

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

43ª 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). Unidad de Investigación sobre Anomalías Congénitas. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- Grupo del ECEMC de la Comunidad Valenciana integrado por los siguientes hospitales: Hospital General de Requena, Hospital de La Ribera (Alzira), Hospital General de Ontinyent.

Valencia, 10-12 de noviembre de 2022

**Pendiente acreditación por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de la
Comunidad de Madrid-Sistema Nacional de Salud**

(Nº Ref. Sol. XX/XXXXXX/XX)

43ª RECEMC

2022



**Programa Científico de la
43ª Reunión Anual del ECEMC
y Curso de Actualización sobre
Investigación de los Defectos Congénitos**

Valencia, 10-12 de noviembre de 2022

CONFERENCIANTES Y MODERADORES INVITADOS (por orden alfabético)

- ♦ **Dr. Ignacio Arroyo Carrera:** Pediatra. Servicio de Pediatría y Unidad de Neonatología, Hospital San Pedro de Alcántara. Presidente de ASEREMAC. Cáceres.
- ♦ **Dra. Eva Bermejo-Sánchez:** Científico Titular, Directora del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Coordinadora Científica del ECEMC y Responsable de la Sección de Epidemiología y Genética Clínica, Unidad de Investigación sobre Anomalías Congénitas, del IIER. Directora Científica del Biobanco Nacional del ISCIII y Miembro del Comité Asesor de FEDER. Madrid.
- ♦ **Dr. Luis Carlos Blesa Baviera:** Pediatra. Presidente de la Asociación Española de Pediatría. Valencia.
- ♦ **Dr. Salvador Climent Alberola:** Pediatra. Servicio de Pediatría, Hospital de Ontinyent. Ontinyent (Valencia).
- ♦ **Dra. Lucía Galán Bertrand:** Pediatra. Co-fundadora y Directora Centro Creciendo. Alicante.
- ♦ **Dr. Miguel del Campo Casanelles:** Full Professor, Department of Pediatrics, University of California, San Diego. Residency Program Director Section Chief Genetics Rady Children's Hospital Genetics clinic Fetal alcohol Spectrum. EE.UU.
- ♦ **Dra. Nicole Fleischer:** FDNA Inc., Boston, MA, Estados Unidos.
- ♦ **Dra. Consuelo Guerri Sirera:** Jefa del Grupo de Patología Celular y Molecular del Alcohol. Centro de Investigación Príncipe Felipe. Valencia.
- ♦ **Dra. Estrella López Martín:** Técnico Superior Especializada. Gestora de Casos del Programa SpainUDP para casos de Enfermedades Raras Sin Diagnóstico. IIER. Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- ♦ **Dr. Roberto Llorens Salvador:** Facultativo Especialista de Área de Radiodiagnóstico, Sección de Radiología Pediátrica, Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia.
- ♦ **Dr. Antonio Martínez Carrascal:** Pediatra. Jefe del Servicio de Pediatría. Hospital General de Requena. Requena (Valencia).
- ♦ **Dra. Beatriz Martínez Delgado:** Investigador Científico, Jefa del Área de Genética Humana del IIER. Miembro del Comité Asesor de FEDER Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- ♦ **Dra. María Luisa Martínez-Fernández:** Investigadora. Responsable del Laboratorio de Citogenética de alta resolución y molecular del ECEMC. Unidad de Investigación sobre Anomalías Congénitas, IIER. Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- ♦ **Prof. Dr. Salvador Martínez Pérez:** Catedrático de Anatomía y Embriología Humana. Instituto de Neurociencias de Alicante (CSIC-UMH). Colaborador Científico y Miembro de Honor del ECEMC. Alicante.
- ♦ **Dra. Graciela Pi Castán:** Pediatra. Servicio de Pediatría. Hospital de la Ribera. Alzira (Valencia).
- ♦ **Prof. Manuel Posada de la Paz:** Profesor de Investigación. Coordinador Científico del Programa SpainUDP para Casos con Enfermedades Raras Sin Diagnóstico. Director Científico del BioNER (Biobanco Nacional de Enfermedades Raras). IIER. Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- ♦ **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, 11 de noviembre de 2022

08:00-08:45.- Recogida de la documentación y colocación de los posters.

APERTURA OFICIAL

09:00-09:10.- **Luis Carlos Blesa Baviera.**
Presidente de la Asociación Española de Pediatría
Palabras de apertura – “El valor de la colaboración”

09:10-09:25.-

Dr. Antonio Martínez Carrascal.

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.

Autoridades

SESIÓN I: Causas prevenibles de los defectos congénitos. Factores ambientales y desarrollo

Modera: **Salvador Climent**

09:30-09:55.- **Eva Bermejo-Sánchez (co-autores: Ana Salinas Vilca, Lourdes Cuevas, Grupo Periférico del ECEMC, Iñaki Galán):** Cambios en el consumo de tabaco durante el embarazo y factores de riesgo asociados en España, 1980-2016, basado en datos del ECEMC.

