

41ª Reunión Anual del ECEMC



y Curso de Actualización sobre la
Investigación de los Defectos Congénitos
Valladolid, 18-20 de octubre de 2018

Organizan: Grupo Coordinador del ECEMC y
Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Río Hortega



Hospital Universitario
Río Hortega
de Valladolid



ciberer *isciii*

FUNDACIÓN
1000 sobre
defectos congénitos



Solicitada Acreditación Expte. 07-AFOC-06485.2/2018

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

41ª REUNIÓN ANUAL DEL ECEMC

Y

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

Organizados por:

- Grupo Coordinador del ECEMC (Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas). Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC), Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.

Valladolid, 18-20 de Octubre de 2018

**Solicitada acreditación por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones
Sanitarias de la Comunidad de Madrid-Sistema Nacional de Salud
(Expediente 07-AFOC-06485.2/2018).**

**41ª Reunión Anual del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones
Congénitas
y
Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos**

COMITÉ DE HONOR

Sr. D. Oscar Puente Santiago
Alcalde de Valladolid

Sr. D. Antonio María Sáez Aguado
Consejero de Sanidad de la Junta de Castilla y León

Sr. D. Rafael López Iglesias
Gerente Regional de Salud de Castilla y León (SACyL)

Sr. D. Agustín Álvarez Nogal
Director General de Salud Pública de Castilla y León

Sr. D. José Luis Almudí Alegre
Presidente del Colegio Oficial de Médicos de Valladolid

**41ª Reunión Anual del
Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas
y Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos**

COMITÉ ORGANIZADOR

COMITÉ LOCAL:

Presidente: Dr. Fernando Centeno Malfaz

Secretaría Ejecutiva: Dra. Carla Escribano García

Vocales: Dr. Ramón Cancho Candela
Dr. Antonio Hedrera Fernández
Dra. Inés Mulero Collantes

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
Dra. María Luisa Martínez-Fernández
Dra. María Montserrat Real Ferrero

Secretaría Técnica: Dña. Mercedes Rodríguez Adrada
D. Eduardo Martínez Fernández

Informática: D. Mariano Llorente Cerro

AGRADECIMIENTOS

La organización de esta Reunión y Curso ha sido posible gracias a las subvenciones y ayudas recibidas de las siguientes instituciones y entidades:

- **Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades**
- **CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras)**
- **Consejería de Sanidad de la Junta de Castilla y León**
- **Sanidad de Castilla y León "SACyL"**
- **Hospital Universitario Río Hortega**
- **Ayuntamiento de Valladolid**
- **Colegio Oficial de Médicos de Valladolid**
- **Fundación 1000 sobre Defectos Congénitos**
- **Laboratorios:**
 - **Ordesa**
 - **Mead Johnson**
 - **Nutricia Metabólica**
 - **Nestlé**



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

Junta Directiva

Presidente

Ignacio Arroyo Carrera

Secretaria con funciones de Tesorera

Paloma Fernández Martín

Vocales

Paulino Aparicio Lozano
Víctor Canduela Martínez
Fernando Centeno Malfaz
Francisca Luisa Gallardo Hernández
Héctor Huertas Camacho
Víctor Marugán Isabel

41ª RECEMC

2018



**Programa Científico de la
41ª Reunión Anual del ECEMC**

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

Valladolid, 18-20 de Octubre de 2018

CONFERENCIANTES INVITADOS (por orden alfabético)

- ♦ Dr. Ignacio Arroyo Carrera: Pediatra. Servicio de Pediatría, Hospital San Pedro de Alcántara. Investigador Adscrito del grupo CB06/07/0058 del CIBERER. Presidente de ASEREMAC. Cáceres.
- ♦ Dra. Eva Bermejo-Sánchez: Científico Titular, Jefe de Área. Coordinadora Científica del ECEMC y Responsable de la Sección de Epidemiología. Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC), Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Jefe del Grupo CB06/07/0058 del CIBERER. Directora Científica del Biobanco Nacional del ISCIII. Anterior Presidenta del Comité Ejecutivo del ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research). Madrid.
- ♦ Dr. Ramón Cancho Candela: Servicio de Pediatría. Hospital Universitario del Río Hortega. Valladolid.
- ♦ Dr. Fernando Centeno Malfaz: Jefe del Servicio de Pediatría. Hospital Universitario del Río Hortega. Investigador Adscrito CIBERER (Grupo CB06/07/0058). 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. Karen E. Heath: Investigadora Senior. Sección de Endocrinología Molecular. Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM). Investigadora Adscrita CIBERER (Grupo CB06/07/1005). Hospital Universitario La Paz. Madrid.
- ♦ Dra. María Luisa Martínez-Fernández: Responsable del Laboratorio de Citogenética y Genética molecular del ECEMC. Investigadora CIBERER (Grupo CB06/07/0058). 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. Belén Pérez González: Profesora Titular del Departamento de Biología Molecular de la Universidad Autónoma de Madrid. Responsable del diagnóstico genético de Enfermedades Metabólicas Hereditarias del CEDEM. Jefe del Grupo CB06/07/0004 del CIBERER. Centro de Biología Molecular, Universidad Autónoma de Madrid.
- ♦ Dra. Graciela Pi Castán: Pediatra. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de La Ribera. Investigadora Adscrita del grupo CB06/07/0058 del CIBERER. Alzira (Valencia).
- ♦ Dra. Amparo Sanchis Calvo: Jefe Clínico. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Dr. Peset. Investigadora Adscrita del grupo CB06/07/0058 del CIBERER. Anterior Presidenta de ASEREMAC. Valencia.

