



# **Las Enfermedades Huérfanas de la Mielina**

(Myelin orphan diseases in health)

**“MYELINET”**

## ***Diagnóstico y Aproximaciones Terapéuticas en las Leucodistrofias***

*(Diagnostic and Therapeutic approaches in Leukodystrophies)*

**9-11 Noviembre 2010**

**Burgos, España**

***Con la colaboración de***



**Martes, 9 de Noviembre / Tuesday, 9<sup>th</sup> November**

**18h Inscripción / Registration**

**18h10 Inauguración. Promoción de la autonomía personal - IMSERSO /**  
Welcome. Promotion of the personal autonomy – IMSERSO.

**18h30 - 19h30 Profesionales implicados en el diagnóstico de las Leucoencefalopatías y la atención de los pacientes y sus familias. Habilidades de comunicación y transmisión del diagnóstico.** Dra. Concepción SIERRA. (Jaén-España).

*Professionals implied in the diagnosis of the leukoencephalopathies and attention of patients and its families. Abilities of Communications and transmission of the diagnosis.*

**20h30 Cena / Dinner**

**Miércoles, 10 de noviembre: Conceptos Generales / Wednesday, 10<sup>th</sup> November: General knowledge.**

***Los principales grupos de Leucodistrofias / The main groups of leukodystrophies.***

***9h - 10h30 La sustancia blanca normal y patológica / Normal and Pathological White Matter.***

Células gliales, Mielina y Mielinización – Dr. Salvador MARTINEZ. (Alicante, España).

*Glial cells, Myelin and Myelination.*

Particularidades metabólicas de las Células Gliales – Dra. Aurora PUJOL. (Barcelona, España).

*Metabolic specificities of Glial Cells.*

Clasificación y aproximaciones de las Resonancias Magnéticas de las Leucodistrofias – Prfa. Diana RODRIGUEZ. (Paris, Francia).

*Classification and MRI approaches of Leukodystrophies.*

**10h30-11h00 Pausa y café / Break**

***11h-13h Indicadores bioquímicos en las Leucodistrofias / Leukodystrophies with biochemical markers.***

Desórdenes peroxosomales y Leucodistrofias – Prf. Patrick AUBOURG. (Paris Francia).

*Peroxisomal disorders and adrenoleucodystrophies.*

Desorden lisosomal y Leucodistrofia Metacromática – Prf. Ingeborg KRAEGELOH-MANN. (Tubingen, Alemania).

*Lysosomal disorders and metachromatic leukodystrophy.*

La Enfermedad de Krabbe y otros desórdenes lisosomales – Prf. Alfried KOHLSCHUTTER. (Hambourg, Alemania).

*Krabbe Disease and other Lysosomal disorders.*

Desórdenes mitocondriales y Leucoencefalopatías en relación con altos niveles de lactato en el tronco encefálico y la médula espinal (LBSL) – Prfa. Graziella UZIEL. (Milano, Italia).

*Mitochondrial disorders and Leucoencephalopathies with brain stem and spinal cord involment with high lactates (LBSL).*

**13h - 14h30 Comida / Lunch**

**14h30-16h30 Leucodistrofias cavitarias o quísticas / Leukodystrophies with cavitations or cysts.**

Desórdenes relacionados con el eIF2B y CACH/VWM – Prfa. Odile BOESPFLUG-TANGUY. (Paris, Francia).

*CACH/VWM and eIF2B related disorders.*

Desórdenes relacionados con la enfermedad de Alexander y el GFAP –Prf. Diana RODRIGUEZ. (Paris, Francia).

*Alexander Disease and GFAP related disorders.*

Desórdenes relacionados con Leucodistrofia Megaloencefálica con quistes subcorticales (MLC) – Prf. Enrico BERTINI. (Rome, Italia).

*MLC related disorders.*

Polioencefalitis heredadas – Prfa. Diana RODRIGUEZ. (Paris, Francia).

*Inherited porencephalies.*

**16h30-17h00 Pausa y Café / Break**

**17h00-18h00 Leucodistrofias con calcificaciones / Leukodystrophies with calcifications.**

Aicardi-Gouttieres y desórdenes relacionados – Prfa. Diana RODRIGUEZ. (Paris, Francia).

