla-La Mancha con fecha: 19/09/2019  
(nº de expediente P-2019-13036), por el Colegio de Médicos  
de Albacete.*

*Los créditos de esta actividad formativa no son aplicables a  
los profesionales que participen en la misma y que estén  
formándose como especialistas en Ciencias de la Salud.  
Puede consultarse información sobre la acreditación de  
formación continuada sanitaria en [www.jccm.es/sanidad/ics](http://www.jccm.es/sanidad/ics)*



**Facultad de Medicina  
de Albacete**



# I JORNADA DE ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR PARA EL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES DE DEPÓSITO LISOSOMAL:

*pensar para diagnosticar*

**15:00-16:00**

## **CÓCTEL DE BIENVENIDA**

**16:00-16:05**

## **PRESENTACIÓN DE LA JORNADA**

**Dr. Miguel Angel Barba Romero.** *Servicio de Medicina Interna. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.*

**16:05-16:45**

## **CHARLA CON EL EXPERTO: Aplicación de la secuenciación masiva (NGS) al cribado de enfermedades: el ejemplo de las enfermedades lisosomales**

**Dr. Francisco J. del Castillo Fernández del Pino.** *Servicio de Genética. UCA de Genómica Traslacional (UCA-GT). IRYCIS. CIBERER U728. Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid.*

**16:45-17:15**

## **TALLER PRÁCTICO: ¿Cómo recoger la historia familiar mediante el árbol genealógico?**

**Dra. Esther Simarro Rueda.** *Unidad de Genética. Servicio de Análisis Clínicos. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.*

**17:15-17:45**

## **TRANSICIÓN DEL PACIENTE PEDIÁTRICO AL ADULTO ¿cómo podemos ayudarles?**

**Dr. Tomás Hernández Berto.** *Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.*

**17:45-18:00**

## **PREGUNTAS Y DISCUSIÓN**

**18:00-18:20**

## **PAUSA CAFÉ**

**18:20-18:50**

## **APROXIMACIÓN AL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER**

**Dr. Alberto Marín Sánchez.** *Servicio de Hematología. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.*

**18:50-19:20**

## **APROXIMACIÓN AL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD DE FABRY**

**Dr. Miguel Ángel Barba Romero.** *Servicio de Medicina Interna. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.*

**19:20-19:50**

## **APROXIMACIÓN AL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD DE POMPE**

**Dr. Miguel Ángel Barba Romero.** *Servicio de Medicina Interna. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.*

**19:50-20:05**

## **PREGUNTAS Y DISCUSIÓN**

**20:05-20:15**

## **SERVICIOS DIAGNÓSTICOS DE SANOFI GENZYME**

**Irene Giner Casado.** *Medical Science Liason Enfermedades Raras. Medical RDs Spain, Sanofi Genzyme.*

**20:15**

## **CLAUSURA DE LA JORNADA**