

V Reunión del GEEDL y otras enfermedades hematológicas singulares

Centro de Historias
Pza San Agustín. Zaragoza
11-12 noviembre 2022



11 NOVIEMBRE 2020

17:00 Moderador e Introdutor: Pilar Giraldo. Presidenta del GEEDL

17:05: Modelos de inteligencia artificial aplicados a enfermedades poco frecuentes
DAVID ÍÑIGUEZ DIESTE. Instituto de Biocomputación y Física de Sistemas Complejos. Universidad de Zaragoza

17:25: Proyecto HARMONY: aplicación de big data para el diagnóstico y tratamiento de Enfermedades de baja frecuencia
JESUS MARIA HERNANDEZ RIVAS. Catedrático de Hematología. Universidad de Salamanca.

17:45: El cribado neonatal en España
DOMINGO GONZÁLEZ-LAMUÑO. Universidad de Cantabria-H Universitario Marqués de Valdecilla. Santander

18:00: ¿Que hemos aprendido de la aplicación de técnicas de inteligencia artificial en el estudio de la enfermedad ósea?
MERCEDES ROCA ESPIAU. FEETEG. Zaragoza

18:20: Perfiles de exosomas plasmáticos de miRNA en enfermedad de Gaucher. ¿Son útiles para evaluación de la enfermedad ósea?
IRENE SERRANO GONZALO. Investigadora predoctoral. Unidad de Investigación Traslacional. IIS Aragón.

18:40: Nuevo subtipo de mucopolisacaridosis causado por la deficiencia de arilsulfatasa K (ARSK)
JOSÉ ELIAS GARCIA-ORTIZ.. División de Genética, Centro de Investigación Biomédica de Occidente. Guadalajara. Mexico

19:00: REUNIÓN DEL GRUPO DE TRABAJO- GEEDL.

Con la colaboración de:



V Reunión del GEEDL y otras enfermedades hematológicas singulares

Centro de Historias
Pza San Agustín. Zaragoza
11-12 noviembre 2022



12 NOVIEMBRE 2020

10:00 Moderador e Introdutor: Pilar Giraldo. Presidenta del GEEDL

10:05 Novedades en el tratamiento de la PTT

INES GOMEZ SEGUI. Servicio de Hematología y Hemoterapia Hospital Universitario La Fe. Valencia

10:20 Actualización de la enfermedad por déficit de esfingomielinasa

JESÚS VILLARRUBIA ESPINOSA. Servicio de Hematología y Hemoterapia Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid

10:40 Actualización en Gangliosidosis

LAURA LOPEZ DE FRUTOS. FEETEG. Zaragoza

11:00: Diagnóstico y tratamiento del déficit de lipasa acida lisosomal

JORGE CEBOLLA SANZ. FEETEG. Zaragoza

11:20: Importancia del estudio familiar en enfermedad de Fabry

TOMAS RIPOLL VERA. Servicio de Cardiología. Hospital Son Llatzer. Mallorca

11:40: Avances en el tratamiento de la beta-Talasemia

VALLE RECASENS FLORES. Servicio de Hematología y Hemoterapia Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

12:00: Evaluación de variantes de significado incierto a través de predictores

ISIDRO AREVALO VARGAS. Investigador predoctoral. Unidad de Investigación Traslacional. IIS Aragón

12:10: Presentación de casos con concurrencia de enfermedades singulares

Histiocitosis maligna y enfermedad de Wolman. Dr Javier Trastoy. Servicio de Pediatría. Hospital Sant Joan de Deu
Enfermedad de Gaucher y Leucemia Mieloide Crónica. Dra Soledad Noya. Sº de Hematología. Complejo Hospitalario Universitario A Coruña.

12:30

PREGUNTAS Y DEBATE

Con la colaboración de:

