

## PROGRAMA PELIMINAR DEL CURSO

### DICTANTES Y TEMARIO:

#### 11 de Abril de 8.00-12.00 hs.

- Dr. Michael Beck: Introducción a la clínica, fisiopatología y terapias
- Dr. Fernando Pitossi: Modelos celulares de enfermedades Neurogenéticas

#### Receso con café

- Dr. Michael Beck: Clasificación de las EMH
- Dra. Marie Vanier: Laboratorio de las EMH

#### 11 de Abril de 14.00-18.30 hs.

- Dr. Marcelo Kauffman: Nuevas técnicas en Neurogenética. Ataxias neurometabólicas
- Dr. Alberto Rosa: ADN Inestable, Anticipación Clínica y Estudios Genéticos Presintomáticos.

#### Receso con café

- Dra. Marie Vanier: Niemann Pick A, B y C
- Dr. Hernan Amarino: Leucodistrofias (metacromática, ALD)
- Taller de cierre de la jornada: Michael Beck, Marie Vanier, M. Kauffman, Alberto Rosa, Hernan Amarino, , Fernando Pitossi

#### 12 de Abril de 8.00-12.00 hs.

- Dr. Marcelo Kauffman- Leucodistrofias en Adultos
- Dra. Fernanda Cuello: Enfermedad de Gaucher

#### Receso con café

- Dra. Paula Rozenfeld: Enfermedad de Fabry. Deficiencia en lipasa lisosomal (LAL)
- Dr. Norberto Guelbert: Mucopolisacaridosis

#### 12 de Abril de 14.00-18.30 hs.

- Dra. Clarisa Maxit: Epilepsias secundarias a errores del metabolismo
- Dr. Norberto Guelbert: Tratamiento de Mucopolisacaridosis

#### Receso con café

- Dra. Norma Specola: Mucopolisacaridosis
- Dr. Juan Politei: Enfermedad de Pompe
- Taller de Cierre de la segunda jornada: Marie Vanier, Michael Beck, Paula Rozenfeld, Clarisa Maxit, Norberto Guelbert, Norma Specola, Juan Politei.

#### 13 de Abril de 8.00-14.00 hs.

- Dra. Ana María Oller: Enfermedad de Sandhoff
- Dra. Inés Noher de Halac y equipo: Lipofuscinosis Ceroideas Neuronales

#### Receso con café

- Dra. Dolores González Morón: Neuro-oftalmología
- Dr. Marcelo Kauffman y equipo: Experiencias de transición del Hospital de Niños al Hospital de Adultos.

#### 13 de Abril de 14.00-17.30 hs.

- Dra. Graciela Moya: Introducción a la Bioética y el Consentimiento Informado en genética médica.
- Dra. Mirta Rossi: Rehabilitación y cuidados paliativos

#### Receso con café

- Dra. Norma Specola: Reglamentación de la ley Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes (Ley 26.689: Promuévase el cuidado integral de la salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes. Sancionada: Junio 29 de 2011. Promulgada de Hecho 29 de Julio de 2011).

Taller de cierre del curso: Todos los docentes. Preparación del trabajo final.

**INSTRUCTIVO PARA LA EVALUACIÓN:** Presentación de casos, o monografía de máximo 8 páginas. Ponderación cualitativa: aprobado-no aprobado. Plazo de entrega: 30 días. Enviar por email.

#### FICHA DE INSCRIPCIÓN:

Nombre y Apellido.....

Títulos Universitarios.....

Dirección laboral.....Tel.....Ciudad.....

País..... e mail.....

Motivos por los que desea participar en este curso.....

.....

Desea integrarse a la NEURORED/LAT SI NO

Firma.....

