

Curso de
Actualización
sobre la
Investigación
de los
Defectos
Congénitos

XXXIV REUNIÓN ANUAL DEL ECEMC

ESTUDIO COLABORATIVO ESPAÑOL DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS

Albacete: 27 al 29 de Octubre de 2011



AYUNTAMIENTO DE ALBACETE



COMPLEJO
HOSPITALARIO
UNIVERSITARIO
DE ALBACETE



Castilla-La Mancha

FUNDACIÓN
1000 *sobre*
defectos congénitos



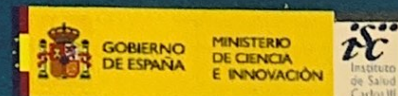
2,2 Créditos. Expte. 11/13928



Art



Organizan:
ECEMC y Servicio de Pediatría
Complejo Hospitalario Universitario
de Albacete



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

XXXIV 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 Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.

Albacete, 27-29 de Octubre de 2011

La presente reunión y curso han sido acreditados con 2,2 créditos, por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias, de la Agencia Laín Entralgo para la Formación, Investigación y Estudios Sanitarios de la Comunidad de Madrid. Expte. 11/13928.

Incluimos en este Programa el siguiente poema de Kipling, porque describe perfectamente la posición que, durante los últimos 36 años, ha mantenido gran parte del Grupo Coordinador y que ha sido compartida también por numerosos miembros del Grupo Periférico. También porque creo que esa postura ha sido una parte importante de la ya larga andadura del excepcional grupo de personas que constituye el ECEMC.

María Luisa Martínez-Frías
Directora y Fundadora del ECEMC

POEMA FRATERNAL

Hermanos:

*“Cuando vayan mal las cosas como a veces suelen ir,
cuando ofrezcan tus caminos sólo cuestas que subir,
cuando tengas poco haber pero mucho que pagar
y precisas sonreír aun teniendo que llorar,
cuando el dolor te agobie y no puedas ya sufrir,
descansar acaso debes, pero nunca desistir”.*

...

Rudyard Kipling

Premio Nobel de Literatura 1907



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

COMITÉ DE HONOR

Presidenta: Excmo. Srta. Dña. M^a Dolores de Crespín García
Presidenta de la Junta de Comunidades de Castilla-La Mancha

Junta Directiva

Vocales: Excmo. Sr. D. José Ignacio Escobar Salgado
Consejero de Sanidad y Consumo Social

Presidenta

María Luisa Martínez-Frías

Srta. Srta. Dña. Carmen Bermejo Quintanilla
Alcalde de Almoraz

Secretaria con funciones de Tesorera

Srta. Sr. D. María Eva Bermejo Sánchez
Delegado de la Junta de Comunidades de Castilla-La Mancha en Almoraz

Eva Bermejo Sánchez

Srta. Sr. D. Francisco Javier Huertas Camacho
Presidente de la Diputación de Almoraz

Vocales

Sr. D. Paulino Aparicio Lozano
Director General de Sanidad y Consumo Social
del Área de Sanidad y Consumo Social

Paulino Aparicio Lozano

Ignacio Arroyo Carrera

Angel García García

Sr. D. Francisco Javier González de Dios

Javier González de Dios

Presidenta Srta. Dña. Héctor Huertas Camacho

Héctor Huertas Camacho

Luis Paisán Grisolia

Sr. D. Amparo Sanchis Calvo
Jefe de Sanidad y Consumo Social
Comunidad Autónoma de Castilla-La Mancha

Amparo Sanchis Calvo

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

COMITÉ ORGANIZADOR

COMITÉ LOCAL

COMITÉ DE HONOR

Presidenta: Excma. Sra. Dña. M^a Dolores de Cospedal García
Presidenta de la Junta de Comunidades de Castilla-La Mancha

Vocales: Excmo. Sr. D. José Ignacio Echániz Salgado
Consejero de Sanidad y Bienestar Social

Ilmo. Sr. D. Luis Carretero Alcántara
Director Gerente del Servicio de Salud de Castilla-La Mancha

Ilma. Sra. Dña. Carmen Bayod Guinalio
Alcaldesa de Albacete

Ilmo. Sr. D. Francisco Javier Cuenca García
Delegado de la Junta de Castilla-La Mancha en Albacete

Ilmo. Sr. D. Francisco Javier Núñez Núñez
Presidente de la Diputación de Albacete

Sr. D. José Luis de Sancho Martín
Director Gerente del Complejo Hospitalario Universitario de Albacete y
del Área Funcional de Gestión

Sr. D. Francisco Parra Rodríguez
Presidente del Ilmo. Colegio de Médicos de Albacete

Dr. D. Andrés Martínez Gutiérrez
Jefe de Sección de Neonatología y Cuidados Intensivos Pediátricos del
Complejo Hospitalario Universitario de Albacete

XXXIV 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: Dra. Petuca Vázquez García

