

Avances en patología neuromuscular en la infancia 10^a edición

SJD Sant Joan de Déu
Formación

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, Novartis, Genzyme y Roche

Contacto

Hospital Sant Joan de Déu Barcelona. Formación
Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat, Barcelona
Teléfono: +34 93 253 21 30
Correo electrónico: hospitalbarcelona.aula@sjd.es

Precio

Presencial - 250€
Online - 200€

Acceso inscripción

<https://bitly.ws/3fXCX>

UNIDAD DE
PATOLOGÍA NEUROMUSCULAR
Servicio de Neurología



Jornada híbrida

13/06/2024 - 14/06/2024

Jornada híbrida (presencial y online)
16 horas lectivas

Dirección:

Dr. Daniel Natera, Dr. Carlos Ortez y Dr.
Andrés Nascimento
Unidad de patología neuromuscular.
Servicio de Neurología
Hospital Sant Joan de Déu Barcelona



European
Reference
Network

Neurological Diseases
(ERN-RND)



Programa

Jueves 13 de junio de 2024

08:00- 8:15 h Inauguración del Curso.

Dr. Miquel Pons Serra. Director Médico del Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

Dra. Carmen Fons Estupiña. Jefe de Servicio de Neurología, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

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

Moderadores:

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

Dra. Anna Lia Frongia Facultativa especialista en Neurología, Pediatric Neurology Department of Woman and Child Health and Public Health, Child Health Area, Università Cattolica del Sacro Cuore.

08:15 - 8:30 h Introducción al curso.

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

Abordaje diagnóstico en base a signos guías (bloque 1)

08:30 – 9: 00 h Afectación neurocognitiva y enfermedades neuromusculares.

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

09:00 – 9:30 h Oftalmoplegia y ptosis en enfermedades neuromusculares.

Dra. Cristina Domínguez. Facultativo especialista en Neurología, Hospital 12 de octubre, Madrid.

9:30 – 10:00 h Miopatías congénitas con afectación respiratoria precoz.

Dra. Susana Quijano Roig. Facultativo especialista en Neurología. de Référence de Maladies Neuromusculaires Hôpital Henri Mondor, UPEC - Paris Est University.

10:00 – 10:30 h Debilidad de intolerancia al ejercicio: Causas metabólicas vs inflamatorias.

Dr. José Milisenda. Facultativo especialista, Muscular and Inherited Metabolic Disorders Research Laboratory Hospital Clínic Barcelona.

10:30 - 11:00 h Discusión.

11:00 - 11:30 h Pausa-café.

Avances en el estudio genético de las enfermedades neuromusculares Nuevos genes y nuevos fenotipos

Moderadores:

Dra. Janet Hoenicka. Facultativa especialista en Laboratorio de Neurogenética y Medicina Molecular – IPER - Programa de Diagnóstico Traslacional y Terapias, Institut de Recerca Sant Joan de Déu

Dra. Pía Gallano. Servei de Genètica. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

11:30 - 12:00 h Proyecto Solve RD: Odisea diagnóstica de la artrogriposis múltiple congénita.

Dr. Daniel Natera. Especialista en Neurología, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

12:00 - 12:30 h En busca de la segunda variante para confirmar el diagnóstico.

Dra. Berta Estévez. Unidad de patología neuromuscular y Laboratorio de Neurogenética y Medicina Molecular - IPER, Institut de Recerca Sant Joan de Déu

12:30 - 13:00 h Mosaicismo en enfermedades neuromusculares: un reto diagnóstico. Dra. Alba Segarra y Dra. Lidia González. Servei de Genètica. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

13:00 - 13:30 h Modelos animales, conceptos básicos sobre estudios funcionales. Dra. Lara Cantarero. Facultativa especialista Laboratorio de Neurogenética y Medicina Molecular – IPER - Programa de Diagnóstico Traslacional y Terapias, Institut de Recerca Sant Joan de Déu

13:30 - 14:00 h Discusión.

14:00 - 15:30 h Comida de Trabajo.

Pasado, presente y futuro de las distrofias musculares de cinturas

Moderadores:

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

Dra. Jessica Expósito. Facultativa especialista en Neurología, Servicio de Neurología, Hospital Universitari Sant Joan de Déu Barcelona.

15:30 - 16:00 h Claves en el abordaje diagnóstico de las distrofias musculares de cintura.

Dr. Andoni Urtizberea. Director de Summer school of Myology of Paris, unidad de neuromuscular de Hendeye, Francia.

16:00 – 16:20 h Historia natural de las Sarcoglicanopatías.

