

12 y 13 de marzo de 2020

Avances en patología neuromuscular en la infancia 8ª edición

Dirección del Curso: Dr. Jaume Colomer, Dr. Andrés Nascimento y Dr. Carlos Ortez
Unidad de patología neuromuscular. Servicio de Neurología



Lugar:

Auditorio J. Plaza
Hospital Universitari Sant Joan de Déu
Esplugues de Llobregat
Barcelona



Formación
Sant Joan de Déu



UNIVERSITAT DE
BARCELONA

Solicitada la acreditación al Consell Català de Formació Continuada Professions Sanitàries
Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud

Reconocimientos

Sociedad Española de Neurología Pediátrica
Ministerio de Sanidad y Consumo
ERN-NMD



Agradecimientos

Biogen, PTC therapeutics, Genzyme
Avexis y Roche

Ponentes Nacionales del Curso

- Dra. Ana Camacho.** Servicio de Neuropediatría. Hospital 12 de octubre, Madrid.
Dra. Laura Carrera. Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.
Dr. Jaume Colomer. Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.
Dr. Jordi Díaz Manera. Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.
Dra. Cristina Jou. Servicio de Anatomía Patológica. Unidad de Patología Neuromuscular Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.
Dr. Pablo Duque. Neuropsicología, Independent researcher. Sevilla, España.
Dra. Jessica Exposito. Unidad de Patología Neuromuscular Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.
Dra. Janet Hoenicka. Laboratorio de Neurogenética y Medicina Molecular/IPER Hospital Sant Joan de Déu - CIBERSAM.
Dra. Cecilia Jiménez-Mallebrera. Directora de Laboratorio de Investigación Aplicada en Enfermedades Neuromusculares.
Dr. Marcos Madruga. Unidad de Neurología Pediátrica, Servicio de Pediatría. Hospital Virgen del Rocío, Sevilla.
Dr. Andrés Nascimento. Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.
Dr. Daniel Natera. Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.
Dra. Roser Colome. Neuropsicología, Servicio de Neurología. Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona
Dra. Gisela Nogales Gadea. Investigadora Miguel Servet. Departamento de Neurociencias, Hospital Germans Trias i Pujol Barcelona.
Dr. Carlos Ortez. Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.
Dra. Veronica Saez. Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.
Dr. Eduardo Tizzano. Área de Genética Clínica y Molecular. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Ponentes Internacionales

- Dr. Enrico Bertini.** Unit of Neuromuscular and Neurodegenerative diseases, Department of Neurosciences, IRCCS Bambino Gesù Children's Hospital, Rome, Italy.
Dr. Anirban Majumdar. Department of Paediatrics Neurology, Bristol Royal Hospital for Children. UK.
Dr. Edoardo Malfatti. Centre de Référence de Pathologie Neuromusculaire Nord-Est-Ile-de-France, Garches, France.
Dra. Ana Topf. Senior Research Associate. John Walton Muscular Dystrophy Research Centre. Institute of Translational and Clinical Research, University of Newcastle, UK.

INSCRIPCIONES

Hospital Universitari Sant Joan de Déu. Formació
Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat
Tel. 93 253 21 30
Email: formacion@sjdhospitalbarcelona.org

12 y 13 de marzo 2020

Avances en patología neuromuscular en la infancia | 8ª edición

PRECIOS INSCRIPCIÓN		
Presencial	Hasta el 29 de febrero de 2020	220€
Presencial	A partir del 1 de marzo de 2020	250€

Jueves 12 de marzo 2020

08:45 - 9:00 h Inauguración del Curso.

Dr. Miguel Pons Serra. Director Médico del Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

Dra. Carmen Fons Estupiña. Jefa del Servicio de Neurología, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

Prof. Jaume Campistol Plana. Catedrático de Pediatría, Universitat de Barcelona. Servicio de Neurología, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

Neuropatías hereditarias y atrofas musculares espinales distales Espectro clínico y genético

Moderadores:

Dr. Jaume Colomer. Facultativo especialista en Neurología, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

Dra. Laura Carrera. Facultativa especialista en Neurología, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

09:00 - 9:15 h Introducción a la jornada.

Dr. Andrés Nascimento. Facultativo especialista en Neurología, Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

09:15 - 09:45 h Neuropatías hereditarias progresivas de debut precoz (<2 años).

Dr. Carlos Ortez. Facultativo especialista en Neurología, Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

09:45 - 10:15 h Cómo la genómica ha revolucionado el diagnóstico de las neuropatías hereditarias. **Dr. Anirban Majumdar.** Department of Paediatrics Neurology, Bristol Royal Hospital for Children. UK.

10:15 - 10:45 h Atrofia muscular espinal distal (AME- Distal) espectro clínico y genético. **Dr. Enrico Bertini.** Unit of Neuromuscular and Neurodegenerative diseases, Department of Neurosciences, IRCCS Bambino Gesù Children's Hospital, Rome, Italy.

10:45 - 11:15 h Discusión.

11:15 - 11:45 h Pausa-café.

