

Curso de  
Actualización  
sobre la  
Investigación  
de los  
Defectos  
Congénitos

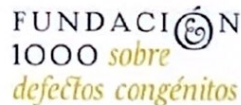
# XXXVI REUNIÓN ANUAL DEL ECEMC

ESTUDIO COLABORATIVO ESPAÑOL  
DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS

Estepona, 24 al 26 de octubre de 2013



Organizan: ECEMC y Servicio de Pediatría  
de Hospiten Estepona *Antonio*



2,2 Créditos. Expte. 13/7653



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

**XXXVI 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 HOSPITEN-Estepona. Estepona (Málaga)

**Estepona, 24-26 de Octubre de 2013**

Actividad docente, con número de Expediente 13/7653,  
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

XVI Reunión Anual del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones



Curso de Actualización sobre la Investigación de las Defectos Congénitos

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

### COMITÉ DE HONOR

#### Junta Directiva

Presidenta: Ilmo. Sr. D. Joaquín Sánchez  
Alcalde de Estepona

#### Presidenta

Vocales: Dr. D. Tomás Piñero Portillo  
Directora: María Luisa Martínez-Frías

Dña. Marina Segovia Jaqueto  
Concejal de Turismo

#### Secretaria con funciones de Tesorera

Dña. María Dolores Espinosa Martín  
Concejal de Urbanismo  
Eva Bermejo Sánchez

#### Vocales

Paulino Aparicio Lozano  
Ignacio Arroyo Carrera  
Angel García García  
Javier González de Dios  
Héctor Huertas Camacho  
Luis Paisán Grisolia  
Amparo Sanchis Calvo



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

---

**COMITÉ ORGANIZADOR**

**COMITÉ LOCAL**

**Presidenta:**

**Vocales:**

**COMITÉ DE HONOR**

**Presidente:** Ilmo. Sr. D. José M<sup>a</sup> García Urbano  
Alcalde de Estepona

**Vocales:** Dr. D. Tomás Piñeiro Portillo  
Director Médico Hospiten Estepona.

**COMITÉ CENTRAL**

**Dña. Marina Segovia Jaquete**  
Concejala de Turismo

**Dña. María Dolores Espinosa Martín**  
Concejala de Cultura

**Vocales:**

**Secretaría Técnica:**

**Información:**



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

---

**AGRADECIMIENTOS**

**COMITÉ ORGANIZADOR**

---

**COMITÉ LOCAL:**

**Presidenta:** Dra. Gloria Colli Lista

**Vocales:** Dr. José Moreno  
Dr. Daniel Jait

**Secretaría Técnica:** Dña. Ana Belén Parrilla  
D. Enrique Ferrer

**COMITÉ CENTRAL:**

**Presidenta:** Prof. Dra. María Luisa Martínez-Frías

**Secretaría 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  
Dr. Francisco Javier Manzanares Martínez

**Secretaría Técnica:** D. Eduardo Martínez Fernández  
Dña. Mercedes Rodríguez Adrada  
Dña. Josefa Martínez

**Informática:** D. Mariano Llorente Cerro



Actividades no científicas

para los participantes

**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)
- Excelentísimo Ayuntamiento de Estepona
- Departamento de Marketing y Comunicación Hospiten Estepona
- Fundación 1000 sobre defectos congénitos
- Laboratorios:
  - Pfizer
  - Nestlé
  - Alter

**Actividades no científicas  
para los participantes**

**Jueves, 24 de Octubre:**

Llegada al Hotel Barceló Estepona (Estepona, Málaga)

18:30 horas.- **Recepción de los asistentes en el Museo Arqueológico de Estepona** (antiguo Ayuntamiento), desde donde partiremos para una visita guiada por el casco antiguo de Estepona y monumentos significativos de la ciudad, terminando en la emblemática Plaza de las Flores.

20:00 horas.- **Acto Inaugural de la Reunión en el Museo Municipal Angel Garó.**  
Dicho acto estará presidido por el Ilustrísimo Alcalde de Estepona,  
D. José M<sup>a</sup> García Urbano

20:30 horas.- **Cóctel de Bienvenida en el Museo Municipal Angel Garó**, por gentileza del Excelentísimo Ayuntamiento de Estepona.