Entregar o enviar escaneado a: [nclcemeco1789@gmail.com](mailto:nclcemeco1789@gmail.com)



# PRIMER CURSO DE POSTGRADO DE LA NEURORED/LAT

“Neurogenética e Investigación Traslacional en Enfermedades Metabólicas Hereditarias: Enfermedades Lisosomales y más allá”

- Genética,
- Neurodegeneración
- Enzimas
- Biología Molecular
- Diagnostico-Seguimiento
- Investigación Traslacional



UNC  
UNIVERSIDAD NACIONAL DE CORDOBA



UNLP  
Universidad de La Plata



Pontificia Universidad JAVERIANA  
Bogotá



HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN IGNACIO



UBA  
Universidad de Buenos Aires



CEIM  
Clínica de Errores Innatos del Metabolismo

**Formato:** Aula-Taller

**Fecha:** 11-16 de Abril de 2016

**Horario:** 8:00 a 18:00 hs.

**Horas de clase:** 30 hs. presenciales,  
30 hs. virtuales.

**Lugar:** Salón Azul de la Biblioteca de la facultad de Medicina -  
Paraguay 2155 – 4to Piso-CABA

Cupo limitado, por orden de inscripción.  
Formulario on line: Nota de presentación,  
título universitario (escaneado), motivos de  
interés por el curso.

#### **PROFESORES EXTRANJEROS INVITADOS:**

**Prof. Dr. Michael Beck**

Profesor del Hospital de Niños: Educación y entrenamiento científico, pediatría, genética, bioquímica. Grupo de trabajo de enfermedades de almacenamiento lisosomal. Centro de Medicina Infantil y Juvenil. Medicina Universitaria. Mainz, RF Alemania,



#### **CURSO DIRIGIDO A:**

Doctorandos, egresados de medicina, especialidades médicas, bioquímica, ciencias biológicas, genética molecular, bioinformática, profesionales de la salud en general, cuidadores.

Requisitos, título universitario o profesional pertinente, conocimientos de inglés, comprensión oral y escrita.

**ARANCEL:** \$500

#### **DIRECTORES DEL CURSO:**

Ines Noher de Halac, UNC/CONICET  
nclcemeco1789@gmail.com

Paula Rozenfeld, UNLP/CONICET  
paularozefeld@gmail.com

Marcelo Kauffman, UBA/CONICET  
marcelokauffman@gmail.com

**Marie T. Vanier, M.D., Ph.D. INSERM**

Directora de Investigación Científica (emérita) del Laboratorio de las Enfermedades Hereditarias del Metabolismo. Centro de Biología, Hospital de Lyon, Lyon, Francia.



#### **DESCRIPCION Y PROPÓSITOS DEL CURSO:**

Las dos últimas décadas han visto una gran expansión de la investigación traslacional en el área de los trastornos de almacenamiento lisosomal, ampliando considerablemente nuestra comprensión, tanto de la base científica como de la clínica de estas enfermedades. En este curso se tratarán los aspectos fisiológicos y fisiopatológicos, los aspectos clínicos de las patologías lisosomales (PL) y otras Enfermedades Metabólicas Hereditarias (EMH), brindando una visión general actualizada de las temáticas abordadas por especialistas argentinos y extranjeros.

Existe un interés científico sustancial en estas enfermedades debido a los nuevos avances en el análisis del genoma completo para hallar las mutaciones genéticas; la terapia de pequeña moléculas probablemente útiles en el futuro cercano; los ensayos ya en curso con suplementos de enzimas recombinantes y otros abordajes terapéuticos. Las EMH y, en particular las PL, ofrecen prototipos valiosos para la enseñanza de la ciencia clínica actual desde la genética básica hasta las aplicaciones clínicas.

En el primer módulo se tratan la comprensión actual de la fisiología y fisiopatología de las enfermedades, la clasificación nosológica, la perspectiva terapéutica y el laboratorio de las EMH. En el segundo módulo se revisan las enfermedades individuales, y en el tercer módulo se ofrecen perspectivas bioéticas y del cuidado de los pacientes.

Al final de cada día de curso se realizará un taller destinado a delinear el trabajo final bajo una perspectiva actualizada de avances en los diferentes temas abordados, teniendo en cuenta el perfil de los participantes en forma individualizada.