PROGRAMA CIENTÍFICO

Viernes, 19 de Octubre de 2018

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

08:30-09:00.- **Apertura Oficial**

Autoridades

Dr. Fernando Centeno Malfaz.

Presidente del Comité Organizador Local.

Dr. Ignacio Arroyo Carrera.

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

Dra. Eva Bermejo-Sánchez.

Presidenta del Comité Organizador Central y Coordinadora Científica del ECEMC.

SESIÓN I: Mesa Redonda sobre Genética Molecular

Modera: **Ignacio Arroyo**

09:05-09:55.- **Belén Pérez:** El valor de los análisis genéticos para confirmar los errores congénitos del metabolismo, y para la implementación de terapias personalizadas.

10:00-10:50.- **Karen Heath:** Últimos avances en la genética clínica y molecular y tratamiento de las displasias esqueléticas.

10:50-11:00.- Preguntas y discusión.

11:05-11:30.- Pausa y café.

SESIÓN II: El Clínico ante diferentes tipos de patologías

Modera: **Carla Escribano**

11:35-12:05.- **Fernando Centeno:** Cardiopatías con diagnóstico prenatal: ¿Cambia el pronóstico?

12:10-12:40.- **Ignacio Arroyo:** La historia de María: Del diagnóstico clínico neonatal al diagnóstico genético.

12:45-13:15.- **Graciela Pi:** Síndrome de Schaaf-Yang.

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

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

SESIÓN III: Causas ambientales o genéticas de los defectos congénitos

Modera: **Fernando Centeno**

15:30-15:45.- **Eva Bermejo-Sánchez:** Causas de los defectos congénitos.

15:50-16:20.- **Paloma Fernández:** Terapias biológicas y embarazo: Efectos neonatales.

16:25-16:55.- **Ramón Cancho:** Ácido valproico como teratógeno y sus efectos postnatales.

17:00-17:30.- **M^a Luisa Martínez-Fernández:** Revisión de los aspectos moleculares del diagnóstico del síndrome de Prader-Willi, y descripción de la serie de pacientes registrados en el ECEMC.

17:35-18:05.- **Amparo Sanchis:** Síndrome de PHACE(S): El síndrome de las mil caras.

18:10-18:40.- **Eva Bermejo-Sánchez:** *Clusters* de defectos congénitos y su investigación: Incidentes que nos permiten convertir un reto en una oportunidad para la prevención primaria.

Sábado, 20 de Octubre de 2018

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

08:30-09:30.- **Eva Bermejo-Sánchez:**

- Resumen de la actividad del ECEMC en el último año.
- Nuevas propuestas de investigación.
- Próximas reuniones del ECEMC:
 - Propuesta para 2019:
Selección de fecha: 17-19 de octubre / 24-26 de octubre de 2019
Presentación de la candidatura por la Dra. Francisca Gallardo.
 - Reuniones futuras

09:30-10:30.- **Asamblea General de ASEREMAC (Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas).**

(El Orden del Día se distribuyó antes de la Reunión del ECEMC y se entrega a todos los asistentes con su documentación)

10:30-11:00.- Pausa y café.

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

Coordinan: **Francisca L. Gallardo, Ángel Pantoja y Eva Bermejo**

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

CONFERENCIA EXTRAORDINARIA DE CLAUSURA

Presentación: **Eva Bermejo-Sánchez**

12:30-13:25.- **Salvador Martínez Pérez:**

Bases neurobiológicas del TEA: diferenciación neural y sinaptogénesis.

13:30 horas.- **Clausura de la Reunión del ECEMC 2018**

Dr. Fernando Centeno, Dr. Ignacio Arroyo, Dra. Eva Bermejo

13:45 horas.- Comida de Clausura.

* * * * *