

# Avances en patología neuromuscular en la infancia 10<sup>a</sup> 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

## Patrocinios:



## 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  
for rare or low prevalence  
complex diseases  
Network  
Neuromuscular  
Diseases (ERN EURO-NMD)  
Member  
Assistance Publique-  
Hôpitaux de Paris, Hôpital  
Pitié-Salpêtrière -  
France



# 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 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.

### 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. Investigadora 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. Investigadora en 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 Urtizbera. Facultativo especialista del Institute de Myologie of Paris, 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 Atrofia muscular espinal y distrofias musculares.

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-café

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:**

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

**08:00 - 8: 30 h Enfermedades hereditarias de motoneurona (no-5q) que son tratables.**

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. Investigador en 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**

**Miopatías infantiles con afectación respiratoria precoz.**

Prof. Susana Quijano-Roy. Responsable del Centro de Referencia Neuromuscular. Servicio de Neurología y Cuidados Intensivos. Hospital Raymond Poincaré. Universidad de Versailles (UVSQ), APHP Université Paris Saclay, Garches, Francia.

**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 nuevas terapias en enfermedades Neuromusculares: aprendiendo de la atrofia muscular espinal.**

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.