

- **Declarado de Interés Científico por el Ilustre Colegio de Médicos de Zaragoza**
- **Solicitada acreditación de formación continuada del Gobierno de Aragón**



**Organizado por:**



**Fundación Española para el Estudio y Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher y Otras lisosomales FEETEG**  
 C/ José M<sup>a</sup> Lacarra de Miguel 35, 2<sup>o</sup> izda. 50008 Zaragoza  
 Tfno.: 976.46.80.41 – Móvil 651.008.362  
 e-mail: feeteg@fehha.org

# Jornada de Primavera

## Enfermedades poco frecuentes

### Actualización en Enfermedad de Fabry



**6 y 7 de abril de 2018**

**Caixa-Forum . Zaragoza**

**C/ Anselmo Clavé 4  
 50004 Zaragoza**

Viernes 6 de abril 2018

16:00 Bienvenida. Presentación de la Jornada  
Dr. Miguel Angel Eguizabal  
Director Gerente del Hospital Quirón-Salud Zaragoza

### COMO SOSPECHAR LA ENFERMEDAD DE FABRY

#### 16:10-16:30 Aspectos neurológicos de la EF

Dr. José Luis Capablo  
Sº Neurología. HU Miguel Servet

#### 16:30-16:50 Aspectos cardiológicos de la EF

Dra. Ana Portolés  
Sº Cardiología. Hospital Quironsalud

#### 16:50-17:10 Aspectos nefrológicos de la EF

Dra. Carmen Peralta  
Sº Nefrología. HU Miguel Servet

### COMO CONFIRMAR LA ENFERMEDAD DE FABRY

#### 17:15- 17:30 Dilemas en el diagnóstico enzimático y genético en la EF

Jorge Cebolla.  
Instituto Investigación Sanitaria Aragón. IIS Aragón  
17:30-17:45 Métodos de diagnóstico genético masivo  
Laura López de Frutos  
Fundación Española para el Estudio de enfermedad de Gaucher y otras Lisosomales.  
FEETEG

#### 17:45-18:00 Descanso. Café

### COMO TRATAR LA ENFERMEDAD DE FABRY

#### 18:00-18:20 Tratamiento enzimático sustitutivo, tratamiento con chaperonas

farmacológicas y otros tratamientos  
Dra. Pilar Giraldo  
Hospital Quironsalud

#### 18:20-18:40 Terapia génica en la EF

d. Marcio Andrade  
Sº de Hematología. HU Duran Reynals. Barcelona

### 18:40-19:00 PRESENTACION DE LA GUIA DE PRACTICA CLINICA MULTIDISCIPLINAR ESPAÑOLA DE ENFERMEDAD DE FABRY

Dr. Ignacio Marín  
Coordinador de la Guía de práctica clínica multidisciplinar española

### 19:00-19:30 PUNTO DE VISTA DE LOS PACIENTES

Paciente varón  
Paciente mujer

### TALLER DE ACTUALIZACION EN ENFERMEDAD DE FABRY PARA PACIENTES

#### Sábado 7 de Abril 2018

#### 9:00-9:30 Qué hemos aprendido en el diagnóstico de la Enfermedad de Fabry

Jorge Cebolla/Laura López de Frutos

#### 9:30-10:15 Seguimiento de los pacientes con Enfermedad de Fabry

Pruebas de imagen/ Exploración auditiva  
Dra. Beatriz Ordoñez/Servicio cardiología Hospital Quirónsalud  
Dr. Jesús Fraile/Servicio ORL HU Miguel Servet

#### 10:15-10:45 Ensayos Clínicos en la Enfermedad de Fabry

Dra. Pilar Giraldo/ Dra. Diana Heredia  
Hospital Quirónsalud

#### 10:45-11:00 Descanso. Café

#### 11:00-11:30 Fisioterapia, ejercicio y alivio del dolor en la Enfermedad de Fabry

Pilar Royo López. Grupo iPhysio.  
Profesora Universidad San Jorge

#### 11:30-12:00 Presentación de la Guía de práctica clínica multidisciplinar española de enfermedad de fabry adaptada a pacientes.

Dr. Ignacio Marín  
Coordinador de la Guía de práctica clínica multidisciplinar española

#### 12:00-12:30 Cómo actuar desde una asociación de pacientes de enfermedades poco frecuentes

Teresa Pérez Valero /Jordi Cruz

#### 12:30-13:00 PREGUNTAS Y DEBATE