



Webinar



Enfermedades minoritarias un reto no solo diagnostico.



02/Diciembre/2020, 17.00h

Dra Amaya Belanger Quintana.
Dra. Mari luz Couce.
Dra. Mar O'Callaghan
Dr. Jesús Villarubia Espinosa

Pocofrecuentes.tv

Inscripciones:
info@pocofrecuentes.org
911091729

Con la colaboración





Programa



Enfermedades minoritarias un reto no solo diagnóstico.

- 17.00 **Modera:**
- Dra. Amaya Belanger Quintana**
*Responsable de CSUR de Enfermedades Metabólicas-Hereditarias,
Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid*
- Ponentes:**
- 17.15 **Trastornos y sintomatología neurológica en la Enfermedad de Gaucher y Fabry**
- Dra. Mar O'Callaghan**
*Neuropediatra, Servicio de Neurología
Unidad de Enfermedades Metabólicas - Clínica Rett, Hospital Sant Joan de Déu*
- 17.30 **Preguntas**
- 17.40 **Diagnóstico de enfermedades lisosomales**
- Dr. Jesús Villarubia Espinosa**
*Servicio Hematología. CSUR de Enfermedades Metabólicas-Hereditarias,
Hospital Ramón y Cajal, Madrid*
- 17.55 **Preguntas**
- 18.05 **Cribado Neonatal en lisosomales en EEUU datos y relevancia**
- Dra. Mari luz Couce**
*Jefa de Servicio de Neonatología del Chus-Responsable de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de
Enfermedades Metabólicas-Hereditarias. Hospital Clínico de Santiago de Compostela*
- 18.20 **Preguntas**
- 18.30 **Conclusiones**