



## 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 € modalidad online)

**Web:** [www.upo.es/olavideencarmona/cursos-de-verano/cursos/cc26/](http://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, neurólogos, nefrólogos, cardiólogos, oftalmólogos, internistas y otros especialistas, 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<sub>10</sub>”.

- 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. 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 (EURO-NMD) 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. 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.

**Vierenes 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.

**10'30-10'30 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. Carmen Moreno Olivera. Feder.

- Dña. Marta Fonfría Solabaterra. 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 y entrega de diplomas.**

**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](http://www.upo.es/olavideencarmona)  
[olavideencarmona@upo.es](mailto:olavideencarmona@upo.es)