

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

XXXIX REUNIÓN ANUAL ECEMC

**ESTUDIO COLABORATIVO ESPAÑOL DE
MALFORMACIONES CONGÉNITAS**

Ciudad Real, 20-22 de Octubre de 2016



www.alvarodelara.es

Cortesía de ALVARO DELARA

Organizan:
Grupo Coordinador del ECEMC y
Servicios de Pediatría del
Hospital General Universitario de Ciudad Real, Hospital de
Valdepeñas y Hospital Santa Bárbara, de Puertollano



2,2 Créditos.

Expte. 07-AFOC-04755.3/2016



ciberer isciiii

FUNDACIÓN
1000 sobre
defectos congénitos



isciii
Instituto
de Salud
Carlos III

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

Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos

XXXIX 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 General Universitario de Ciudad Real.
- Servicio de Pediatría del Hospital de Valdepeñas. Valdepeñas (Ciudad Real)
- Servicio de Pediatría del Hospital Santa Bárbara. Puertollano (Ciudad Real)

Ciudad Real, 20-22 de Octubre de 2016

Actividad docente acreditada (2,2 créditos de formación continuada) por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de la Comunidad de Madrid-Sistema Nacional de Salud (Expediente 07-AFOC-04755.3/2016).

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

COMITÉ DE HONOR

Presidente: **Ilmo. Sr. D. Jesús Fernández Sanz**
Consejero de Sanidad de Castilla-La Mancha

Vocales: **Excma. Sra. Dña. Pilar Zamora Bastante**
Alcaldesa de Ciudad Real

Excmo. Sr. D. José Manuel Caballero Serrano
Presidente de la Diputación de Ciudad Real

Sra. Dña. Regina Leal Eizaguirre
Directora Gerente del SESCAM

Sr. D. Alberto Jara Sánchez
Director Gerente del H.G.U. de Ciudad Real

Sr. D. José Molina Cabildo
Presidente del Colegio Oficial de Médicos de Ciudad Real

**XXXIX 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. Miguel Angel García Cabezas

Vocales: Dra. Natalia Bejarano
Dr. Eduardo Cruz Avilés

Secretaría: Dr. José Gabriel García Pardo

COMITÉ CENTRAL:

Presidenta: Prof. Dra. María Luisa Martínez-Frías

Secretaría científica: Dra. Eva Bermejo Sánchez

Vocales: Dña. Lourdes Cuevas Catalina
Dra. Paloma Fernández Martín
Dra. María Regla García Benítez
Dña. Alexandra MacDonald San Martín
Dra. 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)
- Ayuntamiento de Ciudad Real
- Colegio Oficial de Médicos de Ciudad Real
- Fundación 1000 sobre defectos congénitos
- Laboratorios:
 - ABBVIE
 - DANONE-NUTRICIA
 - NESTLÉ
 - NUTRIBEN
 - RB HEALTHCARE



**Actividades no científicas
para los participantes**

Jueves, 20 de Octubre:

Llegada al Hotel

20:00 horas.- Salida desde el hotel Santa Cecilia, caminando, hacia
el Antiguo Casino de Ciudad Real

20:30 horas.- Recepción de bienvenida a los asistentes en el Antiguo Casino de Ciudad Real

21:00 horas.- Cóctel de bienvenida

Viernes, 21 de Octubre:

21:30 horas.- Simposium Anual del ECEMC sobre aspectos gastronómicos típicos de las
distintas Comunidades Autónomas

Sábado, 22 de octubre:

13:45 horas.- Comida de Clausura (Restaurante Alquimia)



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

Junta Directiva

Presidenta

Amparo Sanchis Calvo

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



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

Junta Directiva

Presidenta

Amparo Sanchis Calvo

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 Grisolia

XXXIX RECEMC

2016

ASEREMAC
ECEMC



Programa Científico de la XXXIX Reunión Anual del ECEMC

y Curso de Actualización sobre Investigación de los Defectos Congénitos

Ciudad Real, 20-22 de Octubre de 2016

CONFERENCIANTES INVITADOS (por orden alfabético)

- ♦ Dr. Ignacio Arroyo Carrera: Pediatra. Servicio de Pediatría, Hospital San Pedro de Alcántara. Investigador adscrito del grupo U724 del CIBERER. Cáceres.
- ♦ Dra. Carmen Ayuso García: Jefe del Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz (FJD). Directora Científica del Instituto de Investigación Sanitaria (IIS)-FJD. Subdirectora de Investigación FJD. Investigadora Jefe del Grupo U704 del CIBERER. Madrid.
- ♦ Dra. Eva Bermejo-Sánchez: Responsable de la Sección de Epidemiología y Coordinadora del ECEMC. Científico Titular, Jefe de Área. 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. Presidenta del Comité Ejecutivo del ICBDSR. 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.
- ♦ Dra. 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. 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.
- ♦ Dr. Lluís Montoliu José: Investigador Científico del CSIC. Centro Nacional de Biotecnología (CNB). Investigador Jefe del Grupo U756 del CIBERER. Director del nodo español del proyecto europeo EMMA (*European Mouse Mutant Archive*). Madrid.
- ♦ Dra. Graciela Pi Castán: Pediatra neonatóloga del Hospital de la Ribera. Investigadora adscrita del grupo U724 del CIBERER. Alzira (Valencia).
- ♦ Dra. Amparo Sanchis Calvo: Jefe Clínico. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Dr. Peset. Investigadora adscrita del grupo U724 del CIBERER. Presidenta de ASEREMAC. Valencia.
- ♦ Dra. Ester Zuazo Zamalloa: Médico Adjunto. Servicio de Pediatría. Hospital de Zumárraga. Investigadora adscrita del grupo U724 del CIBERER. Zumárraga (Guipúzcoa).



