

DOCENTES

DR. JESÚS QUINTERO BERNABEU

Responsable

Unidad de hepatología y Trasplante Hepático
Pediátrico Coordinador del ERN Rare-Liver y ERN
Transplant Child
Hospital Universitario Vall d'Hebron

JOSÉ ANDRÉS MOLINO GAHETE

Adjunto del servicio de cirugía pediátrica
Hospital Universitario Vall d'Hebron

DRA. MARÍA TERESA SALCEDO ALLENDE

Adjunta del servicio de anatomía patológica
Hospital Universitario Vall d'Hebron

DRA. MARÍA MERCADAL HALLY

Adjunta de la Unidad de Hepatología y Trasplante
Hepático Pediátrico
Hospital Universitario Vall d'Hebron

DR. JAVIER JUAMPÉREZ GOÑI

Adjunto de la Unidad de Hepatología y Trasplante
Hepático Pediátrico
Hospital Universitario Vall d'Hebron

DRA. ANNA COMA MUÑOZ

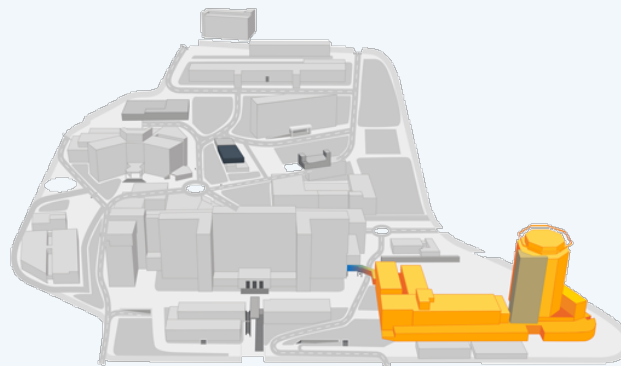
Adjunta de la Unidad de Radiología pediátrica
Hospital Universitario Vall d'Hebron

DRA. IRENE VALENZUELA PALAFOLLS

Adjunta del servicio de Genética
Hospital Universitario Vall d'Hebron

SEDE:

Hospital Materno Infantil
Aula docente, planta 2
Pg. de la Vall d'Hebron, 119
08035 Barcelona



ACREDITACIÓN

Solicitada acreditación por el Consell Català de la Formació
Continuada de les Professions Sanitàries - Comisión de
Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud.

Se entregará certificado a los asistentes que cumplan 100%
de asistencia.

SOLICITADO AVAL A LA SEGHNP:

CON EL PATROCINIO DE:

ALEXION®
AstraZeneca Rare Disease

SECRETARIA TÈCNICA

Aula Vall d'Hebron
Mail: inscripcions@aulavallhebron.cat
Tel: 93 489 45 68



CURSO TEÓRICO PRÁCTICO EN

DÉFICIT DE LIPASA ÁCIDA LISOSOMAL

20 DE JUNIO DE 2023
BARCELONA



DIRECCIÓN DEL CURSO:

Dr. Jesús Quintero Bernabeu
Responsable Unidad de hepatología y Trasplante Hepático Pediátrico
Coordinador del ERN Rare-Liver y ERN Transplant Child
Hospital Universitario Vall d'Hebron

INTRODUCCIÓN

La Deficiencia de Lipasa Lisosomal (LALD) es una enfermedad genética que presenta un patrón de transmisión autosómico recesivo (afectando al gen LIPA) potencialmente mortal e infradiagnosticada.

A pesar de que se desconoce con exactitud, su prevalencia estimada se sitúa entre 1:40000 y 1:300000, estando catalogada como una enfermedad ultra rara.

El daño generado por la deficiencia de la LAL se centra en tres órganos (hígado, intestino y glándulas adrenales), aunque pueden estar afectados otros órganos y sistemas. Como la mayoría de las enfermedades minoritarias, su complejidad requiere de una atención multidisciplinar con profesionales de diferentes especialidades médicas, enfermería especializada, gestores/as de casos, apoyo psicológico y trabajo social.

En el Vall d'Hebron Barcelona Hospital Campus hay más de 100 profesionales especialistas dedicados a la atención de más de 2000 enfermedades minoritarias. Además de ser el hospital del Estado que trata más enfermedades raras, es uno de los hospitales líderes de Europa en este campo. De hecho, el Hospital Vall d'Hebron forma parte de 20 redes europeas de referencia, conocidas como ERN, por sus siglas en inglés. Esto nos convierte en un centro altamente especializado para atender enfermedades minoritarias, desde el nacimiento hasta la edad adulta de los pacientes, gracias a un sistema en red que permite compartir recursos y conocimientos con otros hospitales de primer nivel.

La realización de un curso teórico práctico en Déficit de Lipasa Ácida Lisosomal permitirá que profesionales de diferentes ámbitos se aproximen al diagnóstico y al tratamiento de una enfermedad ultra rara, potencialmente infradiagnosticada debido al desconocimiento de la misma. Se proporcionarán conocimientos sobre la enfermedad y el esquema diagnóstico y terapéutico para facilitar el manejo de estos pacientes.

PROGRAMA CIENTÍFICO - 20 DE JUNIO DE 2023

08:00 h – ENCUENTRO EN LA PUERTA DE CONSULTAS EXTERNAS DEL HOSPITAL MATERNO-INFANTIL

08:00 – 08:15h **BIENVENIDA Y PRESENTACIÓN REUNIÓN.** (Aula docente, planta 2. Hospital Materno-Infantil)
Dr. Jesús Quintero

08:15 – 09:00h **INTRODUCCIÓN AL DÉFICIT DE LIPASA LISOSOMAL:**
fisiopatología, manifestaciones clínicas y diagnóstico diferencial. (Aula docente, planta 2. Hospital Materno-Infantil)
Dr. Jesús Quintero

09:00 – 10:00h **¿CÓMO REALIZAR UNA BIOPSIA HEPÁTICA?** (Gabinetes polivalentes, planta -1. Hospital Materno-Infantil)
Dr. José Andrés Molino

10:00 – 10:30h **PAUSA CAFÉ**

10:30 – 13:30h **MÓDULOS PRÁCTICOS**

- **MODULO A: INTERPRETACIÓN DE UNA BIOPSIA HEPÁTICA.** (Edificio de Anatomía Patológica)
Dra. María Teresa Salcedo
- **MODULO B: EXPLORACIÓN FÍSICA.** (Hospital de Día Polivalente de Pediatría. Planta 0. Hospital Materno-Infantil)
Dra. María Mercadal / Dr Javier Juamperez
- **MÓDULO C: PRUEBAS DE IMAGEN.** Diagnóstico por la Imagen. (Planta -2. Hospital Materno-Infantil)
Dra. Anna Coma

13:30 – 14:30h **PAUSA COMIDA**

14:30 – 15:15h **DIAGNÓSTICO BIOQUÍMICO.** (Planta 2. Hospital Materno-Infantil)
Dr. Jesús Quintero

15:15 – 16:00h **DIAGNÓSTICO GENÉTICO.** (Unidad de Genética clínica. Edificio de Genética)
Dra. Irene Valenzuela

16:00 – 16:15h **CONCLUSIONES Y CIERRE DEL CURSO.** (Unidad de Genética clínica. Edificio de Genética)
Dr. Jesús Quintero

