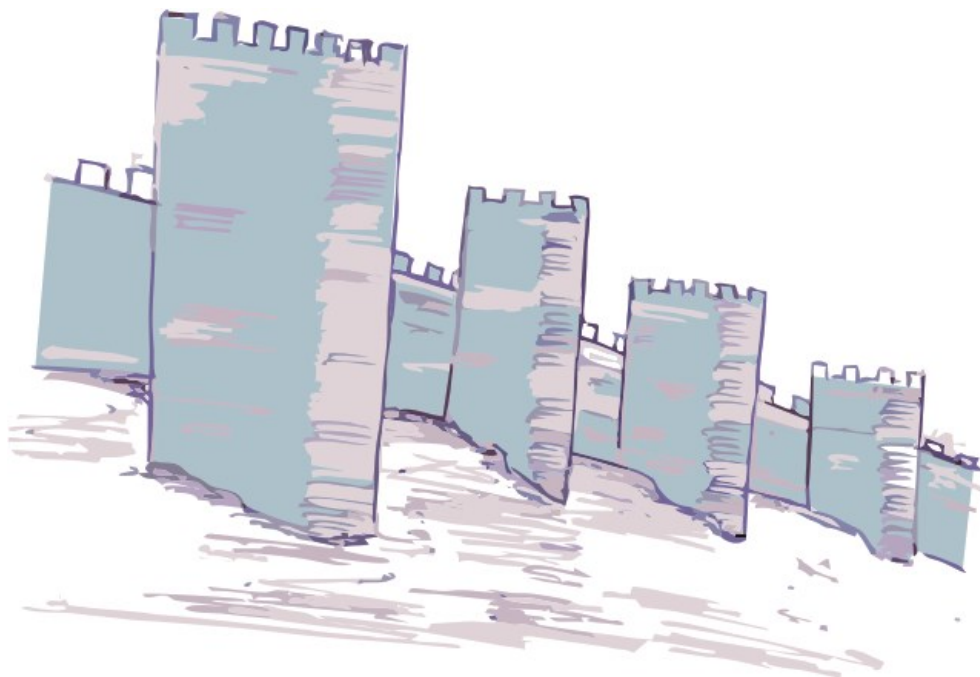


Ávila 19-21 Octubre 2023



**44ª REUNIÓN ANUAL DEL
ESTUDIO COLABORATIVO ESPAÑOL DE
MALFORMACIONES CONGÉNITAS**

y Curso de Actualización sobre la Investigación
de los Defectos Congénitos

Organiza: Grupo coordinador del ECEMC
y Servicio de pediatría del Complejo Asistencial de Ávila

Solicitada Acreditación - Expte. 07-AFOC-05054.1/2023

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

44ª REUNIÓN ANUAL DEL ECEMC

y

CURSO DE ACTUALIZACIÓN SOBRE LA INVESTIGACIÓN DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS

Organizados por:

- Grupo del ECEMC del Servicio de Pediatría del Hospital Nuestra Señora de Sonsoles. Ávila.
- 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.

Ávila, 19-21 de octubre de 2023

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

(Nº Exp. 07-AFOC-05054.1/2023)

**44ª Reunión Anual del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones
Congénitas
Y
Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos**

COMITÉ DE HONOR

Presidente

Excmo. Sr. D. Alejandro Vázquez Ramos
Consejero de Sanidad de la Junta de Castilla y León

Vocales

Excmo. Sr. D. Jesús Manuel Sánchez Cabrera
Alcalde de Ávila

Excmo. Sr. D. José Francisco Hernández Herrero
Delegado Territorial de la Junta de Castilla y León

Excmo. Sr. D. Carlos García González
Presidente de la Diputación de Ávila

Dra. Dña. Isabel Martiño Díaz
Gerente de Asistencia Sanitaria de Ávila

44ª Reunión Anual del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas y Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos

COMITÉ ORGANIZADOR

COMITÉ LOCAL:

Presidentes:	Dra. Sara María Rupérez Peña
Copresidentes:	Dr. Manuel Marrero Calvo Dr. Antonio Javier Martín Sanz
Vocales:	Dr. Felipe Rubio Rodríguez Dra. María del Pilar Jiménez Saucedo Dra. Ana María Jiménez Martín Dra. Sheila de Pedro del Valle Dra. Irene Ruíz-Ayúcar de la Veja Dña. Teresa Blanco Sánchez Dra. Noemí Abad Moreno

COMITÉ CENTRAL:

Presidenta de Honor:	Prof. Dra. María Luisa Martínez-Frías
Presidenta:	Dra. Eva Bermejo-Sánchez
Secretaría Científica:	Dña. Lourdes Cuevas Catalina
Vocales:	Dra. María Luisa Martínez-Fernández Dra. María Luz López López
Secretaría Técnica:	Dña. Mercedes Rodríguez Adrada D. Eduardo Martínez Fernández
Informática:	D. Mariano Llorente Cerro Dña. María Ángeles Fernández