**Viernes, 25 de Octubre:**

21:30 horas.- **Simposium Anual del ECEMC sobre aspectos gastronómicos típicos de las distintas Comunidades Autónomas**, en el Hotel Barceló Estepona.

**Sábado, 26 de octubre:**

14:30 horas.- **Comida de Clausura** en el Restaurante El Carnicero.

\*\*\*\*\*

XXXVI RECEMC

2013

ASEREMAC  
ECEMC



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

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

Tema central:

***“Síndromes raros,  
citogenética-genética molecular:  
Identificación, interpretación y aplicación en la  
práctica clínica pediátrica”***

**Estepona, 25-26 de Octubre de 2013**

## CONFERENCIANTES INVITADOS (por orden alfabético)

- ♦ Dr. Ignacio Arroyo Carrera: Jefe del Servicio de Pediatría. Hospital San Pedro de Alcántara. Miembro de la Junta Directiva de la Sociedad de Pediatría de Andalucía Occidental y Extremadura. Investigador adscrito del grupo U724 del CIBERER. Cáceres.
- ♦ Dr. José María Barcia Ruiz: Jefe del Servicio de Pediatría. Hospital Infanta Margarita. Investigador adscrito del grupo U724 del CIBERER. Cabra (Córdoba).
- ♦ Dra. Eva Bermejo-Sánchez: Responsable de la Sección de Epidemiología y Coordinadora del ECEMC, Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC), Instituto de Salud Carlos III. Científico Titular del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III. Investigadora adscrita del grupo U724 del CIBERER. 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 del Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC), Instituto de Salud Carlos III. Directora de los Servicios de Información Telefónica SITTE y SITE. Profesora Titular del Depto. de Farmacología, Facultad de Medicina, Universidad Complutense. Investigadora Jefe del Grupo U724 del CIBERER. Madrid.
- ♦ Prof. Dr. Salvador Martínez Pérez: Catedrático de Anatomía y Embriología Humana. Vicedirector del Instituto de Neurociencias. Universidad Miguel Hernández-CSIC. Sant Joan d'Alacant (Alicante).
- ♦ Dr. Víctor M. Marugán Isabel: Pediatra, Servicio de Pediatría. Hospital Virgen de la Concha. Investigador adscrito del grupo U724 del CIBERER. Zamora.
- ♦ Dr. Julián Nevado Blanco: Responsable del Área de Genómica Estructural y Funcional, y Responsable de Calidad del INGEMM (Instituto de Genética Médica y Molecular). IdiPAZ (Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Universitario La Paz). Hospital Universitario La Paz. Universidad Autónoma de Madrid. Investigador Adscrito del grupo U753 del CIBERER. Madrid.
- ♦ Dr. Eduardo F. Tizzano Ferrari: Pediatra y Genetista Médico. Servicio de Genética, Instituto de Investigación Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Jefe del Grupo U705 del CIBERER. Barcelona.

## PROGRAMA CIENTÍFICO

### SESIÓN II:

**Viernes, 25 de Octubre de 2013**

#### MESA REDONDA 2:

Posterizar con microdelecciones, microduplicaciones y alteraciones moleculares

08:45-09:00.- Recogida de la documentación y colocación de los posters.

12:30-12:35.- Ignacio Araya: Microdelección del cromosoma 7p21.3-p13.1: descripción

09:05-09:10.- Inicio de la Sesión Científica y Bienvenida: **María Luisa Martínez-Frías.**

12:30-12:35.- Víctor Mangani: Microdelección del cromosoma 7p12.3-p14.1: descripción  
síndrome de Kluver-Bucay

### SESIÓN I:

#### MESA REDONDA 1:

**Investigación sobre defectos congénitos: Nuevos conocimientos**

Modera: **Gloria Colli Lista**

10:00-10:05.- Preguntas, comentarios y discusión.

09:15-10:00.- **Eduardo Tizzano:** Atrofia muscular espinal infantil: Del gen a la terapia, más allá de las neuronas motoras.

10:05-10:50.- **Salvador Martínez:** Expresión clínica de la delección 5p-. Ejemplo de la semaforina.