Vocales: Dra. Carmen Carrascosa Romero
Dra. Carmen Medina Monzón
Dra. María Baquero Cano
Dra. Esther Gil Pons
Dra. María Bengoa Caamaño
Dra. Blanca Alfaro Ponce
Dra. M^a Socorro Hoyos Vázquez

Secretaría: Dña. Concepción Cantos Castillo

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

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

Informática: D. Mariano Llorente Cerro

AGRADECIMIENTOS

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

- Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Ciencia e Innovación
- Excelentísimo Ayuntamiento de Albacete
- Fundación Caja Rural de Albacete
- Colegio Oficial de Médicos de Albacete
- Complejo Hospitalario Universitario de Albacete
- Fundación 1000 sobre defectos congénitos
- Laboratorios:
 - Ordesa
 - Sanofi-Pasteur
 - Abbott
 - Chiesi
 - Ferrer
 - Mead Johnson
 - Nestlé
 - Draeger

**Actividades no científicas
para los participantes**

Jueves, 27 de Octubre:

Llegada al Hotel Beatriz-Albacete (Albacete).

20:30 horas.- Acto Inaugural de la Reunión
Bienvenida ofrecida por la Ilustrísima Alcaldesa de Albacete,
Sra. Dña. Carmen Bayod Guinalio, en el Museo Municipal de la Ciudad.

21:30 horas.- Copa de Bienvenida, en el mismo Museo Municipal,
por gentileza de los Laboratorios Abbott y Nestlé.

Viernes, 28 de Octubre:

21:30 horas.- Reunión Anual sobre aspectos gastronómicos típicos de las distintas
Comunidades Autónomas, en el Hotel Beatriz-Albacete.

Sábado, 29 de octubre:

20:30 horas.- Salida desde el hotel para la Cena de Clausura.

21:00 horas.- Cena de Clausura en el Restaurante Nuestro Bar

23:30 horas.- Regreso al Hotel.

XXXIV RECEMC

2011



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

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

Albacete, 27-29 de Octubre de 2011

CONFERENCIANTES INVITADOS (por orden alfabético)

- ♦ Dr. Ignacio Arroyo Carrera: Pediatra, Servicio de Neonatología. 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.
- ♦ 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. Investigador Titular del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III. Investigadora adscrita del grupo U724 del CIBERER. Madrid.
- ♦ Prof. Dr. Francisco V. Carratalá Marco: Profesor del Departamento de Farmacología, Pediatría y Química Orgánica de la Universidad Miguel Hernández de Elche. Vocal Presidente Saliente de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica. Miembro de la Junta Directiva del Comité de Consejeros Nacionales (Committee of National Advisors-CNA) para la Neuropediatría en Europa. Hospital Clínico Universitario San Juan (Alicante).
- ♦ Dr. Alfredo García-Alix Pérez: Pediatra, Servicio de Neonatología. Coordinador de Investigación. Hospital Sant Joan de Déu. Investigador adscrito del grupo U724 del CIBERER. Barcelona.
- ♦ Dr. Javier González de Dios: Pediatra, Hospital General Universitario de Alicante. Co-director de la Revista Evidencias en Pediatría. Profesor de la Universidad Miguel Hernández. Investigador adscrito del grupo U724 del CIBERER. Alicante.
- ♦ Dra. Carmen Guerra González: Investigadora del Grupo de Oncología Experimental. Programa de Oncología Molecular. Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO). Madrid.
- ♦ Dña. María Luisa Martínez-Fernández: Investigadora CIBERER (Grupo U724). Responsable del Laboratorio de Citogenética y Genética molecular del ECEMC. 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).
- ♦ Dra. Amparo Sanchis Calvo: Pediatra. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Dr. Peset. Investigadora adscrita del grupo U724 del CIBERER. Valencia.



PROGRAMA CIENTÍFICO

Viernes, 28 de Octubre de 2011

08:30-08:45.- Recogida de la documentación y colocación de los posters.

08:50-09:00.- Introducción a la Reunión: **María Luisa Martínez-Frías.**

SESIÓN I: FACTORES MOLECULARES QUE CONTROLAN EL DESARROLLO CORTICAL

MESA REDONDA 1:

Moderador: **Javier González de Dios**

09:05-09:10.- Introducción por el Moderador.

09:15-09:45.- **Salvador Martínez:** Bases moleculares de la diversidad fenotípica en mutación del gen LIS1.

09:50-10:20.- **Francisco Carratalá:** Correlación clínica y neurológica de los pacientes con displasias corticales.

10:25-10:55.- **Alfredo García-Alix:** Microcefalia congénita. Aproximación al diagnóstico.

11:00-11:15.- Preguntas, comentarios y discusión.

11:15-11:40.- Pausa y café.



