

PROFESORADO

Ana Ávila Bernabéu

Médico Adjunto. Servicio de Nefrología.
Hospital Universitario Doctor Peset.
Valencia

Miguel Ángel Barba Romero

Complejo Hospitalario y Universitario
de Albacete

Juan de Dios García Díaz

Hospital Universitario Príncipe de Asturias.
Madrid

Rafael García Maset

Jefe de Servicio de Nefrología.
Hospital de Manises. Valencia

Pablo García Pavía

Hospital Universitario Puerta de Hierro.
Madrid

Jorge Gómez Cerezo

Hospital Universitario Infanta Sofía. Madrid

Álvaro Hidalgo Vega

Profesor Titular del Departamento de
Fundamentos del Análisis Económico.
Facultad de Ciencias Jurídicas y Sociales.
Universidad de Castilla-La Mancha

Mónica López Rodríguez

Hospital Central de la Cruz Roja.
Madrid

Guillem Pintos Morell

Hospital Universitario
"Germans Trias i Pujol". Barcelona

Miguel Pocoví Mieras

Universidad de Zaragoza

Roser Torra Balcells

Fundació Puigvert. Barcelona

José Vicente Torregrosa

Hospital Clínic.
Universidad de Barcelona



Universidad
de Alcalá

Secretaría Científica:
Springer Healthcare Ibérica S.L.
C/ Orense, 16, 2ª planta, 28020 Madrid
Teléfono: 91 555 40 62

www.expertofabry.com

Shire



Universidad
de Alcalá

 Springer Healthcare

Education

TÍTULO DE EXPERTO EN ENFERMEDAD DE FABRY

20
créditos europeos
(ECTS)

Director académico de la Universidad de Alcalá:

Dr. Melchor Álvarez de Mon Soto

Catedrático de Medicina y Jefe de Servicio

Director Unidad I+D, Asociada al Consejo Superior de Investigación Científica
Universidad de Alcalá. Madrid

Coordinadores Científicos:

Dra. María Dolores del Pino y Pino

Jefa de la Unidad de Gestión Clínica de Nefrología
Complejo Hospitalario Torrecárdenas. Almería

Dra. Sylvia Plaza Romero

Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Doctora en Medicina
Director Médico Asociado. Shire

Shire



PRESENTACIÓN:

La Enfermedad de Fabry (EF) es una enfermedad de depósito lisosomal en la que en todos los órganos afectados se encuentran vacuolas anómalas. El material acumulado en esas vacuolas son glucoesfingolípidos de los cuales el predominante es globotriaosilceramida (Gb3 o Gl3). En 1967 se identificó la causa de la enfermedad como un déficit de la enzima responsable del catabolismo de Gb3: la α -galactosidasa (α -GAL)¹. Este descubrimiento permitió realizar desde entonces el diagnóstico de la enfermedad mediante la determinación de los niveles de α -GAL. La EF es en realidad un complejo síndrome con afectación de múltiples órganos: riñones, corazón, aparato gastrointestinal, ojos, piel, sistema nervioso central y periférico.

Los síntomas de la EF se inician típicamente en la infancia en forma de acroparestesias. Además, los pacientes presentan desde jóvenes unas lesiones papulares purpúricas diseminadas especialmente localizadas en tronco, así como una diaforesis disminuida. Presentan también una lesión corneal típica. La enfermedad progresa lentamente y los síntomas renales, cardíacos y neurológicos suelen aparecer entre los 35 y 40 años. En realidad, muchos pacientes no son diagnosticados hasta que aparece sintomatología renal o cardíaca. Incluso puede ocurrir que la ausencia de angioqueratomas dificulte el diagnóstico de la enfermedad y los pacientes entren en insuficiencia renal terminal sin haber sido diagnosticados de EF.

La identificación del defecto enzimático causante de la enfermedad ha permitido en los últimos años administrar a los pacientes terapia de reemplazamiento enzimático, que cuando se realiza en fases tempranas permite cambiar radicalmente el pronóstico de la enfermedad.

