

JORNADA CIENTÍFICA HOSPITALARIA

Update en Enfermedades Raras Neuromusculares

Hospital Universitario Puerta del Mar • Cádiz

FECHA

Jornada de Tarde

SEDE

Salón de Actos (HUPM)

HORARIO

16:00 h a 20:30 h

Objetivos de la Jornada

- Optimizar la sospecha diagnóstica precoz en miopatías por depósito (Pompe, lipidosis, glucogenosis) y canalopatías.
- Revisar algoritmos de cribado bioquímico (DBS, biopsia, Glc4) e indicación de NGS / WES / WGS.
- Actualizar la evidencia de terapias dirigidas: reemplazo enzimático de nueva generación, ASO, siRNA y terapia génica.
- Fortalecer el abordaje multidisciplinar continuo interniveles y la transición pediátrico-adulta.

Coordinación y Aavales

- **Organiza:** Servicio de Neurología, Hospital Universitario Puerta del Mar.
- **Aval científico:** Sociedad Andaluza de Neurología (SAN).
- **Dirigido a:** Facultativos especialistas y residentes en Neurología, Medicina Interna, Pediatría, Rehabilitación, Neumología, Genética Médica, Neurofisiología y Farmacia Hospitalaria.

PROGRAMA CIENTÍFICO

HORARIO	SESIÓN / PONENCIA	CONTENIDOS CLAVE Y OBJETIVOS
16:00 – 16:15	Inauguración y Bienvenida Institucional <i>Dirección Médica y Jefatura de Sección de Neurología</i>	Presentación de la jornada, líneas estratégicas y retos en la atención a las enfermedades raras en nuestro hospital.
MÓDULO I: SOSPECHA CLÍNICA, MIOPATÍAS POR DEPÓSITO Y BIOMARCADORES		
16:15 – 16:40	Enfermedad de Pompe y miopatías por depósito: del fenotipo al diagnóstico <i>Diagnóstico precoz en el adulto y pruebas de cribado</i>	Presentación clínica en adultos (debut tardío / late-onset), debilidad de cinturas e insuficiencia respiratoria axial, gota de sangre seca (DBS), actividad enzimática GAA y cribado molecular.
16:40 – 17:05	Abordaje sindrómico y genética de alta resolución en patología neuromuscular <i>Estrategias NGS, WES vs. WGS y medicina de precisión</i>	Elección de paneles genéticos, interpretación de variantes de significado incierto (VUS) y optimización de los circuitos diagnósticos intrahospitalarios.
17:05 – 17:30	Biomarcadores, neurofisiología y resonancia muscular cuantitativa <i>Monitorización objetiva del daño tisular y progresión</i>	Patrones de sustitución adiposa en miopatías por depósito (Pompe, Danon), valor de los neurofilamentos ligeros (NfL) y resonancia corporal total.
17:30 – 18:00	Pausa para Café • Debate y Encuentro Multidisciplinar	
MÓDULO II: REVOLUCIÓN TERAPÉUTICA Y MANEJO INTEGRAL		
18:00 – 18:25	Terapia de Reemplazo Enzimático (TRE) en Pompe: presente y perspectivas <i>Formulaciones de alta afinidad (M6P) y terapia génica</i>	Optimización del aclaramiento glucogénico en músculo esquelético, anticuerpos neutralizantes, respuesta ventilatoria/motora y estado de los vectores AAV.

HORARIO	SESIÓN / PONENCIA	CONTENIDOS CLAVE Y OBJETIVOS
18:25 – 18:50	Terapias avanzadas en AME y Miastenia Gravis rara / refractaria <i>Modulación del splicing e inmunoterapia de precisión</i>	Experiencia acumulada con moduladores SMN2, inhibidores de la cascada del complemento (C5) y bloqueadores del receptor Fc neonatal (FcRn).
18:50 – 19:15	Amiloidosis hereditaria por transtiretina (ATTRv) y distrofias <i>Silenciamiento génico y monitorización sistémica</i>	ASO y siRNA en vida real, seguimiento conjunto de polineuropatía y afectación cardíaca, y protocolos de farmacovigilancia hospitalaria.
19:15 – 19:45	Mesa Redonda: Coordinación Multidisciplinar "Más allá del fármaco" <i>Circuito de soporte respiratorio, funcional y farmacológico</i>	Manejo conjunto entre Neurología, Neumología (VNI precoz y tos asistida), Medicina Física y Rehabilitación, Cardiología y Farmacia Hospitalaria.
19:45 – 20:20	Conferencia de Clausura <i>El paciente con enfermedad rara neuromuscular en el centro del sistema</i>	Transición del paciente pediátrico al adulto en metabolopatías raras, preservación de la autonomía, calidad de vida y humanización asistencial.
20:20 – 20:30	Conclusiones, Compromisos del Centro y Clausura <i>Resumen de perlas prácticas y cierre oficial</i>	Consolidación de las rutas clínicas intrahospitalarias y despedida.

Acreditación y Logística: Actividad presencial dirigida a profesionales sanitarios. Se tramitará la solicitud de acreditación por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de Andalucía. Aforo sujeto a la capacidad del Salón de Actos del Hospital Universitario Puerta del Mar.