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 e Innovación**
- **Consejería de Sanidad de la Junta de Castilla y León**
- **Fundación 1000 sobre Defectos Congénitos**

- **Laboratorios farmacéuticos (orden alfabético):**
 - Ferrer
 - Italfármaco

- **D. Pablo José Rupérez Peña, autor del diseño de la imagen incluida en la portada del programa, ofreciéndola como contribución personal a la 44ª Reunión Anual del ECEMC.**
- **Dr. Antonio Javier Martín Sanz, autor del diseño de la portada del programa.**



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

Junta Directiva

Presidente

Ignacio Arroyo Carrera

Vocales

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

44ª RECEMC

2023



**Programa Científico de la
44ª Reunión Anual del ECEMC**

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

Ávila, 19-21 de octubre de 2023

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. María José Barrero Núñez**: Científico Titular del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Madrid.
- ♦ **Dra. Eva Bermejo-Sánchez**: Investigador Científico, Directora del IIER, 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. Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- ♦ **Dña. María Luisa Carmona Carmona**: Químico. Miembro de la Junta Directiva de la Asociación Kleeftstra España. Cáceres.
- ♦ **Dr. Fernando Centeno Malfaz**: Pediatra. Cardiología Infantil. Coordinador del Servicio de Pediatría, Hospital Recoletas Campogrande. Valladolid.
- ♦ **Dña. Lourdes Cuevas Catalina**: Técnico Superior Especializado. Gestora del Registro del ECEMC, Sección de Epidemiología y Genética Clínica, Unidad de Investigación sobre Anomalías Congénitas, del IIER. Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- ♦ **D. Carlos Dévora Figueroa**: Graduado en Farmacia. Doctorando del Programa de Doctorado en Ciencias Biomédicas y Salud pública ISCIII-UNED. Consultor. Health Economics & Market Access. Vivactis Weber. Madrid
- ♦ **Dra. Francisca Luisa Gallardo Pérez**: Pediatra. Directora de Línea de Procesos Pediátricos, en funciones. Hospital de Montilla. Montilla (Córdoba).
- ♦ **Dra. Gema Gómez Mariano**: Científico Titular, Unidad de Diagnóstico Genético, Área de Genética Humana del IIER, Instituto de Salud Carlos III. Majadahonda (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.
- ♦ **Dr. Manuel Marrero Calvo**: Pediatra. Hospital Nuestra Señora de Sonsoles. Ávila.
- ♦ **Dr. Antonio Martín Sanz**: Pediatra. Hospital Nuestra Señora de Sonsoles. Ávila.
- ♦ **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.
- ♦ **Dr. Víctor Marugán Isabel**: Pediatra. Hospital Virgen de la Concha. Zamora.
- ♦ **Dr. Santiago Ochandiano Caicoya**: Jefe de Sección de Cirugía Oral y Maxilofacial. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.
- ♦ **Prof. Dr. Javier Pascau González-Garzón**: Catedrático Departamento de Bioingeniería e Ingeniería Aeroespacial, Universidad Carlos III. Laboratorio de Imagen Médica, Unidad de Medicina y Cirugía Experimental, Fundación para la Investigación Biomédica del Hospital Universitario Gregorio Marañón. Madrid.
- ♦ **Dra. Sara Rupérez Peña**: Pediatra. Hospital Nuestra Señora de Sonsoles. Ávila.
- ♦ **Prof. Dr. José Ignacio Salmerón Escobar**: Jefe del Servicio de Cirugía Oral y Maxilofacial del Hospital General Universitario Gregorio Marañón, y Profesor Asociado de Cirugía. Facultad de Medicina, Universidad Complutense. Madrid.

PROGRAMA CIENTÍFICO

Viernes, 20 de octubre de 2023

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

APERTURA OFICIAL

09:00-09:15.- **Autoridades.** Palabras de apertura

D. José Francisco Hernández Herrero. Delegado Territorial de la Junta de Castilla y León
Dra. Isabel Martiño Díaz. Gerente de Asistencia Sanitaria de Ávila

09:15-09:30.-

Dra. Sara Rupérez Peña, Dr. Antonio Martín Sanz, Dr. Manuel Marrero Calvo
Responsables 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.

CLASE MAGISTRAL DE APERTURA

Presentación: **Eva Bermejo**

09:35-10:20.- **Salvador Martínez Pérez:**

Bases neurobiológicas de la epilepsia congénita y sus comorbilidades.

10:20-10:30.- Preguntas y discusión.

SESIÓN I:

Craneosinostosis y disostosis. Enfoques innovadores multidisciplinares

Moderadora: **Sara Rupérez**

10:35-10:55.- **Eva Bermejo:** Datos del ECEMC sobre Craneosinostosis: Dimensión del problema en base a sus características epidemiológicas.