PROGRAMA CIENTÍFICO

Viernes, 21 de Octubre de 2016

08:30-08:55.- Recogida de la documentación y colocación de los posters.

09:00-09:10.- **Apertura Oficial de la Reunión y Curso**

Prof. María Luisa Martínez-Frías.

Directora del ECEMC.

Presidenta del Comité Organizador de la XXXIX Reunión Anual del ECEMC

Dr. Miguel Angel García Cabezas.

Presidente del Comité Organizador Local de la XXXIX Reunión Anual del ECEMC

Autoridades

SESIÓN I:

Modera: José Gabriel García Pardo

09:15-10:10.- **Salvador Martínez Pérez:** Desarrollo y estructura de la unidad neurovascular: la "puerta giratoria" del cerebro.

10:15-11:05.- **Ignacio Arroyo Carrera:** Las RASopatías: un grupo frecuente de síndromes malformativos congénitos con solapamiento clínico, originados por mutaciones en genes de la vía de señalización RAS/MAPK.

11:05-11:30.- Pausa y café.

SESIÓN II:

Moderador: Salvador Martínez

11:35-12:30.- Carmen Ayuso García: Nuevas tecnologías genómicas: cómo aplicarlas a la práctica clínica.

12:35-13:00.- Amparo Sanchis Calvo: Factores epigenéticos: Síndrome de Wiedemann Steiner.

13:05-13:30.- M^a Luisa Martínez-Fernández: Síndrome de Koolen-De Vries (microdeleción 17q21.31): descripción del primer paciente en el ECEMC.

13:30-13:35.- Preguntas, comentarios y discusión

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

SESIÓN V:

Mesa Redonda sobre Casos sin Diagnóstico

SESIÓN III:

Causas ambientales de los defectos congénitos

Moderador: Eduardo Cruz Avilés

15:20-16:00.- Eva Bermejo-Sánchez: Infección por virus Zika y defectos congénitos.

16:05-16:40.- Paloma Fernández Martín: Vacunación en mujeres en edad fértil y embarazadas.

Sábado 22 de Octubre de 2016

SESIÓN IV:

Resultados de estudios realizados en el ECEMC

Moderadora: **Francisca Luisa Gallardo**

16:45-17:15.- **M^a Luisa Martínez-Fernández:** Alteraciones cromosómicas identificadas en la serie de recién nacidos del ECEMC.

17:20-17:45.- **Eva Bermejo-Sánchez:** Epidemiología comparativa de la microcefalia grave y menos grave en la serie consecutiva de nacimientos controlados por el ECEMC.

SESIÓN V:

Mesa Redonda sobre Casos sin Diagnóstico

Moderador: **Víctor Canduela Martínez**

17:50-18:05.- **Ester Zuazo Zamalloa:** Caso sin diagnóstico 1.

18:05-18:20.- **Graciela Pi Castán:** Caso sin diagnóstico 2.

18:20-18:25.- **Moderador:** Conclusiones de la Mesa Redonda

Sábado, 22 de Octubre de 2016

09:00-09:15.- **Eva Bermejo-Sánchez:** Día Mundial de los Defectos Congénitos
(World Birth Defects Day).

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

Coordina: **Beatriz Beseler Soto**

09:20-11:00.- Intervienen: Todos los médicos participantes de los distintos hospitales de la
Red Clínica del ECEMC.

11:00-11:30.- Pausa y café.

**SESIÓN VII:
Aspectos Metodológicos de la Red Clínica del ECEMC**

11:35-12:30.- **María Luisa Martínez-Frías:**
- Resumen del último año
- Próximas reuniones del ECEMC:
Reunión del ECEMC 2017: Zumárraga
Reunión del ECEMC 2018: Valladolid

CONFERENCIA DE CLAUSURA

12:30-13:25.- **Lluís Montoliú José:**
Las nuevas herramientas CRISPR en Biomedicina

13:30 horas.- **Clausura de la Reunión del ECEMC 2016**
María Luisa Martínez-Frías

13:45.- Comida de Clausura de la XXXIX Reunión Anual del ECEMC

* * * * *