



# 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

## 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.
- 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:**
- Dr. D. Pablo Lapunzina Badía. (30').
  - Dra. Dña. Gloria Garrabou Tornos. Hospital Clinic de Barcelona. U722 CIBERER. (20').
  - Dra. 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:**
- Dr. D. Francesc Palau Martínez. Hospital San Joan de Deu de Barcelona. U732 CIBERER. (30').
  - Dra. Dña. Belén Pérez González. UAM-CBM. U746 CIBERER. (30').
  - Dr. D. Rafael Artuch Iriberry. 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**".

- Participan:**
- Dr. D. Antonio Poyatos Carmona. Director del Plan Andaluz de Genética.
  - Dra. Dña. Rosario Carmona Muñoz. U715CIBERER. Fundación Pública Andaluza Progreso y Salud. (15')
  - Dra. Dña. Beatriz Morte Molina. CIBERER. Impact Genómica, ENoD, Mapper. (15').
  - Dra. Dña. María de Carmen Cabello Anaya. Pediatra.
  - Dña. Ana Pineda Soriano. Enfermera de Urgencias. Delegada de soporte de ANSEDH Síndrome de Ehlers Danlos.
  - Dña. Regla Garci Espejo. Servicio de atención psicológica 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').
  - 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



CENTRO DE INVESTIGACIÓN  
BIOMÉDICA EN RED  
Enfermedades Raras

## Colaboran



[www.aepmi.org](http://www.aepmi.org)

## 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)