SESIÓN II:
CASOS DEL ECEMC-SÍNDROMES MUY RAROS Y OTROS DEFECTOS CONGÉNITOS

MESA REDONDA 2:

Moderador: Salvador Martínez

- 11:45-11:50.- Introducción por el Moderador.
- 11:55-12:20.- **Amparo Sanchis:** Disostosis acrofacial de tipo Catania.
- 12:25-12:50.- **Eva Bermejo-Sánchez, Isolina Riaño:** Síndrome de Lowe.
- 12:55-13:20.- **Ignacio Arroyo:** Síndrome de Sörsby.
- 13:25-13:50.- **María Luisa Martínez-Frías, Eva Bermejo-Sánchez:** Fisuras faciales atípicas: Análisis clínico-epidemiológico.
- 13:55-14:10.- Preguntas, comentarios y discusión.
- 14:15-15:55.- Comida de trabajo.

CHARLA EDUCATIVA

- 16:00-16:25.- **Javier González de Dios:** Web 2.0, ECEMC y enfermedades raras: la red social al servicio de la genética y la epigenética (emulando a David Fincher).

**SESIÓN III:
CLÍNICA Y CITOGENÉTICA**

Modera: Francisco V. Carratalá

- 16:30-17:00.- **Salvador Martínez:** Semaforinas y síndrome 5p- : Mecanismos fisiopatológicos y regulación de expresión genética para explicar la variabilidad fenotípica.
- 17:05-17:35.- **María Luisa Martínez-Fernández:** Análisis molecular del síndrome de Rubinstein-Taybi.
- 17:40-18:10.- **María Luisa Martínez-Frías:** Importancia de la comunicación científica entre diferentes profesionales. Los defectos del tallo de fijación en los seres humanos son homólogos del *Perosomus elumbis* en otros vertebrados.
- 18:10-18:20.- Preguntas, comentarios y discusión.

SESIÓN IV. INVESTIGACIÓN MEDIANTE TECNOLOGÍAS NUEVAS Y CLÁSICAS

Resultados moleculares y epidemiológicos

Modera: Andrés Martínez Caldeira

- 18:25-18:40.- **Carmen Guerra:** Desarrollo de modelos de ratón para el estudio de Rubinstein-Taybi. Potencial relación con los síndromes de Noonan, Costello y CPC.
- 18:45-19:00.- **María Luisa Martínez-Frías:** Experiencia de la Talidomida. Valor en el desarrollo del descubrimiento de un efecto teratogénico.
- 19:05-19:20.- **Diego Garmajo-Sánchez:** Análisis de los defectos de regulación de la expresión de los genes en el síndrome de Rubinstein-Taybi y comparación con la familia Li-Fraumeni y el síndrome de Klinefelter.
- 19:25-19:40.- Pausa y Café.

Sábado, 29 de Octubre de 2011

09:05-10:05.- **Conferencia sobre avances científicos:**
María Luisa Martínez-Frías.
Nuevos aspectos de viejos conocimientos. Síndromes de
microdelección/microduplicación: Mecanismos y ejemplos.

10:10-10:20.- Preguntas, comentarios y discusión.

SESIÓN IV: INVESTIGACIÓN MEDIANTE TECNOLOGÍAS NUEVAS Y CLÁSICAS:
Resultados moleculares y epidemiológicos

Moderador: **Andrés Martínez Gutiérrez**

10:25-10:50.- **Carmen Guerra:** Desarrollo de modelos de ratón para el estudio de RASopatías.
Potencial relación con los síndromes de Noonan, Costello y CFC.

10:55-11:20.- **María Luisa Martínez-Frías:** Experiencia de la Talidomida: Visión en el 50
aniversario del descubrimiento de su efecto teratogénico.

11:25-11:50.- **Eva Bermejo-Sánchez:** Ausencia de las estructuras intercalares de miembros
("Focomelia"): Análisis de su frecuencia, aspectos epidemiológicos y
comparación con la Amelia congénita en un estudio mundial.

11:55-12:25.- Pausa y Café.

SESIÓN V: ASPECTOS METODOLÓGICOS DE LA RED DEL ECEMC

- 12:30-13:55.- **María Luisa Martínez-Frías:**
- **Primera parte:** Control de Calidad de la Información.
 - **Segunda parte:** Proyectos en marcha.
 - Dentro del ECEMC.
 - Intramurales del CIBERER.
 - Participación en el Pdl de Medicina Pediátrica y del Desarrollo, del CIBERER
 - **Tercera parte:** Internacionalización del ECEMC: Participación en la EUROCAT's Joint Action 2011-2013.
 - **Cuarta parte:** Productividad del ECEMC.
 - **Quinta parte:** Boletín del ECEMC en el Instituto de Salud Carlos III.
 - **Sexta parte:** Aspectos financieros.
 - **Séptima parte:** Reunión del ECEMC 2012 y 2013: Propuestas.

14:00-15:30.- Comida de trabajo.

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

Modera: **María Luisa Martínez-Frías**

15:35-18:30.- Intervienen: Todos los médicos participantes de los distintos hospitales de la Red del ECEMC.

18:30 horas.- Clausura de las sesiones científicas.

* * * * *