

XL REUNIÓN ANUAL ECEMC



y Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos

Organizan: Grupo Coordinador del ECEMC y
Servicio de Pediatría de la OSI Goierri-Alto Urola-Hospital de Zumárraga

Zumárraga (Guipúzcoa), 19-21 de octubre de 2017



2,2 Créditos.

Expte. 07-AFOC-03052.8/2017



ciberer *isciii*



Osakidetza

GOBERNIO UROLA - GARAIO
ERAKUNDE SANITARIO INTEGRATUA
ORGANIZACIÓ SANITARIA INTEGRADA
GOBERNI - ALTO UROLA

EUSKO JAURLARITZA

OSASUN SAILA



GOBIERNO VASCO

DEPARTAMENTO DE SALUD



GOBIERNO DE ESPAÑA
MINISTERIO DE ECONOMÍA, INDUSTRIA
Y COMPETITIVIDAD



FUNDACIÓN
1000 sobre
defectos congénitos

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

40ª 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 de la OSI Goierri-Alto Urola-Hospital de Zumárraga. Zumárraga (Guipúzcoa).

Zumárraga, 19-21 de Octubre de 2017

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-03052.8/2017).

Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC)

*A lo largo de los años tuvimos que pelear
para seguir trabajando sin pararnos a pensar
si nos valoraban o nos querían doblegar.*

*Han pasado muchos años
y sin parar de luchar... llegamos al futuro
de este grupo excepcional.*

*Y aunque fueron muchos
y poderosos también
no nos abatimos y aún estamos de pie.*

*Porque nos unen el conocimiento
y la generosidad,
para ayudar a nuestros pequeños pacientes
y a sus familias,
sin pararnos a pensar.*

María Luisa Martínez-Frías

Fundadora del ECEMC en 1976

Septiembre 2017

**40ª Reunión Anual del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones
Congénitas
y
Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos**

COMITÉ DE HONOR

Presidente: **Sr. D. Jon Darpón Sierra**
 Consejero de Salud de Euskadi

Vocales: **Sra. Dña. Maite Peña López**
 Diputada de Políticas Sociales de la Diputación Foral de
 Gipuzkoa

Sr. D. Mikel Serrano Aperribay
Alcalde de Zumárraga

Sra. Dña. María Jesús Gemma Múgica Anduaga
Directora General de Osakidetza-Servicio Vasco de Salud

Sra. Dña. Laura Aguirre Alberdi
Directora Gerente OSI Goierri-Alto Urola

Dr. Javier Korta Murua
Presidente de la Sociedad Vasco-Navarra de Pediatría

Sra. Dña. Elisa Carmona Maldonado
Presidenta de Aspace Gipuzkoa

Sr. D. Juan Cid
Presidente de Gautena

**40ª Reunión Anual del
Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas
y Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos**

COMITÉ ORGANIZADOR

COMITÉ LOCAL:

Presidentas: Dra. Ester Zuazo Zamalloa
Dra. M. Mar Lertxundi Etxeberria

Secretaría Ejecutiva: Dr. Javier Calzada Barrena

Vocales: Dra. María Amalia Pérez Sáez
Dra. Elisabet Blarduni Cardón
Dra. M. José Azanza Agorreta
Dra. Soraya Iparraguirre Rodríguez
Dra. Nagore Pacho Beristain
Dra. Miren Imaz Murguiondo
Dr. Carlos Zabaleta Camino
Dr. Pablo Di Franco Sio
Sra. Juana Fernández Refoyo

COMITÉ CENTRAL:

Presidenta de Honor: Prof. Dra. María Luisa Martínez-Frías

Presidenta: Dra. Eva Bermejo Sánchez

Secretaría Científica: Dña. Lourdes Cuevas Catalina

Vocales: 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: Dña. Mercedes Rodríguez Adrada
D. Eduardo Martínez Fernández

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, Industria y Competitividad
- CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras)
- OSI Goierri-Alto Urola-Hospital de Zumárraga. Zumárraga (Guipúzcoa).
- Excelentísimo Ayuntamiento de Zumárraga
- Osakidetza. Servicio Vasco de Salud
- Departamento de Salud. Gobierno Vasco
- Sociedad Cultural Casino de Zumárraga
- Sociedad Gorri Bide. Urretxu
- Fundación 1000 sobre Defectos Congénitos
- Laboratorios:
 - Nestlé Nutrition Institute
 - Nutricia. Early Life Nutrition
- Otros laboratorios:
 - Ferrer
 - Sanofi-Genzyme
 - Lactalis

**Actividades no científicas
para los participantes**

Jueves, 19 de Octubre:

Llegada a los hoteles Etxe-berri (Zumárraga) y Dolarea (Beasain).

20:00 horas.- Salida desde los hoteles.

20:30 horas.- **Recepción de bienvenida a los asistentes en el Centro de Interpretación de la Antigua, de Zumárraga. Visita guiada a la Ermita de la Antigua**

21:00 horas.- **Cóctel de bienvenida**

Viernes, 20 de Octubre:

21:30 horas.- **Simposium Anual del ECEMC sobre aspectos gastronómicos típicos de las distintas Comunidades Autónomas. Tendrá lugar en la Sociedad Gastronómica Gorribide.**

Sábado, 21 de octubre:

13:45 horas.- **Comida de Clausura (Restaurante Bide-Bide. Zumárraga)**

* * * * *



**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

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. Eva Bermejo-Sánchez: Coordinadora del ECEMC y Responsable de la Sección de Epidemiología Científico Titular, Jefe de Área. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC), Instituto de Salud Carlos III. Jefe del Grupo U724 del CIBERER. Presidenta del Comité Ejecutivo del ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research). Madrid.
- ♦ Dr. Salvador Climent Alberola: Jefe del Servicio de Pediatría. Hospital General de Ontinyent (Valencia).
- ♦ Dra. Carla Escribano García: Médico Adjunto. Servicio de Pediatría. Hospital del Río Hortega. 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. 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. 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. Amparo Sanchis Calvo: Jefe Clínico. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Dr. Peset. Investigadora adscrita del grupo U724 del CIBERER. Presidenta de ASEREMAC. Valencia.
- ♦ Dr. Eduardo Tizzano Ferrari: Director del Área de Genética Clínica y Molecular del Hospital Universitari Vall d'Hebrón. Barcelona.
- ♦ Dr. Andoni Urtizberea: Facultativo, Hospital Marin, AP-HP, Hendaya, Francia. Sub-director, Centro de excelencia para NMD (GNMH), Hendaya. Director, Escuela de verano de Miología, Instituto de Miología, Paris, Francia. Consultor referente en enfermedades neuromusculares.



PROGRAMA CIENTÍFICO

Viernes, 20 de Octubre de 2017

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

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

Dña. Nekane Murga. Directora de Planificación, Ordenación y Evaluación Sanitarias. Departamento de Salud. Gobierno Vasco.

En representación del Presidente del Comité de Honor de la 40ª Reunión Anual del ECEMC y el Curso, D. Jon Darpón Sierra, Consejero de Salud del Gobierno Vasco.

Dr. Javier Calzada Barrena.

Jefe del Servicio de Pediatría de la OSI Goierri-Alto Urola-Hospital de Zumárraga.

Dra. Eva Bermejo Sánchez.

Presidenta del Comité Organizador Central y Coordinadora del ECEMC.

SESIÓN I: Mesa Redonda sobre Neurociencias

Modera: **Eva Bermejo**

09:05-09:55.- **Salvador Martínez Pérez:** Genética y epigenética en las Enfermedades Neurodegenerativas.

10:00-10:50.- **Eduardo Tizzano Ferrari:** Últimos progresos en terapias avanzadas de la Atrofia Muscular Espinal.

10:50-11:00.- Preguntas y discusión

11:05-11:30.- Pausa y café.

SESIÓN II: El Clínico ante diferentes tipos de patologías

Moderadora: **Ester Zuazo**

11:35-12:05.- **Ignacio Arroyo Carrera:** Diagnóstico prenatal no invasivo, en sangre materna, de aneuploidías fetales.

12:10-12:40.- **Salvador Climent Alberola:** Actualización sobre collagenopatías en recién nacidos y niños. Ejemplos clínicos.

12:45-13:15.- **Amparo Sanchis Calvo:** Síndrome de KBG – Un diagnóstico difícil: Revisión de la literatura y evolución de un paciente.

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

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

SESIÓN III: Causas ambientales de los defectos congénitos

Moderador: **Salvador Martínez**

15:20-16:00.- **Paloma Fernández Martín:** Lupus y embarazo: Riesgos obstétricos y pediátricos.

16:05-16:45.- **Eva Bermejo-Sánchez:** Microbioma prenatal y su influencia sobre la salud y la enfermedad.

SESIÓN IV:

Causas genéticas de los defectos congénitos

Moderador: **Eduardo Tizzano**

16:50-17:15.- **M^a Luisa Martínez-Fernández:** Cromosomas en anillo: Revisión y descripción de pacientes del ECEMC.

17:20-17:45.- **Carla Escribano García:** Paradojas genéticas: implicación en la consulta de Pediatría.

Acto de Homenaje del ECEMC

a la Prof. María Luisa Martínez-Frías

17:50-19:00.-

Con participación de:

- Miembros del Grupo Coordinador del ECEMC
 - Miembros del Grupo Periférico del ECEMC
-

Sábado, 21 de Octubre de 2017

SESIÓN V:

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:
 - Valladolid, 18-20 de octubre de 2018
(presentación por el grupo del ECEMC del Hospital Río Hortega)
 - 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 VI (de Posters):

Taller sobre Diagnóstico Clínico de los Defectos Congénitos

Coordinan: Mar Lertxundi y Eva Bermejo

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

CONFERENCIA DE CLAUSURA

Presentación: **Ester Zuazo Zamalloa**

12:30-13:25.- **Andoni Urtizberea:**
Anomalías del desarrollo y enfermedades neuromusculares

13:30 horas.- **Clausura de la Reunión del ECEMC 2017**

13:45 horas.- **Comida de Clausura**

* * * * *