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

16:20 – 16:40 h Resonancia magnética en Sarcoglicanopatías.

Dra. Laura Costa .Facultativa especialista en Neurología, Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Vall d' Hebron.

16.40 – 17:00 Actualización en ensayos clínicos en enfermedades neuromusculares en pediatría.

Dra. Jessica Expósito. Facultativa especialista en Neurología, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

17:00 – 17:30 Discusión

17:30 – 18:00 h Pausa-cafés

Casos clínicos
(15' min Presentación + 5' min de discusión)

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 Caso clínico 1. Dr. Miguel Angel Fernandez: Facultativo especialista en neuropediatría. Hospital La Paz. Madrid.

18:20 - 18: 35 h Caso clínico 2. Dra. Anna Lía Frongia. Facultativa especialista, Centro Clinico Nemo, Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli, IRCCS, Roma, Italy.

18:40 - 18: 55 h Caso clínico 3. Dra. Itxaso Marti. Neuropediatra. Facultativa especialista en Neurología. Neuropediatra de Osakidetza, Hospital Donostia

19:00 - 19: 15 h Caso clínico 4. Dr. Jesús Armijo. Facultativo especialista en Neurólogo Pediatra Patología Neuromuscular HIMFG-HSJD.

Cena

Viernes de 14 de junio de 2024

Enfermedades neuromusculares tratables (bloque 2)

Moderadores:

Dra. Cecilia Jiménez Mallebrera. Coordinadora Laboratorio de investigación de enfermedades neuromusculares, Institut de recerca Sant Joan de Déu. Dr. Daniel Natera. Facultativo especialista en Neurología, Servicio de Neurología, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.

08:00 - 8: 30 h Patología tratable de atrofas musculares no 5.

Dra. Reghan Foley Senior Research Physician Neuromuscular and Neurogenetic Disorders of Childhood Section, Neurogenetics Branch. National Institute of Neurological Disorders and Stroke, NIH

08:30 - 9:00 h Patología Tratable de Nervio periférico.

Dr. Luis Querol. Facultativo especialista en Neurología Neuromuscular Diseases Unit - Autoimmune Neurology - Neuromuscular Lab. Neurology Department - Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

09:00 - 9:30 h Patología tratable de unión neuromuscular.

Dr. Pedro Rodriguez Cruz. Facultativo especialista en Neurología. La Caixa Junior Leader Fellow Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG-CRG) Centre for Genomic Regulation

09:30 - 10:00 h Terapia génica en DMD: Aprendizajes y obstáculos.

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

10.00- 10:30 h Discusión.

10:30 - 11:00 h Pausa-café

Avances en la investigación de enfermedades neuromusculares

Moderadores:

Dr. Andrés Nascimento. Facultativo especialista en Neurología, Servicio de Neurología, Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Barcelona.
Dr. Jordi Pijuan. Facultativo especialista Laboratorio de Neurogenética y Medicina Molecular - IPER- Programa de Diagnóstico Traslacional y Terapias, Institut de Recerca Sant Joan de Déu

11:00- 11:30 h ¿Sigue siendo útil la biopsia muscular en el diagnóstico de las enfermedades neuromusculares?

Dra. Cristina Jou. Facultativa especialista y jefe de servicio de Anatomía Patológica HSJD y Anna Codina, bióloga e investigadora de la Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

11:30 -12:00 h Qué sabemos de nuevo de Satelites cells y su importancia en el desarrollo de las nuevas terapias.

Dr. Edoardo Malffati. Facultativo especialista, Neurólogo. Centre de Référence de Maladies Neuromusculaires, Hôpital Henri Mondor, UPEC - Paris Est University.

12:00-12:30 h Nuevos biomarcadores de enfermedades neuromusculares: Single cell nucleae RNA seq.

Dr. Jordi Diaz Manera. Professor of Neuromuscular Disorders, Translational Medicine and Genetics Honorary Consultant in Clinical Genetics. John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Newcastle University

12:30 - 13:00 h Distrofia muscular congénita por déficit por COL VI: desarrollo de nuevas terapias.

Dr. Aristides Lopez. Investigador Laboratorio de Investigación Aplicada en Enfermedades Neuromusculares, Institut de Recerca Sant Joan de Déu.

13:00 - 13:30 h Retos y desafíos de las terapias génicas en enfermedades Neuromusculares: medicina personalizada.

Dr. Eduardo Tizzano. Coordinador del Área de Genética Clínica y Molecular. Hospital Universitari Vall d'Hebron

13:30 - 14:00 h Discusión y cierre del curso.