

## PRESENTACIÓN DE LAS JORNADAS

Las enfermedades neurometabólicas son errores innatos del metabolismo que se manifiestan por encefalopatías agudas o crónicas, asociadas o no a síntomas y signos sistémicos. El diagnóstico de estas enfermedades genera dificultades al clínico porque son un grupo de patologías muy heterogéneo e individualmente de baja frecuencia. No obstante, deben ser sospechadas en múltiples pacientes dado que en conjunto, no pueden considerarse enfermedades raras y muchas de ellas tienen un tratamiento eficaz. Por eso mismo cada día es más importante que los diferentes especialistas estén alerta ante las diferentes formas de presentación, de manera de poder orientar los exámenes iniciales y las interconsultas apropiadas.

Estas jornadas están diseñadas para que, partiendo desde una introducción básica a las enfermedades neurometabólicas, los diferentes especialistas sean capaces de reconocer los posibles síntomas, signos y hallazgos paraclínicos iniciales que pueden orientar hacia la presencia de una enfermedad neurometabólica. El razonamiento diagnóstico, basado en la presentación de diferentes casos clínicos, buscará generar una interfase entre pediatras, neuropediatras, psiquiatras, neurólogos, nutricionistas, neuroimagenólogos, genetistas y bioquímicos que contribuya a incrementar la sospecha clínica y el conocimiento de estas enfermedades. De esta forma se podrán lograr diagnósticos más precoces y acceder a los tratamientos más eficaces y como consecuencia de ello, influir significativamente en el pronóstico de estos pacientes.

Por lo tanto, nuestros pacientes se beneficiarán claramente si aprovechamos esta oportunidad de familiarizarnos con las diferentes formas de presentación clínica. Para lograr este objetivo contaremos con invitados extranjeros reconocidos a nivel internacional por su nivel científico y con una indudable capacidad expositiva que, junto a los aportes de los expositores nacionales, asegurarán el éxito de las jornadas.

DIGRAF

1  
y  
2  
DICIEMBRE

# PRIMERAS JORNADAS URUGUAYAS DE ENFERMEDADES NEUROMETABÓLICAS

Sheraton Montevideo Hotel  
Ball Room / Victor Soliño 349

Organizan:  
Cátedra de Neuropediatría  
Sociedad Uruguaya de Neuropediatría



genzyme

# PRIMERAS JORNADAS URUGUAYAS DE ENFERMEDADES NEUROMETABÓLICAS

## Dirigido a

Pediatras, Neonatólogos, Neuropediatras, Neurólogos, Psiquiatras, Genetistas, Neuroimagenólogos, Médicos Laboratoristas, Bioquímicos, Nutricionistas.

## Invitados Extranjeros

**Dr. Jaume Campistol** / Jefe del Servicio de Neurología Pediátrica del Hospital San Juan de Dios, Barcelona, España.

**Dra. Marina Szlago** / Directora Médica del Laboratorio de Neuroquímica "Dr. N. A. Chamoles", Fundación para el Estudio de las Enfermedades Neurometabólicas, FESEN, Buenos Aires, Argentina.

**Dr. Victor Ruggieri** / Médico principal del Servicio de Neurología Pediátrica del Hospital Garrahan, Buenos Aires, Argentina.

## Comité Organizador

Prof. Dra. Cristina Scavone  
Dra. Aída Lemes

Dra. Rosario Gueçaimburú  
Dr. Gabriel González

Dr. Alfredo Cerisola

## Programa

Lunes 1º de Diciembre

- 08:00 08:30** Acreditaciones
- 08:30 09:15** **Introducción a las Enfermedades Neurometabólicas y sus formas de presentación clínica. Experiencia en el Uruguay.**  
Dra. Aída Lemes - Dr. Gabriel González
- 09:15 10:00** **Enfermedades Neurometabólicas de presentación neonatal.**  
Dr. Jaume Campistol
- 10:00 10:30** Coffee Break
- 10:30 11:15** **Enfermedades Neurometabólicas de presentación aguda en el niño, el adolescente y el adulto.**  
Dra. Marina Szlago
- 11:15 12:00** **Encefalopatías metabólicas que pueden debutar con trastornos conductuales, de la personalidad o demencia.**  
Dr. Victor Ruggieri

- 12:00 14:00** Pausa para almuerzo
- 14:00 14:45** **Epilepsias y Enfermedades Neurometabólicas.**  
Dr. Jaume Campistol
- 14:45 15:30** **Enfermedades Neurometabólicas de presentación crónica en el niño, el adolescente y el adulto.**  
Dra. Marina Szlago
- 15:30 16:00** Coffee Break
- 16:00 16:45** **Manifestaciones Cutáneas de las Enfermedades Neurológicas. "La Neuropediatría es una cuestión de piel".**  
Dr. Victor Ruggieri
- 16:45 17:30** **Presentación de casos clínicos.**  
Dra. Rosario Gueçaimburú, Dra. Aída Lemes, Dr. Gabriel González, Dr. Alfredo Cerisola.

## Programa

Martes 2 de Diciembre

- 08:30 09:15** **Fenilcetonuria ayer y hoy: Complicaciones Neurológicas de los pacientes con Fenilcetonuria tratados.**  
Dr. Jaume Campistol
- 09:15 10:15** **Enfermedades Lisosomales - Diagnóstico y tratamiento.**  
Dra. Marina Szlago
- 10:15 10:45** Coffee Break
- 10:45 11:15** **Pesquisa Neonatal de los errores innatos del metabolismo y su tratamiento.**  
Q. F. Graciela Queiruga, Dr. Alfredo Cerisola
- 11:15 12:15** **Nuevas Enfermedades Neurometabólicas. Enfermedades de los Neurotransmisores. Deficiencia de Creatina Cerebral.**  
Dr. Jaume Campistol
- 12:15 12:30** **Cierre de las Jornadas**  
Prof. Dra. Cristina Scavone
- Cocktail de Clausura