La incidencia de la EF no se conoce de forma exacta pero se han reportado incidencias, que van de 1 en 476.000^{2,3} en la población general. Probablemente la incidencia sea superior, pues parece que hay formas incompletas de la enfermedad que afectan preferentemente a un órgano con falta de los síntomas más característicos, lo cual hace difícil el diagnóstico.

El impacto de un programa de Formación sobre la EF dirigido a distintos especialistas médicos hospitalarios puede suponer un gran avance en la detección y reconocimiento de este tipo de enfermedad.

OBJETIVOS:

- Desarrollar y ampliar los conocimientos sobre la prevención, epidemiología, etiopatogenia, diagnóstico y abordaje integral de la Enfermedad de Fabry.
- Incrementar y actualizar el interés y los conocimientos de los médicos más noveles en el diagnóstico y tratamiento de la Enfermedad de Fabry.
- Potenciar las habilidades médicas de manejo integral de los problemas relacionados con la terapéutica y las nuevas perspectivas y futuros tratamientos.

MODALIDAD DE ENSEÑANZA:

Se desarrollará de forma *online*, a través de una plataforma *e-learning* para el acceso a contenidos, resolución de casos clínicos, debates en foros y evaluaciones *online*.

- Brady RO. Enzymatic abnormalities in diseases of sphingolipid metabolism. Clin Chem. 1967;13(7):565-77.
- Poorthuis BJ, Wevers RA, Kleijer WJ, Groener JE, de Jong JG, van WS, et al. The frequency of lysosomal storage diseases in The Netherlands. Hum Genet. 1999;105(1-2):151-6.
- Meikle PJ, Hopwood JJ, Clague AE, Carey WF. Prevalence of lysosomal storage disorders. JAMA. 1999;281(3):249-54

1. ENFERMEDAD DE FABRY

- Introducción a la Enfermedad de Fabry:**
Concepto. Epidemiología. Genética. Historia Natural.
- Clínica de las manifestaciones extra-renales:**
Implicación Cardíaca. Implicación Neurológica/Otras manifestaciones.
- Diagnóstico:**
Diagnóstico clínico, consenso, errores diagnósticos. Diagnóstico de laboratorio. Programas búsqueda de pacientes.
- Enfermedad de Fabry y mujer.**
- Enfermedad de Fabry en edad pediátrica.**
- Abordaje terapéutico:**
Criterios de tratamiento y pronóstico. Tratamiento sintomático y TRE. Nuevas perspectivas.

2. MANIFESTACIÓN RENAL DE LA ENFERMEDAD DE FABRY

- Epidemiología y estudios de *screening*:**
Desarrollo epidémico e incidencia de la manifestación renal de la Enfermedad de Fabry. Estudios de cribado de la enfermedad.
- Etiopatogenia:**
Causas, factores y mecanismos implicados en el desarrollo de la manifestación renal de la Enfermedad de Fabry.
- Diagnóstico:**
Métodos de diagnóstico, identificación y detección de biomarcadores en la manifestación renal de la Enfermedad de Fabry.
- Clínica:**
Historia Natural y complicaciones en la manifestación renal de la Enfermedad de Fabry.
- Abordaje terapéutico:**
Criterios de tratamiento y objetivos terapéuticos. Fármacos disponibles y futuros tratamientos con foco en paliar la sintomatología y desarrollo de la manifestación renal de la Enfermedad de Fabry.

3. GUÍAS CLÍNICAS E IMPACTO ECONÓMICO DE LA ENFERMEDAD DE FABRY

- Guías clínicas/Recomendaciones:**
 - Sospecha clínica.
 - Diagnóstico precoz y diagnóstico con complicaciones.
 - Estrategias en el manejo terapéutico.
- Impacto económico y social:**
 - Conceptos básicos y aspectos generales del impacto económico de la Enfermedad de Fabry.
 - Calidad de vida, morbilidad, mortalidad y estudio específico del coste económico y social de la Enfermedad de Fabry.