

PRIMERAS JORNADAS URUGUAYAS DE ENFERMEDADES NEUROMETABÓLICAS

Invitados extranjeros:

Dr. Jaume Campistol – Jefe del Servicio de Neurología Pediátrica del Hospital San Juan de Dios, Barcelona, España.

Dra. Marina Szlago – Directora Médica del Laboratorio de Neuroquímica "Dr. N. A. Chamoles"; Fundación para el Estudio de las Enfermedades Neurometabólicas, FESEN, Buenos Aires, Argentina.

Dr. Víctor Ruggieri – Médico principal del Servicio de Neurología Pediátrica del Hospital Garrahan, Buenos Aires.

Comité Organizador

- Prof. Dra. Cristina Scavone
- Dra. Aída Lemes
- Dra. Rosario Gueçaimburú
- Dr. Gabriel González
- Dr. Alfredo Cerisola

Fechas:

- Lunes 1º de diciembre 8:30 – 17:30 horas
- Martes 2 de diciembre 8:30 – 12:30 horas – Cocktail de clausura

Dirigido a: Pediatras, Neonatólogos, Neuropediatras, Neurólogos, Psiquiatras, Genetistas, Neuroimagenólogos, Médicos Laboratoristas, Bioquímicos.

Inscripciones e informes: Secretaría de Cátedra de Neuropediatría – C. H. Pereira Rossell (Tel 709 3597). Costo \$ 300

Cupos limitados

Sede: Ball Room – Sheraton Montevideo Hotel – Víctor Soliño 349

Apoya: Laboratorio Genzyme

Programa:

Lunes 1 de diciembre

8:00 – 8:30 Acreditaciones

8:30 – 9:15

- Introducción a las enfermedades neurometabólicas y a sus formas de presentación clínica. Experiencia en el Uruguay. (Dra. Aída Lemes – Dr. Gabriel González)

9:15 – 10:00

- Enfermedades neurometabólicas de presentación neonatal. (Dr. Jaume Campistol)

10:00 – 10:30 Coffee break

10:30 – 11:15

- Enfermedades neurometabólicas de presentación aguda en el niño, el adolescente y el adulto (Dra. Marina Szlago)

11:15 – 12:00

- Encefalopatías metabólicas que pueden debutar con trastornos conductuales, de la personalidad o demencia. (Dr. Víctor Ruggieri)

12:00 – 14:00 Pausa para almuerzo

14:00 – 14:45

- Epilepsias y enfermedades neurometabólicas (Dr. Jaume Campistol)

14:45 – 15:30

- Enfermedades neurometabólicas de presentación crónica en el niño, el adolescente y el adulto (Dra. Marina Szlago)

15:30 – 16:00 Coffee break

16:00 – 16:45

- Manifestaciones cutáneas de las enfermedades neurológicas – “La neuropediatría es una cuestión de piel” (Dr. Víctor Ruggieri)

16:45 – 17:30

- Presentación de casos clínicos (Dra. Rosario Gueçaimburú – Dra. Aída Lemes – Dr. Gabriel González – Dr. Alfredo Cerisola).

Martes 2 de diciembre

8:30 – 9:15

- Fenilcetonuria ayer y hoy: complicaciones neurológicas de los pacientes con fenilcetonuria tratados. (Dr. Jaume Campistol)

9:15 – 10:15

- Enfermedades lisosomales – Diagnóstico y tratamiento. (Dra. Marina Szlago)

10:15 – 10:45 Coffee break

10:45 – 11:15

- Pesquisa neonatal de los errores innatos del metabolismo y su tratamiento (Q. F. Graciela Queiruga – Dr. Alfredo Cerisola)

11:15 – 12:15:

- “Nuevas” enfermedades neurometabólicas: (Dr. Jaume Campistol)
 - o Enfermedades de los neurotransmisores.
 - o Deficiencia de creatina cerebral.

12:15 – 12:30

- Cierre de las jornadas (Prof. Dra. Cristina Scavone)

Cocktail de clausura

PRESENTACIÓN DE LAS JORNADAS

Las enfermedades neurometabólicas son errores innatos del metabolismo que se manifiestan por encefalopatías agudas o crónicas, asociadas o no a otros síntomas y signos sistémicos. El diagnóstico de estas enfermedades genera dificultades al clínico porque son un grupo de patologías muy heterogéneo e individualmente de baja frecuencia. No obstante, deben ser sospechadas en múltiples pacientes dado que en conjunto no pueden considerarse enfermedades raras, y muchas de ellas tienen un tratamiento eficaz. Por eso mismo, cada día es más importante que los diferentes especialistas estén alertas ante las diferentes formas de presentación, de manera de poder orientar los exámenes iniciales y las interconsultas apropiadas.

Estas jornadas están diseñadas para que, partiendo desde una introducción básica a las enfermedades neurometabólicas, los diferentes especialistas sean capaces de reconocer los posibles síntomas, signos y hallazgos paraclínicos iniciales que pueden orientar hacia la presencia de una enfermedad neurometabólica. El razonamiento diagnóstico, basado en la presentación de diferentes casos clínicos, buscará generar una interfase entre pediatras, neuropediatras, psiquiatras, neurólogos, nutricionistas, neuroimagenólogos, genetistas y bioquímicos que contribuya a incrementar la sospecha clínica y el conocimiento de estas enfermedades. De esta forma se podrán lograr diagnósticos más precoces y acceder a los tratamientos más eficaces y, como consecuencia de ello, influir significativamente en el pronóstico de estos pacientes.

Por lo tanto, nuestros pacientes se beneficiarán claramente si aprovechamos esta oportunidad de familiarizarnos con las diferentes formas de presentación clínica. Para lograr este objetivo contaremos con invitados extranjeros reconocidos a nivel internacional por su nivel científico y con una indudable capacidad expositiva que, junto a los aportes de los expositores nacionales, asegurarán el éxito de las jornadas.