*Aicardi-Gouttieres and related disorders.*

Leucodistrofias con calcificaciones y quistes – Prf. Enrico BERTINI. (Rome, Italia).

*Leukodystrophies with calcifications and cysts.*

**18h00-19h00 Otras formas de leucodistrofias desmielinizantes / Other forms of Demyelinating Leukodystrophies.**

La forma dominante de las Leucodistrofias – Prf. Pierre LABAUGE. (Nîmes-Montpellier, Francia).

*Dominant form of leukodystrophies.*

Nuevas Entidades (Sordera/ cardiomiopatías, RAVINE) – Prf. Enrico BERTINI (Rome, Italia) y Prfa. Diana RODRIGUEZ. (Paris, Francia).

*New entities (Deafness/cardiomyopathies, RAVINE).*

**19h00-20h30 Desórdenes heredados de la formación de la mielina / Inherited disorders of myelin formation.**

La Enfermedad de Pelizaeus Merzbacher y la paraplejia espástica desmielinizante – Prfa. Odile BOESPFLUG-TANGUY. (Paris, Francia).

*Pelizaeus Merzbacher Disease and dysmyelinating spastic paraplegia.*

Otras leucodistrofias hipomielinizantes (HCC, 4H, HABC..) – Prfa. Roberta BIANCHERI. (Genova, Italia).

*Other hypomyelinating leukodystrophies (HCC, 4H, HABC..).*

**20h30 Cena / Dinner**

**Jueves, 11 de Noviembre: aprendizaje / Thursday, 11<sup>th</sup> November: training sessions.**

***Pautas sobre el reconocimiento de las leucodistrofias en las IRM/ MRI recognition pattern of leukodystrophies***

**Cada participante expondrá en cuatro sesiones de trabajo diferentes (máximo 10 participantes por sesión).**

**Each participant will be trained in four distinct working sessions of one hour each (maximum 10 participants/session).**

***8h30 - 10h30 1ª parte de la sesión / Part one of session.***

**10h30-11h00 Pausa y Café / Break**

**11h00 - 13h00 2ª parte de la sesión / Part two of session.**

**13h-14h30 Comida / Lunch**

## **PONENTES**

**Dra. Concepción SIERRA.**

Neuropediatra. Complejo Hospitalario de Jaén.  
(Jaén-España)

**Dr. Salvador MARTINEZ.**

Instituto de Neurociencias de Alicante.  
Universidad Miguel Hernández – CSIC.  
(Alicante, España)

**Dra. Aurora PUJOL.**

IDIBELL .  
(Barcelona, España).

**Prfa. Diana RODRIGUEZ.**

Neuropediatra. Hospital Armand Trousseau.  
(Paris, Francia).

**Prf. Patrick AUBOURG.**

Neuropediatra.  
Hospital Saint-Vicent de Paul.  
(Paris Francia).

**Prf. Ingeborg KRAEGELOH-MANN.**

Department of Pediatric and Developmental Neurology.  
University Children's Hospital.  
(Tubingen, Alemania).

**Prf. Alfried KOHLSCHUTTER.**

University Medical Center Hamburg Eppendorf.  
(Hambourg, Alemania).

**Prfa. Graziella UZIEL.**

Fondazione Istituto Neurologico.  
(Milano, Italia).

**Prfa. Odile BOESPFLUG-TANGUY.**

Neuropediatra. Hospital Robert Debré.  
(Paris, Francia).

**Prf. Enrico BERTINI.**

Unit For Neuromuscular and Neurodegenerative Disorders.  
Bambino Gesù' Children's Research Hospital.  
(Rome, Italia) .

**Prf. Pierre LABAUGE.**

Department of Neurology.  
Centre Hospitalo Universitaire de Montpellier.  
(Nîmes-Montpellier, Francia).

**Prfa. Roberta BIANCHERI.**

Child Neurology.  
Unit DepT of Neuroscience.  
(Genova, Italia).