Síntomas neuromusculares de las glucogenosis

Moderadores:

Dr. Carlos Ortez. Facultativo especialista en Neurología, Servicio de Neurología, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

Dra. Daniel Natera. Facultativa especialista en Neurología, Servicio de Neurología, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

11:45 - 12:15 h Aproximación diagnóstica de las glucogenosis con presentación neuromuscular: **Dr. Jaume Colomer.** Facultativo especialista en Neurología, Servicio de Neurología, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

12:15 - 12:45 h Utilidad de la resonancia magnética en el estudio de las enfermedades neuromusculares: experiencia en enfermedad de Pompe. **Dr. Jordi Diaz.** Facultativo especialista en Neurología, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

12:45 - 13:15 h Nuevos genes asociados a las glucogenosis: caracterización clínica, patológica y genética. **Dr. Edoardo Malfatti,** Centre de Référence de Pathologie Neuromusculaire Nord-Est-Ile-de-France, Garches, France.

13:30 - 14:00 h Discusión.

14:00 - 15:00 h Comida de Trabajo.

Avances en el estudio genético de las enfermedades neuromusculares

Moderadores:

Dr. Carlos Ortez. Facultativa especialista en Neurología, Servicio de Neurología, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

Dr. Andrés Nascimento. Facultativo especialista en Neurología, Servicio de Neurología, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

15:00 - 15:30 h Laberintos del diagnóstico molecular en las miopatías y miastenias congénitas: caso clínico. **Dr. Andrés Nascimento.** Facultativo especialista en Neurología, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

15:30 - 16:00 h Beneficios y limitaciones de las NGS en el estudio de las enfermedades neuromusculares. **Dra. Ana Topf.** Senior Research Associate. John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Institute of Translational and Clinical Research, University of Newcastle, UK

16:00 - 16:30 h ¿Qué papel tiene el neuropediatra en el estudio genético de los pacientes con enfermedades neuromusculares? **Dr. Daniel Natera.** Facultativo especialista en Neurología, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

16:30 - 17:00 h Diagnóstico traslacional en enfermedades neuromusculares. **Dra. Janet Hoenicka.** Laboratorio de Neurogenética y Medicina Molecular/IPER Hospital Sant Joan de Déu - CIBERSAM, Barcelona.

Casos clínicos

Moderadores:

Dra. Carlos Ortez. Facultativo especialista en Neurología, Servicio de Neurología, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

Dr. Andrés Nascimento. Facultativo especialista en Neurología, Servicio de Neurología, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

18:00 - 18:15 h **Dr. Marcos Madruga.** Unidad de Neurología Pediátrica, Servicio de Pediatría. Hospital Virgen del Rocío, Sevilla.

18:20 - 18:35 h **Dra. Ana Camacho.** Servicio de Neuropediatría, Hospital 12 de octubre, Madrid.

18:40 - 18:55 h **Dra. Verónica Saez.** Servicio de Neurología, Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

19:00 - 18:15 h **Dra. Laura Carrera** y **Dra. Cristina Jou.** Facultativas especialistas en Neurología y Anatomía Patológica, Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

19:20 - 18:15 h **Dra. Jessica Exposito** y **Dra. Cristina Jou.** Facultativas especialistas en Neurología y Anatomía Patológica, Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

Viernes 13 de marzo 2020

Enfermedades neuromusculares y afectación de sistema nervioso central (síntomas neurocognitivos)

Moderadores:

Dr. Daniel Natera. Facultativo especialista en Neurología, Servicio de Neurología, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

Dra. Roser Colomé. Facultativa especialista Senior. Servicio de Neurología, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

08:30 - 9:00 h Afectación neurocognitiva de los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne (DMD).

Dr. Pablo Duque. Neuropsicólogo, investigador independiente. Sevilla, España.

09:00 - 9:30 h Distrofias musculares congénitas y miastenias congénitas con afectación del sistema nervioso central (SNC). **Dr. Andrés Nascimento.** Facultativo especialista en Neurología, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

09:30 - 10:00 h Espectro clínico de la enfermedad de Steinert.

Dr. Carlos Ortez. Facultativo especialista en Neurología, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

10:00 - 10:30 h Mecanismos fisiopatológicos de la enfermedad de Steinert: cómo explicar la variabilidad del espectro clínico. **Dra. Gisela Nogales Gadea.** Hospital Germans Trias i Pujol Barcelona.

10:30 - 11:15 h Discusión.

11:15 - 11:45 h Pausa-café.

Avances en el tratamiento de las enfermedades Neuromusculares

Moderadores:

Dra. Ana Camacho. Facultativa especialista en Neurología, Servicio de Neurología, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

Dr. Marcos Madruga. Facultativo especialista en Neurología, Servicio de Neurología, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

11:45 - 12:15 h Novedades en el tratamiento de las miopatías congénitas y distrofias musculares. **Dr. Carlos Ortez.** Facultativo especialista en Neurología, Servicio de Neurología, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

12:15 - 12:45 h Avances en el tratamiento de miopatía asociada al déficit de colágeno VI. **Dra. Cecilia Jiménez-Mallebrera.** Directora Laboratorio de Investigación Aplicada en Enfermedades Neuromusculares. Fundación Sant Joan de Déu, Barcelona.

12:45-13:15 h Avances en el tratamiento de las miopatías mitocondriales.

Dr. Andrés Nascimento. Facultativo especialista en Neurología, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona

13:00 - 13:45 h Novedades en el tratamiento de la atrofia muscular espinal (AME). **Dr. Andrés Nascimento.** Facultativo especialista en Neurología, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona

13:45 - 14:15 h Cómo implementar el cribado neonatal en atrofia muscular espinal (AME) presintomática. **Dr. Eduardo Tizzano.** Área de Genética Clínica y Molecular. Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona.

14:15 - 14:35 h Discusión y cierre del curso