

1ª Jornada de la Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas (UMDE), Hospital Universitario la Paz. Diagnóstico clínico y molecular de las displasias esqueléticas: de la investigación a la práctica clínica

Miércoles 31 de enero 2018, 09:15-17:00

Salón de Actos "Aula Ortiz Vázquez", Hospital Universitario La Paz, Madrid

09:15-09:30 **Registración**

09:30-09:45 **Bienvenida**

Dr. Javier Cobas, Subdirector Gerente Hospital Materno-Infantil

Dr. Pablo Lapunzina, Jefe de INGEMM, Hospital Universitario La Paz, UMDE y Director de CIBERER

Prof. Jose Luis Bartha, Jefe de Servicio de Obstetricia y Ginecología, UMDE, Hospital Maternal La Paz y Profesor catedrático de la UAM

Sesión 1: Moderador: Dr. Sixto García-Miñaur, INGEMM y CIBERER

09:45-10:00 **Introducción a la Unidad multidisciplinar de displasias esqueléticas (UMDE).**

Dr. Fernando Santos, Coordinador de UMDE

10:00-10:30 **Aproximación a las displasias esqueléticas desde la Genética Clínica.**

Dr. Fernando Santos Simarro, INGEMM, IdiPAZ, UMDE y CIBERER

10:30-11:00 **Análisis genético de las displasias esqueléticas (diagnóstico e investigación).**

Dra. Karen E. Heath, INGEMM, IdiPAZ, UMDE y CIBERER

11:00-11:30 **Sistemática de la exploración ecográfica prenatal ante la sospecha diagnóstica de displasia esquelética.**

Dra. Eugenia Antolín Alvarado, Jefe de Sección de Ecografía y Medicina Fetal, IdiPAZ y UMDE

11:30-11:45 **Algoritmo diagnóstico para el estudio prenatal de las displasias esqueléticas.**

Dra. Elena Mansilla Aparicio, INGEMM, IdiPAZ, UMDE y CIBERER

11:45-12:15 **Café y Discusión interactiva**

Sesión 2: Moderador: Dra. Isabel González Casado, Jefa del Servicio de Endocrinología Infantil y UMDE

12:15-12:45 **Evaluación de las displasias óseas por el radiólogo pediátrico.**

Dr. Manuel Parrón Pajares, Servicio de Radiología y UMDE

12:45-13:15 **Identificación de displasias esqueléticas en niños con talla baja.**

Dra. Ana Coral Barreda Bonis, Servicio de Endocrinología y UMDE

13:15-13:45 Displasias óseas. Tratamiento de las alteraciones ortopédicas.

Dr. Gaspar González Moran, Jefe del Sección de Ortopedia y Traumatología Infantil y UMDE

13:45-14:15 Valor de la autopsia y el papel del patólogo ante la sospecha de displasia esquelética.

Dra. Rita M Regojo Zapata, Servicio de Anatomía Patológica y UMDE

14:15-15:15 Comida y Discusión interactiva

Sesión 3: Moderadores: Dr. Fernando Santos y Dra. Karen E. Heath, INGEMM, UMDE, CIBERER

15:15-17:00 Casos clínicos (diagnóstico e investigación)

17:00 Fin de sesión

**Acreditación de Actividades de Formación Continuada ha sido solicitada.*