

Asociación AMC España
Artrogripósisis Múltiple Congénita
#PonteAZULxAMC



AMC

Un Desafío en su Diagnóstico

*I Jornada Científica Internacional sobre la
Artrogripósisis Múltiple Congénita*

Comité Organizador:



Colaboradores:



Comité Institucional:



¿Qué es AMC?

Con el término **Artrogriposis Múltiple Congénita** definimos un conjunto de Síndromes Poco Frecuentes, caracterizados por la movilidad reducida en muchas articulaciones del cuerpo. Está englobada en la clasificación de **Enfermedades Raras** y en breve formará parte del listado de Enfermedades Neuro-Musculares.

Existen muchos tipos de Artrogriposis Múltiple Congénita y los síntomas varían significativamente de unos enfermos a otros. En la forma más frecuente, el rango del movimiento de las articulaciones en brazos y piernas está limitado o imposibilitado por las contracturas. La AMC no se hereda en la mayoría de los casos, sin embargo, una causa genética puede ser identificada en más o menos el 30% de las personas afectadas.

Su diagnóstico, como enfermedad genética rara puede ser un verdadero desafío para todos los que la padecen. Desde la **Asociación AMC España** y en colaboración con otras instituciones, vamos a trabajar en poder dar, cuanto menos, un diagnóstico genético preciso para constituir los cimientos sobre su comprensión, su pronóstico y la correcta instauración de pautas de tratamiento y de rehabilitación adecuadas para intentar frenar su avance.



Un desafío en su diagnóstico

Bajo el lema “AMC, un desafío en su diagnóstico” los objetivos de estas primeras Jornadas científicas internacionales son:

- En primer lugar, dar visibilidad a quienes conviven con *Artrogriposis Múltiple Cógenita*, una enfermedad que se estima que en nuestro país tiene una prevalencia de 1 por cada 10.000 nacimientos.
- En segundo lugar, reunir a científicos, médicos y pacientes con el propósito de intensificar esfuerzos y hacer un *llamamiento a la investigación* y al fomento de la información sobre esta patología, una de las principales necesidades de los pacientes.
- Y por último, y no menos importante, hablaremos de *accesibilidad e inclusión social* de los afectados en los ámbitos laborales, la educación o el deporte.

En España aún encontramos casos sin valorar correctamente. Se conoce muy poco de esta enfermedad denominada rara o poco frecuente y son muchos los padres que ante el nacimiento de su hijo con AMC, completamente desorientados, no saben dónde acudir, qué hospitales hay con especialistas en Artrogriposis, qué información existe al respecto de la enfermedad, si hay más niños o adultos con AMC y cómo contactar con ellos, etc.

La Asociación

La Asociación AMC (Artrogriposis Múltiple Congénita) España nace el 20 de diciembre de 2014 en Madrid, siendo ésta de ámbito nacional. Se crea porque en España existía un gran vacío referente a esta enfermedad poco frecuente y mucha descoordinación y desinformación en cualquier ámbito, incluido el sanitario.

La creación de la Asociación tiene finalidades claras:

CREAR Y POTENCIAR **RELACIONES INTERPERSONALES** CON AFECTADOS DE ARTOGRIPOSIS, FAMILIAS Y ENTIDADES RELACIONADAS CON LA AMC.

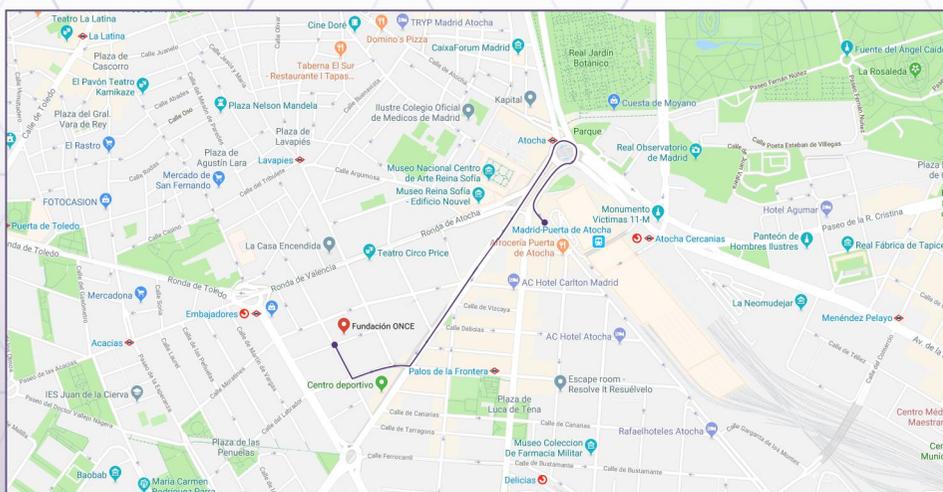
ESTABLECER **CANALES DE COLABORACIÓN** CON PERSONAS FÍSICAS Y JURÍDICAS INVOLUCRADAS EN LA AMC TANTO DENTRO COMO FUERA DE ESPAÑA.

AUNAR RECURSOS Y PROPICIAR LA INVESTIGACIÓN ACERCA DE LA ARTOGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA.

La Artrogriposis no es un problema de formación del feto sino de falta de movimiento durante la vida intrauterina, y puede afectar a diferentes partes del cuerpo en relación con el momento en que dejó de moverse el niño en el vientre materno y durante cuánto tiempo: extremidades superiores e inferiores (a veces sólo en una de las dos), espina dorsal, mandíbula e incluso otras partes. Por ello el bebé con AMC necesita un completo **Equipo Multidisciplinar** formado por *Genetista, Pediatra, Traumatólogo, Fisioterapeuta, Terapeuta Ocupacional, Ortopedista, Neurólogo, Psicólogo, Educadores, etc.* Pero ese equipo es difícil de conseguir y menos aún que esté coordinado y al servicio de estos pacientes. De ahí la importancia de la Asociación.

¿Dónde y cuándo?

Esta *I Jornada Científica sobre la Artrogripósis Múltiple Congénita* tendrá lugar en la **Fundación Once** de Madrid, una organización para la cooperación e inclusión social de personas con discapacidad.



Lugar:
FUNDACIÓN ONCE
C/ Sebastián Herrera, 15
28012, Madrid

Fecha:
Sábado, 21 de Abril de 2018

Puede obtener más información del evento en su página web: *(próximamente)*

Durante el congreso se realizarán grabaciones de entrevistas a los ponentes e invitados para difundir en los medios de comunicación. Paralelamente a la jornada se organizarán talleres para las familias, y también se dispondrá de una zona de exposición para los patrocinadores.

Inicio de la **Jornada**

De 8:45 a 09:15

Entrega de Acreditaciones | 8:45

Se hará entrega de las acreditaciones a todos los asistentes a la Jornada. El registro previo a través del portal del evento es indispensable para recibir la acreditación correspondiente. Puedes encontrarlo en www.eventbrite.es o en nuestra página de Facebook "*I Jornada Científica sobre AMC*".

Acto de apertura | De 9:00 a 9:15

Inauguración a cargo de *M^a Antonia Franco Ávila* (presidenta de la Asociación AMC-Artrogriposis Múltiple Congénita-España), *Jesús Celada Pérez* (Subdirector General de Diálogo Civil del Ministerio de Sanidad, Servicios sociales e Igualdad) y *FEDER* (por confirmar).

Mesa 1: Aspectos Científicos

De 09:15 a 11:45

MODERADORA: *ROSA VALENZUELA JUAN*, DIRECTORA GENERAL DEL CENTRO DE INVESTIGACIÓN MÉDICA TRASLACIONAL INNOMEDYX.

Avances y nuevos planteamientos en investigación sobre enfermedades poco frecuentes, especialmente sobre AMC.

Ponente: *Pablo D. Lapunzina Badia*, Director Científico del Comité de Dirección del CIBERER ISCIII (Instituto de Salud Carlos III).

Ponente: *Albert Barberà i Lluís*, Director General de Recerca i Innovació en Salut. Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya.

La AMC como Síndrome Neuromuscular y enfermedad poco frecuente. Genética y AMC.

Ponente: *Cristina Fuster Checa*, Presidenta de la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares - Federación ASEM.

Ponente: *Ana Patiño*, Directora de la Unidad de Genética Clínica en la Universidad de Navarra y Co-Directora Científica en la Unidad de Genómica de CIMA LAB Diagnostics. Asesora científica de Innomedyx.

Ponente: *Francesc Palau*, Profesor de Investigación del CSIC. Jefe del Servicio de Medicina Genética y Molecular del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona. Director del Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras IPER.

