

Curso de
Actualización
sobre la
Investigación
de los Defectos
Congénitos

XXXVII REUNIÓN ANUAL ECEMC

ESTUDIO COLABORATIVO ESPAÑOL DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS

Toledo, 23-25 de Octubre de 2014



FUNDACIÓN
1000 *sobre*
defectos congénitos



2,2 Créditos.

Expte. 07-AFOC-04934.1/2014



Organizan: ECEMC y Unidad de
Neonatología, Servicio de Pediatría,
Hospital Virgen de la Salud del Complejo
Hospitalario de Toledo



MINISTERIO
DE ECONOMÍA
Y COMPETITIVIDAD



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

XXXVII 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.
- Unidad de Neonatología. Servicio de Pediatría. Hospital Virgen de la Salud del Complejo Hospitalario de Toledo.

Toledo, 23-25 de Octubre de 2014

**Actividad docente, con número de Expediente 07-AFOC-04934.1/2014,
acreditada por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de la
Comunidad de Madrid-Sistema Nacional de Salud, con 2,2 créditos de formación continuada**



CASA DE S. M. EL REY

CREDENCIAL

Nº 174/2014

Su Majestad la Reina, accediendo a la petición que tan amablemente Le ha sido formulada, ha tenido a bien aceptar la

PRESIDENCIA DE HONOR

de la "**XXXVII REUNIÓN ANUAL DEL ESTUDIO COLABORATIVO ESPAÑOL DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS (ECEMC)**", que tendrá lugar en Toledo del 23 al 25 de octubre próximo.

Lo que me complace participarle para su conocimiento y efectos.

PALACIO DE LA ZARZUELA, 4 de septiembre de 2014

EL JEFE DE LA CASA DE S.M. EL REY,

SEÑOR PRESIDENTE DEL COMITÉ ORGANIZADOR LOCAL DE LA REUNIÓN.

TOLEDO



El Director del Gabinete

COMPLEJO HOSPITALARIO DE TOLEDO
D. Valentín José Félix Rodríguez
Médico Adjunto. Unidad Neonatal. Servicio de Pediatría
Avenida Barber, 30
45004 TOLEDO

Toledo, 17 de septiembre de 2014

Estimado D. Valentín:

En nombre de la Señora Presidenta de la Junta de Comunidades de Castilla-La Mancha me es muy grato comunicarle su aceptación para formar parte del Comité de Honor de la XXXVII Reunión Anual del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas a celebrar en Toledo el próximo mes de octubre.

Agradeciendo enormemente su consideración y deseándole todo tipo de éxito en su convocatoria, reciba un cordial saludo,



José Luis Ortiz Grande

**XXXVII Reunión Anual del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones
Congénitas**

y

Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos

COMITÉ DE HONOR

Presidenta: Su Majestad la Reina Doña Letizia

Vocales:

Sra. Dña. María Dolores de Cospedal García

Presidenta de la Junta de Comunidades de Castilla-La Mancha

Sr. D. Emiliano García-Page Sánchez

Alcalde de Toledo

Sr. D. José Ignacio Echániz Salgado

Consejero de Sanidad y Asuntos Sociales de la
Junta de Comunidades de Castilla-La Mancha

Sr. D. Fernando Jou Rivera

Delegado de la Junta de Comunidades de Castilla-La Mancha
en Toledo

Sr. D. Luis Carretero Alcántara

Director Gerente del SESCOAM

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

COMITÉ ORGANIZADOR

COMITÉ LOCAL:

| | |
|----------------------------|--|
| Presidente: | Dr. Valentín José Félix Rodríguez |
| Vicepresidente: | Dr. Ángel Pantoja Bajo |
| Vocales: | Dra. Fermina López Grondona Dra. Ana Belén Escobar Izquierdo Dra. M ^a Dolores Sánchez-Redondo Sánchez-Gabriel Dra. Isabel Gázquez Serrano Dra. Inmaculada Cabello García Dra. Aránzazu Recio Linares |
| Secretaría Técnica: | Dña. Paulina Rico Jiménez |
| Jefe de Servicio: | Dr. Antonio Arroyos Plana |

COMITÉ CENTRAL:

| | |
|-------------------------------|---|
| Presidenta: | Prof. Dra. María Luisa Martínez-Frías |
| Secretaria científica: | Dra. Eva Bermejo Sánchez |
| Vocales: | Dña. Isabel Aceña Villoslada Dña. Lourdes Cuevas Catalina Dra. Paloma Fernández Martín Dra. María Regla García Benítez Dña. Alexandra MacDonald San Martín Dña. 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 |

AGRADECIMIENTOS

La organización de esta Reunión y Curso ha sido posible gracias a las subvenciones y ayudas recibidas de las siguientes instituciones y entidades:

- **Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Economía y Competitividad**
- **CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras)**
- **Junta de Comunidades de Castilla-La Mancha**
- **Ayuntamiento de Toledo**
- **Diputación Provincial de Toledo**
- **Fundación 1000 sobre defectos congénitos**
- **Laboratorios:**
 - Ordesa
 - Abbvie (Synagis)
 - Danone-Nutricia
 - Nestlé



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

Junta Directiva

Presidenta

María Luisa Martínez-Frías

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
Amparo Sanchis Calvo

XXXVII RECEMC

2014



**Programa Científico de la
XXXVII Reunión Anual del ECEMC**

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

Toledo, 24-25 de Octubre de 2014

CONFERENCIANTES INVITADOS (por orden alfabético)

- ♦ Dra. Eva Bermejo-Sánchez: Responsable de la Sección de Epidemiología y Coordinadora del ECEMC. Científico Titular del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC), Instituto de Salud Carlos III. Investigadora adscrita del grupo U724 del CIBERER. Madrid.
- ♦ Dr. César Cobaleda Hernández: Científico Titular del CSIC. Departamento de Biología Celular e Inmunología, Centro de Biología Molecular "Severo Ochoa" (CBMSO). Madrid.
- ♦ 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.
- ♦ Dña. 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. Dra. María Luisa Martínez-Frías: Directora del ECEMC y de los Servicios de Información Telefónica SITTE y SITE. Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC), Instituto de Salud Carlos III. Profesora Titular del Depto. de Farmacología, Facultad de Medicina, Universidad Complutense. Investigadora Jefe del Grupo U724 del CIBERER. Presidenta de ASEREMAC. Madrid.
- ♦ Prof. Dr. Salvador Martínez Pérez: Catedrático de Anatomía y Embriología Humana. Departamento de Anatomía Humana y Psicobiología, Facultad de Medicina, Universidad de Murcia.
- ♦ Dr. Lluís Montoliu José: Investigador Científico del CSIC. Centro Nacional de Biotecnología (CNB). Investigador Jefe del Grupo U756 del CIBERER. Madrid.
- ♦ Dra. Amparo Sanchis Calvo: Pediatra. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Dr. Peset. Investigadora adscrita del grupo U724 del CIBERER. Valencia.
- ♦ Dr. Eduardo F. Tizzano Ferrari: Pediatra y Genetista Médico. Servicio de Genética, Instituto de Investigación Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Investigador Jefe del Grupo U705 del CIBERER. Barcelona.

PROGRAMA CIENTÍFICO

Viernes, 24 de Octubre de 2014

- 08:30-09:00.- Recogida de la documentación y colocación de los posters.
- 09:00-09:15.- Acto de Apertura de la Reunión y Curso.
D. Luis Carretero Alcántara, Director Gerente del SESCAM, con la asistencia de
Dña. Cristina Granados, Directora Gerente del Complejo Hospitalario de Toledo
- 09:15-09:30.- Palabras de Bienvenida e inicio de la Sesión Científica.
María Luisa Martínez-Frías

SESIÓN I: MESA REDONDA I

Resultados de Investigación relacionados con Defectos Congénitos y otras Enfermedades Raras

Modera: **Eva Bermejo**

- 09:30-10:00.- **Salvador Martínez:** Desarrollo del hipocampo: una aventura que ocurre alrededor del nacimiento.
- 10:05-10:35.- **Lluís Montoliu:** Modelos animales en la investigación de las enfermedades raras.
- 10:40-11:10.- **César Cobaleda:** Un modelo animal de las deficiencias inmunes en el síndrome de Wolf-Hirschhorn.
- 11:10-11:20.- Preguntas, comentarios y discusión.
-
- 11:25-11:55.- **CONFERENCIA: María Luisa Martínez-Frías:** Dismorfología en la era molecular: Como la historia de la montaña.
- 11:55-12:10.- Pausa y café.

SESIÓN II: MESA REDONDA II

Causas de defectos congénitos (Citogenéticas, Genéticas y Ambientales)

Modera: **Valentín Félix**

- 12:15-12:40.- **María Luisa Martínez-Fernández, Joaquín Fernández Toral, Eva Bermejo-Sánchez, María Luisa Martínez-Frías.** Segundo paciente de un nuevo síndrome de genes contiguos-microdelección.
- 12:45-13:10.- **Salvador Martínez:** Síndromes de delección y asociaciones fenotípicas.
- 13:15-13:40.- **María Luisa Martínez-Frías:** Un sistema sencillo del ECEMC para sospechar precozmente el efecto de algún teratógeno.
- 13:45-14:10.- **Paloma Fernández:** Embriofetopatías poco frecuentes detectadas en el ECEMC.
- 14:15-14:20.- Preguntas, comentarios y discusión.

