

# I CURSO DE FORMACIÓN

## LEUCODISTROFIAS:

### del diagnóstico precoz a la intervención terapéutica

Espacio Bertelsmann, Madrid  
Viernes 13 de diciembre de 2024

La Asociación Española contra la Leucodistrofia forma parte de ELA (Europa) desde 2005. Entre los objetivos científicos de ELA España, además de impulsar la investigación en el campo de las leucodistrofias, está la formación continua enfocada a promover el diagnóstico temprano y el acceso de los pacientes a las nuevas terapias disponibles.

La detección temprana de los primeros signos y síntomas de una leucodistrofia es esencial para cambiar su pronóstico, y la ventana de oportunidad terapéutica depende principalmente de los profesionales sanitarios dedicados a los niños y las niñas.

Con los siguientes objetivos, ELA España organiza este primer curso de formación para neuropediatras, pediatras hospitalarios, especialistas en enfermedades metabólicas y pediatras de atención primaria:

- Conocer en mayor profundidad la relación entre neurodesarrollo y mielinización en las primeras etapas de la vida.
- Adquirir conocimientos básicos de la fisiopatología e historia natural de las leucodistrofias de inicio precoz y tratables.
- Aprender a detectar de forma temprana los primeros signos clínicos y de neuroimagen de las leucodistrofias.
- Profundizar en los aspectos de diagnóstico diferencial y en el proceso de confirmación bioquímico-genético, enfatizando en circuitos rápidos en nuestro entorno y en el consejo genético.
- Conocer las principales opciones terapéuticas disponibles y cómo acceder a las mismas.
- Actualizar la situación actual del cribado neonatal en España.

Con el aval de:



*Este programa educacional ha sido posible gracias al apoyo incondicional de:*



Inscripción en: <https://www.elaespana.com/1-curso-de-formacion-leucodistrofias/>

Precio de la inscripción: 60 euros

Número limitado de plazas  
Solicitada acreditación de formación continuada al SNS

# PROGRAMA

Viernes 13 de diciembre

## 10:00 Bienvenida e introducción

## 10:30-12:00 Mielinización, neurodesarrollo y enfermedades de la sustancia blanca

Moderadores: Aurora Pujol y Sergio Aguilera

- Proceso fisiológico de mielinización en el SNC: la importancia de los oligodendrocitos en la vida diaria - Fernando de Castro, Instituto Cajal, CSIC, Madrid
- Mielinización y neurodesarrollo -Sergio Aguilera, H.U. de Navarra, Univ. Pública de Navarra, Pamplona
- Leucoencefalopatías y leucodistrofias: conceptos clave en el diagnóstico diferencial –Agustí Rodríguez-Palmero, H.U. Germans Trias i Pujol, Barcelona
- Historia natural de las leucodistrofias tratables: la leucodistrofia metacromática como ejemplo – Laura Lopez-Marín, H. Niño Jesús, Madrid

## 12:00-12:30 Pausa y café

## 12:30-14:00 Claves diagnósticas en leucodistrofias precoces tratables: una emergencia

Moderadores: Mireia del Toro y Beatriz Muñoz Cabello

- Signos de alerta neurológicos y extraneurológicos -Beatriz Muñoz Cabello, H. U. Virgen del Rocío, Sevilla
- Neuroimagen: signos clave de sospecha -Marta Gómez-Chiari, H. Sant Joan de Déu, Barcelona
- Diagnóstico genético: una nueva realidad - Aurora Pujol, IDIBELL, Barcelona
- Biomarcadores diagnóstico y pronóstico - Mireia del Toro, H. U. Vall D'Hebron, Barcelona

## 14:00-15:00 Pausa y comida

## 15:00-17:00 Opciones terapéuticas: del tratamiento paliativo a modificadores de la historia natural

Moderadores: Verónica Cantarín y Alejandra Darling

- Manejo de las complicaciones neurológicas y sistémicas – Sergio Aguilera, HUN-UPNA, Pamplona
- Opciones terapéuticas en leucodistrofias desmielinizantes -Verónica Cantarín, H. Niño Jesús, Madrid
- Leucodistrofia metacromática: un ejemplo de éxito -Alejandra Darling, HSJD, Barcelona
- Terapias en leucodistrofias más allá de la edad pediátrica -Aurora Pujol, IDIBELL, Barcelona

## 17:00-17:30 Pausa y café

## 17:30-18:15 Cribado neonatal en España

Moderadores: Mireia del Toro y Beatriz Muñoz Cabello

- X-ALD: resultados del piloto de cribado neonatal en Andalucía oriental – Raquel Yahyaoui, H. U. Málaga
- Leucodistrofia metacromática: una puesta a punto– Cristóbal Colón, H. Univ. Santiago de Compostela, Galicia

## 18:15-19:00 Foro abierto con preguntas y respuestas interactivas: ¿Qué hemos aprendido?

## 19:00 Conclusiones y cierre



Este programa educacional ha sido posible gracias al apoyo incondicional de:

