

Córdoba, 17-19 de octubre de 2019

Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos

42ª Reunión Anual del ECEMC



Organizan:

Grupo Coordinador del ECEMC
Línea Materno Infantil-Pediatría del Hospital de Montilla



Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas



Solicitada la Acreditación
a la Comisión de Formación Continuada de las
Profesiones Sanitarias de la
Comunidad de Madrid
Nº ref. sol. 47/325777.9/19



Agencia Sanitaria Alto Guadalquivir
CONSEJERÍA DE SALUD Y FAMILIAS



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

42ª 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). Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- Línea Materno Infantil-Pediatría del Hospital de Montilla (Córdoba). Agencia Sanitaria Alto Guadalquivir.

Córdoba, 17-19 de Octubre de 2019

**Solicitada acreditación por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones
Sanitarias de la Comunidad de Madrid-Sistema Nacional de Salud
(Nº Ref. Sol. 47/329777.9/19).**

**42ª Reunión Anual del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones
Congénitas
y
Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos**

COMITÉ DE HONOR

Excmo. Sr. D. Jesús Aguirre Muñoz

Consejero de Salud y Familias de la Junta de Andalucía

Sr. D. Rafael Ángel Llamas Salas

Alcalde-Presidente del Excmo. Ayuntamiento de Montilla

Ilma. Sra. Dña. María Jesús Botella Serrano

Delegada Territorial de Salud y Familias de Córdoba

Ilmo. Sr. D. Bernabé Galán Sánchez

Presidente del Colegio Oficial de Médicos de Córdoba

Sr. D. Pedro Manuel Castro Cobos

Director Gerente de la Agencia Sanitaria Alto Guadalquivir

Dr. D. José Luis Zambrana García

Coordinador de Líneas de Procesos del Hospital de Montilla

**42ª Reunión Anual del
Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas
y Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos**

COMITÉ ORGANIZADOR

COMITÉ LOCAL:

Presidenta: Dra. Francisca Luisa Gallardo Hernández

Secretaría Ejecutiva: D. Manuel Jesús Alférez Reyes

Vocales: Dr. José Garriguet López
Dra. María Luisa Becerra Martínez
Dra. Ángeles Criado Molina
Dra. Marta Cruz Cañete
Dr. Francisco Javier Gascón Jiménez
Dra. Montserrat Lesmes Márquez

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, entidades y personas:

- **Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades**
- **Hospital de Montilla (Córdoba). Agencia Sanitaria Alto Guadalquivir. Consejería de Salud y Familias de la Junta de Andalucía**
- **Fundación “La Caixa”**
- **Excmo. Ayuntamiento de Montilla (Córdoba)**
- **Oximesa Nippon Gases**
- **Daregal Ibérica**
- **Bodegas del Pino**
- **Ilustre Colegio Oficial de Médicos de Córdoba**
- **Fundación 1000 sobre Defectos Congénitos**
- **Juan María Vargas, autor de la portada del programa, quien quiso ofrecerla como contribución personal a la 42ª Reunión Anual del ECEMC.**
- **Laboratorios:**
 - **Nutribén**
 - **Ordesa**
 - **Italfármaco**
 - **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
Fernando Centeno Malfaz
Francisca Luisa Gallardo Hernández
Héctor Huertas Camacho
Víctor Marugán Isabel

42ª RECEMC

2019



**Programa Científico de la
42ª Reunión Anual del ECEMC**

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

Córdoba, 17-19 de Octubre de 2019

**Portada original diseñada por Juan María Vargas,
como contribución personal a la 42ª Reunión Anual del ECEMC**

El autor nació en Fernán Núñez (Córdoba) en 1972.

Más información sobre su obra en: <http://www.juanmariavargas.net/>

CONFERENCIANTES INVITADOS (por orden alfabético)

- ♦ Dña. María Teresa Arias Latorre: Enfermera Pediátrica. Miembro de la Asociación Española del Síndrome de Beckwith-Wiedemann. Hospital de Montilla-Agencia Sanitaria Alto Guadalquivir. Montilla (Córdoba).
- ♦ Dr. Ignacio Arroyo Carrera: Pediatra. Servicio de Pediatría y Unidad de Neonatología, Hospital San Pedro de Alcántara. Presidente de ASEREMAC. Cáceres.
- ♦ Dra. Ana Barcia Ramírez: Pediatra. Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Nuestra Señora de Valme-Servicio Andaluz de Salud. Sevilla.
- ♦ Dra. Eva Bermejo-Sánchez: Científico Titular, Jefe de Área. Coordinadora Científica del ECEMC y Responsable de la Sección de Epidemiología. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Directora Científica del Biobanco Nacional del ISCIII y Miembro del Comité Asesor de FEDER. Madrid.
- ♦ 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. Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- ♦ Dra. María Luisa Martínez-Fernández: Investigadora. Responsable del Laboratorio de Citogenética de alta resolución y molecular del ECEMC. 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 y Miembro de Honor del ECEMC. Alicante.
- ♦ Prof. Dra. Susana Quijano-Roy: Neuróloga pediátrica. Profesora de Pediatría en la UFR des sciences de la Santé, Université Versailles Saint-Quentin –en-Yvelines (UVSQ), Montigny-le-Bretonneux; y Centro de Referencia de Enfermedades Neuromusculares, Hôpital Raymond Poincaré, Hôpitaux Universitaires. Paris-IdF-Ouest (APHP). Garches (Francia).
- ♦ Dra. Amparo Sanchis Calvo: Pediatra emérita. Ha sido Jefe Clínico del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Dr. Peset. Anterior Presidenta de ASEREMAC. Valencia.