14:20-15:50.- Comida de trabajo

SESIÓN III: MESA REDONDA III

Síndromes y defectos congénitos muy, muy raros

Modera: **Salvador Martínez**

- 16:05-16:30.- **Eva Bermejo-Sánchez:** Primeros resultados del Proyecto sobre fisuras faciales atípicas congénitas.
- 16:35-17:00.- **Amparo Sanchis:** Síndrome de Marshall-Smith.

- 17:05-17:30.- **María Luisa Martínez-Frías, Víctor Marugán, Fernando Centeno:** Síndromes de progeria neonatal y su dificultad diagnóstica.
- 17:35-18:00.- **Eva Bermejo-Sánchez, Elena Burón, Aída de la Huerga, Ramón Andión:** Síndrome óculo-dento-digital.
- 18:05-18:15.- Preguntas, comentarios y discusión.
-

Sábado, 25 de Octubre de 2014

- 09:10-09:45.- **CONFERENCIA: Eduardo Tizzano:** Aspectos del desarrollo neuromuscular normal y patológico.
-

SESIÓN IV: ASPECTOS METODOLÓGICOS DE LA RED DEL ECEMC

- 09:50-11:00.- **María Luisa Martínez-Frías:**
- **Primera parte:** Control de Calidad de la Información.
 - **Segunda parte:** Aspectos financieros, presente y futuro
 - **Tercera parte:** Próximas reuniones del ECEMC
 - Reunión del ECEMC 2015: Asturias.
 - Reunión del ECEMC 2016: Propuestas
- 11:00-11:20.- Pausa y café.

**SESIÓN V (de Posters):
TALLER SOBRE DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS**

Coordinan: **Eduardo Tizzano y Eva Bermejo**

11:30-14:15.- Intervienen: Todos los ponentes invitados y médicos participantes de los distintos hospitales de la Red Clínica del ECEMC.

➤ **Grupo de síndromes con identificación de los genes causales:**

1. Síndrome de ATR-X (Alfa-Talasemia con retraso mental ligada a X). Comentado por: **F. López Grondona**
2. Estudio de los genes *KMT2A* y *KDM6A* en 30 casos con síndrome de Kabuki. Comentado por: **M.L. Martínez-Fernández**
3. Anquiloblefaron-defectos ectodérmicos-paladar hendido: Síndrome de Rapp-Hodgkin. Comentado por: **F. López Grondona**
4. Hipoplasia Pontocerebelosa tipo 1 por mutación en *EXOSC3*. Comentado por: **E. Tizzano**

➤ **Grupo de síndromes por microdelección/microduplicación:**

5. Microduplicación 3q29: Un síndrome con retraso mental y obesidad. Comentado por: **S. Martínez**
6. Síndrome de Wolf-Hirschhorn: A propósito de un caso. Comentado por: **C. Cobaleda**
7. Síndrome de Cri-du-chat. Comentado por: **M.L. Martínez-Fernández**
8. Síndrome de microdelección 22q11.2: Presentación de ocho casos. Comentado por: **I. Arroyo**

➤ **Grupo de estudios epidemiológicos:**

9. Nevus melanocítico congénito gigante y melanosis neurocutánea: Casuística de un hospital terciario en los últimos 34 años. Nuevas estrategias. Comentado por: **E. Bermejo-Sánchez**
10. Estudio poblacional de los defectos congénitos de pared abdominal. Comentado por: **M.L. Martínez-Frías**

➤ **Grupo de miscelánea: síndromes y distintos tipos de defectos:**

11. Amioplasia: Diagnóstico pre y postnatal. Comentado por: **E. Tizzano**
12. Bebé colodión autorresolutivo en dos generaciones. Comentado por: **S. Martínez**

13. Defecto de reducción de extremidades y cardiopatía. ¿Fenocopia del Síndrome de Holt-Oram? Comentado por: **M.L. Martínez-Frías**

XXXVII RECEMC



14. Síndrome de Opitz/GBBB (Hipertelorismo-hipospadias). Comentado por: **I. Arroyo**

15. Lipodistrofia parcial de aparición precoz. Comentado por: **A. Sanchis**

16. ¿Sólo aplasia de cutis congénita? Comentado por: **E. Bermejo-Sánchez**

➤ **Grupo de pacientes sin diagnóstico para discusión:**

17. Hemihipertrofia y manchas hiperpigmentadas. Comentado por: **L. Montoliu y todos los participantes**

18. Una niña con discromía de la piel que se asemeja al mosaicismo pigmentario. Comentado por: **L. Montoliu y todos los participantes**

19. Diagnóstico diferencial en un niño con talla baja y rasgos dismórficos. Comentado por: **Todos los participantes**

14:15 horas.- Clausura de las sesiones científicas.

14:30 horas.- Comida de Clausura de la Reunión del ECEMC 2014

* * * * *