11:00-11:30.- Pausa y café

11:35-12:25.- **Santiago Ochandiano y Javier Pascau:** Cirugía craneofacial personalizada guiada por imagen.

12:30-12:50.- **Santiago Ochandiano y José Ignacio Salmerón:** Tratamiento con implantes, dentro del Sistema Nacional de Salud, en pacientes especiales con disostosis o displasias ectodérmicas.

12:55-13:10.- **Sara Rupérez:** Taller conjunto y discusión sobre posibilidades de colaboración.

13:15-13:35.- **Eva Bermejo:** Aprendizajes sobre craneosinostosis a partir de nuestros fósiles: Una historia de la Humanidad

13:35-13:40.- Comentarios y discusión final de la Sesión I.

13:45.- Fotografía de grupo

SESIÓN II:

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)

Moderadores: **Víctor Marugán y María Luisa Martínez-Fernández**

13:50-15:30.- 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 III:

Taller interactivo:

Actualización y avances sobre el Síndrome de Kleeftstra

Moderador: **Antonio Martín**

15:35-15:40.- Introducción por el moderador

15:45-16:15.- **Ignacio Arroyo:** Aspectos clínicos del síndrome de Kleeftstra.

16:20-16:50.- **María José Barrero:** Avances en la investigación sobre el síndrome de Kleeftstra:
Utilidad de los modelos de enfermedad en el laboratorio.

16:55-17:25.- **M^a Luisa Carmona:** La visión de los pacientes y las familias.

17:30-17:35.- Coloquio y discusión.

SESIÓN IV:

Epidemiología de los defectos congénitos:

Colaboración internacional del ECEMC

Moderador: **Manuel Marrero**

17:40-18:05.- **Eva Bermejo y Grupo Periférico del ECEMC:** Mortalidad neonatal temprana en recién nacidos con hidrocefalia: Resultados de una colaboración mundial.

18:10-18:30.- **Grupo Periférico del ECEMC y Eva Bermejo:** Labio leporino con paladar hendido:
Prevalencia y mortalidad en una colaboración de registros de múltiples países.

18:30-18:35.- Coloquio y discusión.

18:45-19:45.- 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, 21 de octubre de 2023

SESIÓN V: Taller formativo y metodológico de la Red Clínica del ECEMC

- 08:40-09:20.- Eva Bermejo-Sánchez:**
- Resumen de la actividad del ECEMC en el último año.
 - Nuevas propuestas de investigación.
 - Próximas reuniones del ECEMC:
 - Propuesta para 2024:
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 Causas prevenibles de los defectos congénitos. Factores ambientales y desarrollo

Modera: **Eva Bermejo**

09:25-09:50.- **Carlos Dévora**: Uso de fosfomicina durante el embarazo: Revisión, actualización y datos del ECEMC.

09:55-10:15.- **Lourdes Cuevas**: Evolución secular del consumo de ácido fólico en las madres de controles del ECEMC.

10:20-10:25.- Debate y asimilación de conceptos.

10:30-10:55.- Pausa para café.

SESIÓN VII: Taller sobre Aspectos genéticos y moleculares

Modera: **Ignacio Arroyo**

11:00-11:35.- **Gema Gómez**: Organoides de hígado como modelo para la investigación de dos enfermedades raras: Déficit de Alfa 1 Antitripsina y Déficit de esfingomielinasa ácida o enfermedad de Niemann Pick tipo B

11:40-12:00.- **Francisca Luisa Gallardo**: Síndrome DDX3X.

12:05-12:25.- **María Luisa Martínez-Fernández**: Aspectos clínicos y bases moleculares de las deleciones y las duplicaciones de la región 7q11.23.

12:30-12:35.- Debate y asimilación de conceptos.

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

Coordinan: **Sara Rupérez y Manuel Marrero**

12:35-12:55.- **Intervienen:** Todos los médicos participantes de los distintos hospitales de la **Red Clínica del ECEMC.**

CONFERENCIA DE CLAUSURA

Presentación: **Francisca L. Gallardo**

13:00-13:45.- **Fernando Centeno Malfaz:**
Cardiopatías congénitas: Panorama actual.

13:45-13:50.- Preguntas y discusión.

13:50.- **Clausura de la Reunión del ECEMC 2023**

**Dra. Sara Rupérez, Dr. Manuel Marrero, Dr. Antonio Martín,
Dr. Ignacio Arroyo, Dra. Eva Bermejo**

Entrega de Cuestionarios de Evaluación para obtención de Acreditación
(podrán entregarse en mano en la mesa de Secretaría de la Reunión, o enviarse por correo electrónico al ECEMC)

14:00 horas.- Comida de Clausura (Hotel Palacio de los Velada).

* * * * *