10:55-11:30.- **Julián Nevado:** Interpretación de la variabilidad clínica de las microdelecciones y microduplicaciones.

11:30-11:45.- Preguntas, comentarios y discusión.

Aspectos clínicos de microdelecciones y microduplicaciones

11:45-12:00.- Pausa y café.

14:30-14:35.- José María Barcia: Síndrome de Cri-du-chat: descripción clínica y molecular

14:35-14:40.- Eva Bernadó-Sánchez: Síndrome de Van der Woude: descripción clínica y molecular

14:40-14:45.- María Luisa Martínez-Frías: Aproximación a los defectos congénitos: microdelecciones y microduplicaciones

---

**SESIÓN II:**

---

**MESA REDONDA 2:****Pacientes con microdeleciones, microduplicaciones y alteraciones moleculares****Moderador: Salvador Martínez**

- 12:05-12:25.- **Ignacio Arroyo:** Microdelección del cromosoma 7p21.1-p15.1: correlación genotipo-fenotipo.
- 12:30-12:50.- **Víctor Marugán:** Microdelección del cromosoma 7p12.3-p14.2: correlación genotipo-fenotipo.
- 12:55-13:15.- **Julián Nevado:** Afrontando nuevos retos en el descubrimiento de síndromes de microdelección/duplicación.
- 13:20-13:40.- **María Luisa Martínez-Fernández:** Desarrollo en el ECEMC de un código específico para las alteraciones estructurales de los cromosomas. Ejemplos y potenciales análisis.
- 13:45-14:00.- Preguntas, comentarios y discusión.
- 14:05-15:55.- Comida de trabajo.

---

**SESIÓN III:**

---

**MESA REDONDA 3:****Aspectos clínicos de síndromes muy, muy infrecuentes****Moderador: Ignacio Arroyo**

- 16:00-16:20.- **José María Barcia:** Síndrome de Greig (frecuencia: 0,09 por 10.000).
- 16:25-16:45.- **Eva Bermejo-Sánchez:** Síndrome de Van der Woude (frecuencia: 0,09 por 10.000)
- 16:50-17:10.- **María Luisa Martínez-Frías:** Algunos síndromes extraordinariamente infrecuentes en el ECEMC y ¿Síndrome de Gollop o espectro Gollop-Wolfrang?

17:15-17:35.- **María Luisa Martínez-Fernández:** Síndrome de Brachman-De Lange y su expresión clínica en recién nacidos (frecuencia: 0,08 por 10.000)

17:40-18:05.- **Eduardo Tizzano:** El enfoque del diagnóstico diferencial neuromuscular en neonatos y niños

18:10-18:25.- Preguntas, comentarios y discusión.

18:15 horas.- Cierre de las sesiones científicas.

**Sábado, 26 de Octubre de 2013**

---

#### SESIÓN IV: ASPECTOS METODOLÓGICOS DE LA RED DEL ECEMC

---

- 09:00-10:30.- **María Luisa Martínez-Frías:**
- **Primera parte:** Control de Calidad de la Información.
  - **Segunda parte:** Productividad del ECEMC (2012-2013).
  - **Tercera parte:** Red Clínica del ECEMC
  - **Cuarta parte:** Proyectos:
    - Seguimiento de los Proyectos propuestos en 2012
    - [Eva Bermejo-Sánchez]: Estado actual del proyecto de investigación multicéntrica sobre los aspectos clínicos y etiológicos de las fisuras craneo-faciales atípicas congénitas (FCFAC) en tres series de casos: ECEMC (España), ECLAMC (Sudamérica) y UBDN (Utah, EE.UU)
  - **Quinta parte:** Aspectos financieros
  - **Sexta parte:** Reunión del ECEMC 2014: Propuesta.  
Reunión del ECEMC 2015: Propuestas

10:35-11:00.- Pausa y café.

---

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

---

Moderan: Eva Bermejo-Sánchez y María Luisa Martínez-Frías

11:05-14:10.- Intervienen: Todos los médicos participantes de los distintos hospitales de la Red Clínica del ECEMC.

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

14:30 horas.- Comida de Clausura de la Reunión del ECEMC 2013

\* \* \* \* \*