PROGRAMA CIENTÍFICO

Viernes, 18 de Octubre de 2019

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

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

Autoridades

Dra. Francisca Luisa Gallardo Hernández.

Presidenta 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:

Taller sobre aspectos evolutivos, clínicos y de diagnóstico molecular de síndromes con defectos congénitos

Modera: **Francisca L. Gallardo**

09:05-09:40.- **María Teresa Arias:** Síndrome de Beckwith-Wiedemann: Un diagnóstico y toda una vida por delante. Testimonio desde la perspectiva de los afectados.

09:45-10:20.- **Ignacio Arroyo:** El espectro fenotípico del síndrome de Kleeftstra y su heterogeneidad genética, con vías moleculares compartidas de regulación epigenética.

10:25-11:00.- **M^a Luisa Martínez-Fernández:** Detección de cambios en el número de copia (CNV) mediante array-CGH en pacientes con defectos congénitos.

11:05-11:30.- Debate y asimilación de conceptos.

11:30-12:00.- Pausa y café.

SESIÓN II: El Clínico ante diferentes tipos de patologías

Modera: **Víctor Marugán**

12:05-12:40.- **Amparo Sanchis:** Secuencia deformativa de aquinesia fetal.

12:45-13:15.- **Ana Barcia:** Síndrome de Wolf-Hirschhorn, gen *LETM1* y tratamiento con Coenzima Q: Nuestra experiencia con un paciente.

13:20-13:50.- **M^a Luisa Martínez-Fernández:** Síndrome de delección 1p36

13:55-14:15.- Preguntas, comentarios y discusión.

SESIÓN III: Taller interactivo y Tertulia dialógica: Experiencia en la consulta pediátrica ante el paciente con defectos congénitos (este taller tendrá lugar durante la comida de trabajo)

14:20-15:45.- Con participación de todos los asistentes, se debatirá sobre los principales problemas en la consulta pediátrica ante el paciente con defectos congénitos, en lo que respecta a la detección precoz de alteraciones, diagnóstico clínico, realización de pruebas complementarias, diagnóstico molecular, información a la familia y seguimiento.

SESIÓN IV:
Causas ambientales y prevención de los defectos congénitos.
Seguimiento de los pacientes con estas patologías

Moderadora: **Amparo Sanchis**

15:50-16:25.- **Paloma Fernández:** Uso racional del paracetamol en el embarazo.

16:30-17:10.- **Eva Bermejo-Sánchez (co-autores: Esperanza Romero, Lourdes Cuevas, Grupo Periférico del ECEMC, Iñaki Galán):** Síndrome Alcohólico Fetal: Actualización sobre presentación clínica, diagnóstico y manejo, y cambios en el consumo de alcohol durante el embarazo en España, basado en datos del ECEMC.

17:15-17:50.- **Paloma Fernández:** Fármacos antipsicóticos y embarazo.

17:55-18:30.- **Eva Bermejo-Sánchez:** Defectos congénitos y riesgo para cáncer en la infancia y adolescencia.

18:30-18:45.- Discusión y coloquio.

18:45-19:45.- **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)

Sábado, 19 de Octubre de 2019

SESIÓN V: Taller formativo y metodológico 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 2020:
Selección de fecha 22-24 de octubre de 2020
Presentación de la candidatura por el Grupo del ECEMC de la Comunidad Valenciana.
 - Propuestas para Reuniones futuras
-

SESIÓN VI: Taller sobre Diagnóstico Clínico de los Defectos Congénitos

Coordinan: **Ángel Pantoja y Ana Barcia**

09:35-11:00.- Intervienen:

09:35-09:50.- **Eva Bermejo-Sánchez:** Patrones reconocibles de defectos congénitos sin diagnóstico molecular: Retos y oportunidades.

09:50-11:00.- **Todos los médicos participantes de los distintos hospitales de la Red Clínica del ECEMC.**

11:00-11:30.- **Fotografía de grupo** y Pausa para café.

CLASES MAGISTRALES DE CLAUSURA

Presentación: **Eva Bermejo-Sánchez**

11:35-12:30.- **Susana Quijano Roy:**

Artrogriposis de origen neuromuscular. Interés de la resonancia magnética de cuerpo entero.

12:35-13:30.- **Salvador Martínez Pérez:**

Terapia celular en adrenoleucodistrofia.

13:35-13:45.- Discusión y coloquio.

13:45.- **Clausura de la Reunión del ECEMC 2019**

Dra. Francisca L. Gallardo, Dr. Ignacio Arroyo, Dra. Eva Bermejo

14:00 horas.- Comida de Clausura.

* * * * *