

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

**41ª 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 del Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid.

**Valladolid, 18-20 de Octubre de 2018**

**Se ha solicitado acreditación por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de la Comunidad de Madrid-Sistema Nacional de Salud (Expediente xx-AFOC-xxxxx.x/2018).**

41ª RECEMC

2018



**Programa Científico de la  
41ª Reunión Anual del ECEMC**

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

**Valladolid, 18-20 de Octubre de 2018**

## CONFERENCIANTES INVITADOS (por orden alfabético)

- ♦ Dr. Ignacio Arroyo Carrera: Pediatra. Servicio de Pediatría, Hospital San Pedro de Alcántara. Investigador Adscrito del grupo CB06/07/0058 del CIBERER. Presidente de ASEREMAC. Cáceres.
- ♦ Dra. Eva Bermejo-Sánchez: Científico Titular, Jefe de Área. Coordinadora Científica del ECEMC y Responsable de la Sección de Epidemiología. Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC), Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Jefe del Grupo CB06/07/0058 del CIBERER. Directora Científica del Biobanco Nacional del ISCIII. Anterior Presidenta del Comité Ejecutivo del ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research). Madrid.
- ♦ Dr. Ramón Cancho Candela: Servicio de Pediatría. Hospital Universitario del Río Hortega. Valladolid.
- ♦ Dr. Fernando Centeno Malfaz: Jefe del Servicio de Pediatría. Hospital Universitario del Río Hortega. Investigador Adscrito CIBERER (Grupo CB06/07/0058). 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. Karen E. Heath: Investigadora Senior. Sección de Endocrinología Molecular. Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM). Investigadora Adscrita CIBERER (Grupo CB06/07/1005). Hospital Universitario La Paz. Madrid.
- ♦ Dra. María Luisa Martínez-Fernández: Responsable del Laboratorio de Citogenética y Genética molecular del ECEMC. Investigadora CIBERER (Grupo CB06/07/0058). 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. Belén Pérez González: Profesora Titular del Departamento de Biología Molecular de la Universidad Autónoma de Madrid. Responsable del diagnóstico genético de Enfermedades Metabólicas Hereditarias del CEDEM. Jefe de Grupo en CIBERER (Grupo CB06/07/0004). Centro de Biología Molecular, Universidad Autónoma de Madrid.
- ♦ Dra. Graciela Pi Castán: Pediatra. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de La Ribera. Investigadora Adscrita del grupo CB06/07/0058 del CIBERER. Alzira (Valencia).
- ♦ Dra. Amparo Sanchis Calvo: Jefe Clínico. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Dr. Peset. Investigadora Adscrita del grupo CB06/07/0058 del CIBERER. Anterior Presidenta de ASEREMAC. Valencia.

## PROGRAMA CIENTÍFICO

**Viernes, 19 de Octubre de 2018**

08:00-08:25.- Recogida de la documentación y colocación de los posters.

---

08:30-09:00.- **Apertura Oficial**

**Autoridades (pendiente de confirmación)**

**Dr. Fernando Centeno Malfaz.**

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.

---

## SESIÓN I: Mesa Redonda sobre Genética Molecular

---

Modera: **Ignacio Arroyo**

09:05-09:55.- **Belén Pérez:** El valor de los análisis genéticos para confirmar los errores congénitos del metabolismo, y para la implementación de terapias personalizadas

10:00-10:50.- **Karen Heath:** Últimos avances en la genética clínica y molecular y tratamiento de las displasias esqueléticas.

10:50-11:00.- Preguntas y discusión

---

11:05-11:30.- Pausa y café.

---

## SESIÓN II: El Clínico ante diferentes tipos de patologías

---

Modera: **Carla Escribano**

11:35-12:05.- **Fernando Centeno:** Cardiopatías con diagnóstico prenatal: ¿Cambia el pronóstico?

12:10-12:40.- **Ignacio Arroyo:** La historia de María: del diagnóstico clínico neonatal al diagnóstico genético.

12:45-13:15.- **Graciela Pi:** Síndrome de Schaaf-Yang.

13:20-13:35.- Preguntas, comentarios y discusión

---

13:40-15:15.- Comida de trabajo

---

## SESIÓN III: Causas ambientales o genéticas de los defectos congénitos

---

Modera: **Fernando Centeno**

15:30-15:45.- **Eva Bermejo-Sánchez:** Causas de los defectos congénitos.

15:50-16:20.- **Paloma Fernández:** Terapias biológicas y embarazo: Efectos neonatales.

16:25-16:55.- **Ramón Cancho:** Ácido valproico como teratógeno y sus efectos postnatales.

17:00-17:30.- **M<sup>a</sup> Luisa Martínez-Fernández:** Revisión de los aspectos moleculares del diagnóstico del síndrome de Prader-Willi, y descripción de la serie de pacientes registrados en el ECEMC.

17:35-18:05.- **Amparo Sanchis:** Síndrome de PHACE(S): El síndrome de las mil caras.

18:10-18:40.- **Eva Bermejo-Sánchez:** *Clusters* de defectos congénitos y su investigación: Incidentes que nos permiten convertir un reto en una oportunidad para la prevención primaria.

---

**Sábado, 20 de Octubre de 2018**

---

## **SESIÓN IV: Aspectos Metodológicos de la Red Clínica del ECEMC**

---

08:30-09:30.- **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:
    - Propuesta para 2019: 17-19 de octubre / 24-26 de octubre de 2019 (presentación de posibles candidatos)
    - Reuniones futuras
- 

09:30-10:30.- **Asamblea General de ASEREMAC (Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas).**

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

---

10:30-11:00.- Pausa y café.

---

## **SESIÓN V (de Posters): Taller sobre Diagnóstico Clínico de los Defectos Congénitos**

---

Coordinan: **Francisca L. Gallardo , Ángel Pantoja y Eva Bermejo**

11:00-12:30.- Intervienen: Todos los médicos participantes de los distintos hospitales de la Red Clínica del ECEMC.

---

---

## CONFERENCIA EXTRAORDINARIA DE CLAUSURA

---

Presentación: **Eva Bermejo-Sánchez**

12:30-13:25.- **Salvador Martínez Pérez:**

Bases neurobiológicas del TEA: diferenciación neural y sinaptogénesis.

---

13:30 horas.- **Clausura de la Reunión del ECEMC 2018**

13:45 horas.- Comida de Clausura

\* \* \* \* \*