Mesa 2: Aspectos Clínicos

De 12:00 a 14:00

MODERADORA: *MARINA BONILLA MANJON*, SUBDELEGADA EN LA DELEGACIÓN QUE TIENE LA ASOCIACIÓN EN ANDALUCÍA.

Intervención y abordaje Multidisciplinar de la Artrogriposis Múltiple Congénita en el ámbito Sanitario Francés.

Ponente: *Pr. Pierre-Simon Jouk*, Coordinador del Centro de referencia de la Artrogriposis del Hospital Couple Enfant del CHU de Grenoble.

Sistemas de registro Nacionales y Autonómicos.

Ponente: *M^a Felicitas Domínguez Berjón*, Jefa de Servicio Informes de Salud y Estudios. Responsable del registro SIERMA. Subdirección general de epidemiología. Dirección general de Salud Pública de la Consejería de Sanidad, Comunidad de Madrid.

Diferencias entre Fisioterapia y Rehabilitación. Tratamientos y Equipo Multidisciplinar necesario. Tratamientos alternativos.

Ponente: *José Santos Sánchez-Ferrer*, Secretario General del Colegio Profesional de Fisioterapeutas de Madrid.

Ayudas Técnicas y Orto-Protésicas aplicadas a la AMC. Catálogo de Material Orto-Protésico. AMC y Agenesia.

Ponente: *Pablo Martín Pérez*, vicepresidente de la Federación Española de Ortesistas y Protesistas - FEDOP.

Análisis de la patología. Recorrido de edad pediátrica a adulta. Transición.

Ponente: *Carlos Ignacio Ortez González*, Neuropediatra. Unidad de Patología Neuromuscular. Servicio de Neurología en el Hospital Sant Joan de Deu. Barcelona

Mesa 3: Accesibilidad, Inclusión y Experiencias de Vida

De 16:00 a 17:30

MODERADOR: *ENRIQUE GARCÍA MARGARIT*, MIEMBRO DE LA JUNTA DIRECTIVA DE LA ASOCIACIÓN AMC-ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA-ESPAÑA. PRACTICANTE DE DIVERSOS DEPORTES INCLUSIVOS.

¿Cómo se vive con AMC?

Ponente: *Ward Foley "SCARMAN"*. Testimonio de Vida. Enseña cómo empoderar a los niños y adultos por igual para ver rayos de luz y esperanza.

Ponente: *Miguel Ángel Martínez Tajuelo*, Nadador Paralímpico en los Juegos de Pekín, Londres y Río de Janeiro.

Ponente: *Laura Sánchez Beltrán*. Miembro de la Junta Directiva de la Asociación AMC -Artrogriposis Múltiple Congénita- España. Técnico de Marketing Digital en la Plataforma del Tercer Sector

Ponente: *Encarnación Vela García*. Auxiliar Administrativo en la Agencia Estatal de Administración Tributaria

¿Cómo Colaborar?

Se han diseñado tres niveles de colaboración para todas las empresas que deseen participar cuyas ventajas se detallan a continuación:

Patrocinador Oro

4.000 €

Se permitirá la participación voluntaria en la mesa coloquio que se realizará en el acto de presentación, donde podrá exponer las razones de la implicación de su empresa en el compromiso, sus valores y su filosofía.

Publicidad del patrocinio a través de las redes sociales y canales de difusión, así como la implementación del logotipo de su empresa en la documentación general de la **I Jornada Científica sobre AMC**.

También se realizará una entrevista documentada que se publicará en los diferentes medios de difusión de la Jornada.

Patrocinador Plata

2.500 €

Se permitirá la participación voluntaria en la mesa coloquio que se realizará en el acto de presentación, donde podrá exponer las razones de la implicación de su empresa en el compromiso, sus valores y su filosofía.

También obtendrá publicidad del patrocinio a través de las redes sociales y canales de difusión.

Patrocinador Bronce

1.000 €

Se publicará el patrocinio de su empresa a través de las redes sociales y canales de difusión.

MICROMECENAZGO

Existe la posibilidad de realizar una donación independiente con la cantidad que considere oportuna ingresándola en la cuenta de la asociación "AMC España" con el motivo "*Jornada AMC*".

IBAN

ES86 0019 5806 1140 1000 0251

TITULAR

AMC -Artrogriposis Múltiple Congénita- España

ENTIDAD

Deutsche Bank