

**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^a 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

* * * * *