



# El reto de la atención primaria en el diagnóstico de las enfermedades mitocondriales

Código del curso: 2024cc17

Enlace web: <https://www.upo.es/formacionpermanente/cursos-de-verano/el-reto-de-la-atencion-primaria-en-el-diagnostico-de-las-enfermedades-mitocondriales>

Fecha: 27 y 28 de junio de 2024

Duración: 15 horas

Eurocréditos: 2 ECTS

Tarifa: 60,00 €\*

\* El coste del certificado-diploma de aprovechamiento es de 10,00 € (en concepto de gestión de expediente y emisión)

Formato: Presencial

Dirección del curso: Prof. Dr. D. Carlos Santos Ocaña. Departamento de Fisiología, Anatomía y Biología celular. Universidad Pablo de Olavide. U729 CIBERER

Profa. Dra. Dña. María Victoria Cascajo Almenara. Investigadora postdoctoral de la Universidad Pablo de Olavide. U729 CIBERER

Profa. Dra. Dña. Gloria Brea Calvo. Departamento de Fisiología, Anatomía y Biología celular. Universidad Pablo de Olavide. U729 CIBERER

1

## Resumen del contenido del curso

Las enfermedades mitocondriales son el grupo más numeroso de enfermedades raras. A las características propias de las enfermedades raras se suman peculiaridades que proceden de las características del orgánulo afectado.

La presencia de material genético propio y su única e insustituible función, generar la energía celular, producen un amplio y heterogéneo número de síntomas donde se implican más de 400 genes y más de 1000 proteínas, afectándose gran parte de los órganos, aparatos y sistemas del organismo.

Indudablemente, el diagnóstico de estas enfermedades es un reto para el sistema sanitario y requiere aunar los esfuerzos de todos los participantes de este sistema, desde los pacientes y familias hasta los investigadores y los clínicos. Por ello es necesario integrar a los profesionales de la atención primaria en este empeño.

## Dirigido a

Personal sanitario que trabaja en la atención primaria, personal en activo como médicos de familia, pediatras, médicos residentes, y profesionales de enfermería, investigadores que se inicien en el estudio de las enfermedades mitocondriales y a futuros profesionales como los estudiantes de medicina y biomedicina.

## Programa

**Jueves 27 de junio**

**09,00 a 9,30 horas** Recepción y entrega de documentación.

**9,30 a 10,00 horas** Inauguración del curso.

**Participan:**

- D. Javier Padilla Bernáldez. Secretario de Estado de Sanidad.
- D. Francisco Oliva Blázquez. Rector de la Universidad Pablo de Olavide.
- D. Isaac Túnez Fiñana. Secretario general de Investigación, Desarrollo e Innovación de la Consejería de Salud y Consumo.
- Prof. Dr. D. Pablo Lapunzina Badía. Coordinador del INGEMM del Hospital universitario La paz y director científico del CIBERER. U753.

**10,00 a 11,30 horas** Sesión 1: "Las mitocondrias y su función en la célula".

**Participan:**

- Prof. Dr. D. Carlos Santos Ocaña. Universidad Pablo de Olavide. U729 CIBERER.  
La función mitocondrial (20').
- Dra. Dña. María Victoria Cascajo Almenara. Universidad Pablo de Olavide. U729 CIBERER.  
Estructura mitocondrial (20').
- Profa. Dra. Dña. Gloria Brea Calvo. Universidad Pablo de Olavide. U729 CIBERER.  
ADN mitocondrial versus ADN nuclear (20').
- Preguntas (15').

**11,30 a 12,00 horas** Descanso.

**12,00 a 14,00 horas** Sesión 2: "Bases para el diagnóstico clínico".

**Participan:**

- Prof. Dr. D. Pablo Lapunzina Badía. (30').
- Profa. Dra. Dña. Gloria Garrabou Tornos. Hospital Clinic de Barcelona. U722 CIBERER. (20').
- Dña. Verónica Cantarín Extremera. Hospital infantil Niño Jesús de Madrid. GCV07 CIBERER. (20').
- Dra. Dña. Beatriz Muñoz Cabello. Hospital universitario Virgen del Rocío de Sevilla. (20').
- Dra. Doña Ana Barcia Ramírez. Hospital universitario Virgen de Valme. (20').
- Preguntas (10').

**16,00 a 18,00 horas** Sesión 3: "La complejidad del diagnóstico molecular".

**Participan:**

- Prof. Dr. D. Francesc Palau Martínez. Hospital San Joan de Deu de Barcelona. U732 CIBERER. (30').
- Profa. Dra. Dña. Belén Pérez González. UAM-CBM. U746 CIBERER. (30').
- Dr. D. Rafael Artuch Iribarri. Hospital San Joan de Deu de Barcelona. U703 CIBERER. (30').
- Dña. Nerea González Baena (AEPMI). La experiencia del paciente. (15').
- Preguntas. (15').

**18,00 a 18,30 horas** Descanso.

**18,30 a 20,00 horas** Mesa Redonda: "Las herramientas disponibles para el diagnóstico".

3

**Participan:**

- Dr. D. Joaquín Dopazo Blázquez. U715 CIBERER. Fundación Pública Andaluza Progreso y Salud. (20').
- Dra. Dña. Beatriz Morte Molina. CIBERER. Impact Genómica, ENoD, Mapper. (20').
- Dña. Ana Pineda. Enfermera de Urgencias. Delegado de soporte de ANSEDH Síndrome de Ehlers Danlos.
- Pediatra.
- Dña. Isabel Motero Vázquez. Directora de FEDER.
- Dña. Isabel Martínez Martínez. Vicepresidenta AEPMI.

## Viernes 28 de junio

**9,30 a 11,00 horas** Taller (I): "Análisis de casos reales de diagnóstico".

**Participan:**

- Dra. Dña. Verónica Cantarín Extremera. (25').
- Dra. Dña. Beatriz Muñoz Cabello. (25').
- Prof. Dr. D. Eduardo López Laso. Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba. GCV06 CIBERER. (25').
- Preguntas (15')

**11:00 a 11:30 horas** Descanso

**11,30 a 13,45 horas** Taller (II) Conferencia: "Diagnóstico: manos a la obra".

- Presentación de casos. (11,30 a 12,00 horas).
- Trabajo de los grupos. (12,00 a 13,00 horas).
- Presentación de diagnósticos. (13,00 a 13,45 horas).

**13,45 a 14,00 horas** Clausura del curso y entrega de diplomas.

## Patrocinan



**Fundación**  
—  
**Cajasol**



**ciiber** | **ER**

CENTRO DE INVESTIGACIÓN  
BIOMÉDICA EN RED  
Enfermedades Raras

4

## Colaboran

**feder**  
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS



## Contacto

Sede Olavide en Carmona - Rectora Rosario Valpuesta  
C/ Ramón y Cajal, 15. 41410 - Carmona (Sevilla)  
954 144 355 / 608 234 949  
[www.upo.es/olavideencarmona](http://www.upo.es/olavideencarmona)  
[olavideencarmona@upo.es](mailto:olavideencarmona@upo.es)