



curso online
DE FORMACIÓN CONTINUADA

CASOS CLÍNICOS

Enfermedades Linfomales **3**



www.pediatriayenfermedadesraras3.com



Con el patrocinio de:

Shire

Presentación

Las enfermedades lisosomales (EL) son un grupo heterogéneo de más de 50 trastornos metabólicos hereditarios. La mayoría están causadas por una deficiencia de las hidrolasas ácidas lisosomales; pero otras, se deben a deficiencias de proteínas activadoras, defectos en la biogénesis de los lisosomas o en transportadores de la membrana lisosomal. El defecto o alteración de alguno de estos mecanismos provoca un acúmulo de macromoléculas en los lisosomas, la activación de una serie de cascadas patogénicas y, eventualmente, una disfunción multiorgánica progresiva. La mayoría de las EL afectan a los niños. La edad de comienzo y el curso clínico son variables, pero casi todas tienen un inicio no congénito y un curso progresivo. Las formas de inicio más precoz son más graves y más frecuentes. Más de la mitad de los pacientes con EL presentan afectación neurológica. Otros órganos afectados con frecuencia son: hueso, músculo, hígado, bazo y riñón. Aunque individualmente son muy raras, en conjunto tienen una incidencia aproximada de 1/7700 recién nacidos vivos.

En esta nueva edición online sobre las EL hemos querido enseñar a través de los casos clínicos, aprender de lo que vemos en nuestra práctica diaria. Vamos a hacer un repaso ordenado de la patología lisosomal, pero sirviéndonos de casos clínicos ilustrados con radiografías, fotografías y con preguntas al final de cada tema.

Además en esta edición contamos con algunas novedades: un tema de diagnóstico morfológico por el Dr. Jesús Villarrubia, un tema de patología ORL en las MPS por el Dr. Santos y un repaso de la patología osteoarticular en MPS por el Dr. Miranda.

A ellos y al resto de colaboradores gracias por su dedicación, y a vosotros lectores esperamos haber conseguido transmitir el conocimiento de forma más amable.

Dr. Luis González Gutiérrez-Solana

Unidad de Enfermedades Neurodegenerativas.
Hospital Infantil Niño Jesús. Madrid.

CASOS CLÍNICOS

Enfermedades Lisosomales

Coordinador

Luis González Gutiérrez-Solana

- **INTRODUCCIÓN**

Luis González Gutiérrez-Solana

- **ESFINGOLIPIDOSIS**

Laura López Marín

- **ENFERMEDAD DE GAUCHER EN LA INFANCIA**

Mireia del Toro Riera

- **ENFERMEDAD DE FABRY EN LA INFANCIA**

Mireia del Toro Riera

- **MUCOPOLISACARIDOSIS**

Luis González Gutiérrez-Solana

- **OTRAS ENFERMEDADES LISOSOMALES**

Luis González Gutiérrez-Solana y Laura López Marín

- **DIAGNÓSTICO MORFOLÓGICO DE LAS ENFERMEDADES LISOSOMALES**

Jesús Villarrubia Espinosa

- **PATOLOGÍA ORL EN LAS ENFERMEDADES LISOSOMALES**

Saturnino Santos Santos

- **PATOLOGÍA OSTEOARTICULAR EN MUCOPOLISACARIDOSIS**

Carlos Miranda Gorozarri

Autores

- **Luis González Gutiérrez-Solana.** Unidad de Enfermedades Neurodegenerativas. Hospital Infantil Niño Jesús. Madrid.
- **Laura López Marín.** Sección de Neurología Pediátrica. Hospital Niño Jesús. Madrid.
- **Mireia del Toro Riera.** Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Universitario Vall d'Hebron.
- **Jesús Villarrubia Espinosa.** Servicio de Hematología y Hemoterapia. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.
- **Saturnino Santos Santos.** Servicio ORL. Hospital Universitario Niños Jesús. Madrid.
- **Carlos Miranda Gorozarri.** Servicio de Traumatología. Hospital Universitario Niños Jesús. Madrid.

Curso on-line de formación continuada

Dirigido a:

Pediatras.

Inscripción:

Una vez que acceda a la página en la web www.pediatriayenfermedadesraras3.com, deberá inscribirse y realizar un examen-autoevaluación superando el 75% de respuestas correctas.

- **Inscripciones:** a partir del 6 de septiembre de 2016.
- **Fecha de lanzamiento:** el 6 de septiembre de 2016.
- **Datos:** es muy importante rellenar correctamente todos los datos en el formulario de inscripción, es un sistema automático y serán los datos que figurarán en el diploma final.

Acreditaciones y Diplomas:

Esta actividad docente con nº de expediente: 07-AFOC-02784.0/2016 está acreditada por la Comisión de Formación Continuada de la Comunidad de Madrid-Sistema Nacional de Salud con **9 Créditos** para profesionales médicos. Una vez aprobada la evaluación, el diploma podrá ser descargado automáticamente de la web del curso en formato PDF.

¡participa!



www.pediatriayenfermedadesraras3.com



Con el patrocinio de:

