

**Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones  
Congénitas (ASEREMAC)**

**40ª REUNIÓN ANUAL DEL ECEMC**

**Y**

**CURSO DE ACTUALIZACIÓN SOBRE LA INVESTIGACIÓN  
DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS**

**Organizados por:**

- Grupo Coordinador del ECEMC. Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC) del Instituto de Salud Carlos III, Madrid.
- Servicio de Pediatría de la OSI Goierri-Alto Urola-Hospital de Zumárraga. Zumárraga (Guipúzcoa).

**Zumárraga, 19-21 de Octubre de 2017**

**Solicitada Acreditación por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de la Comunidad de Madrid-Sistema Nacional de Salud (Expediente 07-AFOC-03052.8/2017).**

**40ª Reunión Anual del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones  
Congénitas  
Y  
Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos**

---

**COMITÉ DE HONOR**

**Presidente:** **Dr. Jon Darpón Sierra**  
**Ilmo. Consejero de Salud de Euskadi**

**Vocales:** **Dña. Maite Peña López**  
Excma. Diputada de Políticas Sociales de la Diputación  
Foral de Gipuzkoa

**D. Mikel Serrano Aperribay**  
Excmo. Alcalde de Zumárraga

**Dª María Jesús Gemma Múgica Anduaga**  
Excma. Directora General de Osakidetza-Servicio Vasco  
de Salud.

**Dª Laura Aguirre Alberdi**  
Excma. Directora Gerente OSI Goierri-Alto Urola

**Dr. Javier Korta Murua**  
Excmo. Presidente de la Sociedad Vasco-Navarra de  
Pediatria

**Dª Elisa Carmona Maldonado**  
Excma. Presidenta de Aspace Gipuzkoa

**D. Juan Cid**  
Excmo. Presidente de Gautena

**40ª Reunión Anual del  
Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas  
y Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos**

---

**COMITÉ ORGANIZADOR**

**COMITÉ LOCAL:**

- Presidentas:** Dra. Ester Zuazo Zamalloa  
Dra. M. Mar Lertxundi Etxeberria
- Secretaría ejecutiva:** Dr. Javier Calzada Barrena
- Vocales:** Dra. Amalia Pérez Saez  
Dra. Elisabet Blarduni Cardón  
Dra. M.José Azanza Agorreta  
Dra. Soraya Iparraguirre rodriguez  
Dra. Nagore Pacho Beristain  
Dra. Miren Imaz Murguiondo  
Dr. Carlos Zabaleta Camino  
Dr. Pablo Di Franco Sio  
Dra. Larraitz Arriola Larrarte  
Dra. Raquel Saez Villaverde  
Dra. Ana Aguirre Unceta-Barrenechea

**COMITÉ CENTRAL:**

- Presidenta de Honor:** Prof. Dra. María Luisa Martínez-Frías  
**Presidenta:** Dra. Eva Bermejo Sánchez
- Secretaria científica:** Dña. Lourdes Cuevas Catalina
- Vocales:** Dra. Paloma Fernández Martín  
Dra. María Regla García Benítez  
Dña. Alexandra MacDonald San Martín  
Dra. María Luisa Martínez-Fernández  
Dra. María Montserrat Real Ferrero
- Secretaría Técnica:** D. Eduardo Martínez Fernández  
Dña. Mercedes Rodríguez Adrada  
Dña. Josefa Martínez
- Informática:** D. Mariano Llorente Cerro



**Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas  
(ASEREMAC)**

**Junta Directiva**

**Presidenta**

Amparo Sanchis Calvo

**Secretaria con funciones de Tesorera**

Paloma Fernández Martín

**Vocales**

Paulino Aparicio Lozano  
Ignacio Arroyo Carrera  
Angel García García  
Javier González de Dios  
Héctor Huertas Camacho  
Luis Paisán Grisolía

40ª RECEMC

2017



**Pre-Programa Científico de la  
40ª Reunión Anual del ECEMC**

**y Curso de Actualización sobre  
Investigación de los Defectos Congénitos**

**Zumárraga, 19-21 de Octubre de 2017**

## CONFERENCIANTES INVITADOS (por orden alfabético)

- ♦ Dr. Ignacio Arroyo Carrera: Pediatra. Servicio de Pediatría, Hospital San Pedro de Alcántara. Investigador adscrito del grupo U724 del CIBERER. Cáceres.
- ♦ Dra. Eva Bermejo-Sánchez: Coordinadora del ECEMC y Responsable de la Sección de Epidemiología Científico Titular, Jefe de Área. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC), Instituto de Salud Carlos III. Jefe del Grupo U724 del CIBERER. Presidenta del Comité Ejecutivo del ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research). Madrid.
- ♦ Dr. Salvador Climent Alberola: Jefe del Servicio de Pediatría. Hospital General de Ontinyent (Valencia).
- ♦ Dra. Carla Escribano García: Médico Adjunto. Servicio de Pediatría. Hospital del Río Hortega. Valladolid.
- ♦ Dra. Paloma Fernández Martín: Médico Responsable del SITTE (Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español, y del SITE (Servicio de Información Telefónica para la Embarazada, Sección de Teratología Clínica, Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC), Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- ♦ Dra. María Luisa Martínez-Fernández: Responsable del Laboratorio de Citogenética y Genética molecular del ECEMC. Investigadora CIBERER (Grupo U724). Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC), Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- ♦ Prof. Dr. Salvador Martínez Pérez: Catedrático de Anatomía y Embriología Humana. Director del Instituto de Neurociencias de Alicante (CSIC-UMH). Colaborador Científico del ECEMC. Alicante.
- ♦ Dra. Amparo Sanchis Calvo: Jefe Clínico. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Dr. Peset. Investigadora adscrita del grupo U724 del CIBERER. Presidenta de ASEREMAC. Valencia.
- ♦ Dr. Eduardo Tizzano Ferrari: Director del Área de Genética Clínica y Molecular del Hospital Universitari Vall d'Hebrón. Barcelona.
- ♦ Dr. Andoni Urtizberea: Facultativo, Hospital Marin, AP-HP, Hendaya, Francia. Sub-director, Centro de excelencia para NMD (GNMH), Hendaya. Director, Escuela de verano de Miología, Instituto de Miología, Paris, Francia. Consultor referente en enfermedades neuromusculares.

## PROGRAMA CIENTÍFICO

**Viernes, 20 de Octubre de 2017**

08:00-08:25.- Recogida de la documentación y colocación de los posters.

---

08:30-09:00.- **Apertura Oficial de la 40ª Reunión Anual del ECEMC  
y el Curso de Actualización sobre Investigación de los  
Defectos Congénitos**

**Jon Darpón Sierra – Consejero de Salud del Gobierno Vasco**

Presidente del Comité de Honor de la 40ª Reunión Anual del ECEMC y el Curso

**Prof. María Luisa Martínez-Frías.**

Fundadora del ECEMC.

Presidenta de Honor del Comité Organizador

**Dr. Javier Calzada Barrena.**

Jefe del Servicio de Pediatría de la OSI Goierri-Alto Urola-Hospital de Zumárraga

---

### **SESIÓN I: Mesa Redonda sobre Neurociencias**

---

Modera: **Eva Bermejo**

09:05-09:55.- **Salvador Martínez Pérez:** Genética y epigenética en las Enfermedades Neurodegenerativas.

10:00-10:50.- **Eduardo Tizzano Ferrari:** Últimos progresos en terapias avanzadas de la Atrofia Muscular Espinal.

10:50-11:00.- Preguntas y discusión

---

11:05-11:30.- Pausa y café.



---

## SESIÓN II: El Clínico ante diferentes tipos de patologías

---

Modera: **Ester Zuazo**

11:35-12:05.- **Ignacio Arroyo Carrera:** Diagnóstico prenatal no invasivo, en sangre materna, de aneuploidías fetales.

12:10-12:40.- **Salvador Climent Alberola:** Actualización sobre colagenopatías en recién nacidos y niños. Ejemplos clínicos.

12:45-13:15.- **Amparo Sanchis Calvo:** Síndrome de KBG – Un diagnóstico difícil: Revisión de la literatura y evolución de un paciente.

13:20-13:35.- Preguntas, comentarios y discusión

---

13:40-15:15.- Comida de trabajo

---

## SESIÓN III: Causas ambientales de los defectos congénitos

---

Modera: **Salvador Martínez**

15:20-16:00.- **Paloma Fernández Martín:** Lupus y embarazo: Riesgos obstétricos y pediátricos.

16:05-16:45.- **Eva Bermejo-Sánchez:** Microbioma prenatal y su influencia sobre la salud y la enfermedad.

---



---

## SESIÓN IV: Causas genéticas de los defectos congénitos

---

Moderador: **Eduardo Tizzano**

16:50-17:15.- **M<sup>a</sup> Luisa Martínez-Fernández:** Cromosomas en anillo: Revisión y descripción de pacientes del ECEMC.

17:20-17:45.- **Carla Escribano García:** Paradojas genéticas: implicación en la consulta de Pediatría.

---

---

## Acto de Homenaje del ECEMC a la Prof. María Luisa Martínez-Frías

---

17:50-19:00.-

Con participación de:

- Miembros del Grupo Coordinador del ECEMC
  - Miembros del Grupo Periférico del ECEMC
-

**Sábado, 21 de Octubre de 2017**

---

**SESIÓN V:  
Aspectos Metodológicos de la Red Clínica del ECEMC**

---

- 08:30-09:30.- **María Luisa Martínez-Frías y Eva Bermejo Sánchez:**
- Resumen de la actividad del ECEMC en el último año.
  - Movimiento de centros. Bienvenida a los nuevos hospitales colaboradores.
  - Nuevas propuestas de investigación.
  - Próximas reuniones del ECEMC:
    - Valladolid, 18-20 de octubre de 2018  
(presentación por el grupo del ECEMC del Hospital Río Hortega)
    - Reuniones futuras
- 

- 09:30-10:30.- **Asamblea General de ASEREMAC (Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas).**  
(previamente a la Reunión del ECEMC se distribuirá el Orden del Día)
- 

- 10:30-11:00.- Pausa y café.
- 

**SESIÓN VI (de Posters):  
Taller sobre Diagnóstico Clínico de los Defectos Congénitos**

---

Coordinan: **Mar Lertxundi y Eva Bermejo**

- 11:00-12:30.- Intervienen: Todos los médicos participantes de los distintos hospitales de la Red Clínica del ECEMC.
-

---

## CONFERENCIA DE CLAUSURA

---

Presentación: **Ester Zuazo Zamalloa**

12:30-13:25.- **Andoni Urtizberea:**  
Anomalías del desarrollo y enfermedades neuromusculares

---

13:30 horas.- **Clausura de la Reunión del ECEMC 2017**

13:45 horas.- Comida de Clausura

\* \* \* \* \*