10:00-10:25.- **Consuelo Guerri:** Bases moleculares de la neurotoxicidad y de las alteraciones neurológicas asociadas con el consumo de alcohol durante el embarazo.

10:30-10:50.- **Eva Bermejo-Sánchez:** Panorama actual de la vacunación durante el embarazo.

10:50-11:00.- Discusión y coloquio.

11:05-11:30.- Pausa y café.

SESIÓN II: Programa SpainUDP para casos de Enfermedades Raras Sin diagnóstico

Modera: **Eva Bermejo**

11:35-12:05.- **Manuel Posada de la Paz:** ¿Por qué se necesita un programa para casos sin diagnóstico? Un enfoque global e internacional de estos casos con enfermedades raras.

12:10-12:35.- **Estrella López:** Programa SpainUDP del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER).

12:40-13:05.- **Beatriz Martínez:** Estudios genéticos en los casos de enfermedades raras sin diagnóstico.

13:10-13:25.- Discusión y coloquio.

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)

Moderan: **Antonio Martínez y Eva Bermejo**

13:40-15:15.- 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:

Taller interactivo: De los datos clínicos al diagnóstico genético

Modera: **Amparo Sanchis**

15:25-15:40.- **Lucía Galán Bertrand:** Enfoque desde la consulta de Pediatría.

15:40-15:50.- **Eva Bermejo:** Distribución de los casos del ECEMC por tipos de patrones dismorfológicos y distribución etiológica.

15:50-16:00.- **M^a Luisa Martínez-Fernández:** Estudios genéticos en los recién nacidos y fetos con defectos congénitos en el entorno ECEMC.

16:05-16:30.- **Ignacio Arroyo:** 32 años de experiencia de un pediatra/dismorfólogo en una capital de provincia.

16:35-17:55.- **Nicole Fleischer:** De la clínica al diagnóstico genético. La experiencia con *Face2Gene* para defectos congénitos raros/ultrarraros y casos sin diagnóstico, enfocado a investigación.

17:10-17:30.- **Antonio Martínez:** Taller práctico para el uso de la plataforma Face2Gene y London Medical Database. Trabajo en equipo.

17:35-18:10.- **Graciela Pi, Amparo Sanchis, Antonio Martínez, Grupo del ECEMC.** Sesión práctica sobre Casos sin diagnóstico de la Red Clínica del ECEMC discutidos durante los meses previos en el Foro ECEMC.

18:15-18:40.- **Miguel del Campo:** Secuenciación de Genoma y Dismorfología. Los roles del futuro Dismorfólogo.

18:45-19:00.- Discusión y coloquio.

19:00-19:45.- **Asamblea General de ASEREMAC (Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas).**

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

Sábado, 12 de noviembre de 2022

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 2023:
Selección de fecha
Presentación de la candidatura por el Grupo del ECEMC interesado en organizar la Reunión.
 - Propuestas para Reuniones futuras
-

SESIÓN VI: Taller sobre Patología fetal – Defectos congénitos

Modera: **Graciela Pi**

09:30-09:35.- **Amparo Sanchis:** Introducción

09:35-10:00.- **Roberto Llorens:** Imagen fetal avanzada: El feto como paciente.

10:05-10:30.- **Roberto Llorens:** Imagen fetal avanzada: Lo que el neonatólogo necesita saber.

10:35-11:00.- **Amparo Sanchis y Servicios de Pediatría, Obstetricia, Anatomía Patológica y Laboratorio de Análisis Clínicos del Hospital Universitario Dr Peset de Valencia:** Formación de un equipo intrahospitalario multidisciplinar para la evaluación de fetos y recién nacidos con defectos congénitos: Experiencia en el Hospital Dr. Peset.

11:05-11:20.- Debate y asimilación de conceptos.

11:20-11:45.- **Fotografía de grupo** y Pausa para café.

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

Coordinan: **Salvador Climent y Graciela Pi**

11:45-12:55.- **Intervienen:** Todos los médicos participantes de los distintos hospitales de la **Red Clínica del ECEMC.**

CLASE MAGISTRAL DE CLAUSURA

Presentación: **Eva Bermejo-Sánchez**

13:00-13:45.- **Salvador Martínez Pérez:**
El desarrollo del sistema vascular y la inmunidad innata en el SNC.

13:45-13:50.- **Discusión y coloquio.**

13:50.- **Clausura de la Reunión del ECEMC 2022**

Dr. Antonio Martínez, Dr. Ignacio Arroyo, Dra. Eva Bermejo

14:00 horas.- **Comida de Clausura.**

* * * * *