



# **Avances en patología neuromuscular en la infancia**

**11<sup>a</sup> Edición**

**Jornada**

**16.04.2026 - 17.04.2026**

**Híbrida**

**16 horas**



# Actualízate con los avances clave en patología neuromuscular en pediatría

La XI edición de la Jornada de **Avances en Patología Neuromuscular en la Infancia**, reunirá a especialistas nacionales e internacionales en el Hospital Universitari Sant Joan de Déu Barcelona para explorar las últimas innovaciones en diagnóstico, tratamiento y manejo clínico de la patología neuromuscular pediátrica.

Un encuentro —disponible en modalidad presencial y online— diseñado para ampliar perspectivas, compartir experiencia y promover el debate científico. No te pierdas esta oportunidad de sumar conocimiento, avanzar en equipo y mejorar el futuro de nuestros pacientes.

## Directores del curso

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

## Ubicación

**Sant Joan de Déu Formación** - Auditorio PCCB  
Calle de Santa Rosa, 39-57 08950 Esplugues de Llobregat (Barcelona)

## Inscripción:

<https://bit.ly/patologia-neuromuscular-2026>

Inscripción presencial: 250€

Inscripción online: 200€

Inscripción reducida para miembros SENEPE y [países con tarifas especiales](#).

Consultar web.

## Contacto

Hospital Sant Joan de Déu Barcelona

Paseo Sant Joan de Déu, 2 08950 Esplugues de Llobregat, Barcelona

Teléfono: +34 93 253 21 30

Correo electrónico: [hospitalbarcelona.formacion@sjd.es](mailto:hospitalbarcelona.formacion@sjd.es)



## Tras esta formación serás capaz de:

Actualizar conocimientos clave sobre los avances diagnósticos, genéticos y clínicos en las enfermedades neuromusculares, revisando los cambios más relevantes de las últimas dos décadas.

Fortalecer la capacidad de análisis y manejo clínico mediante la discusión estructurada de casos reales y el intercambio de experiencias entre profesionales de distintos países.

Explorar nuevas líneas terapéuticas e innovaciones en biomarcadores, valoración funcional e investigación traslacional, impulsando un abordaje más preciso, colaborativo y orientado al futuro.

## Metodología del aprendizaje

Modalidad híbrida



Modalidad online en directo



Ponencias de expertos



Intercambio de experiencias



Plataforma e-learning



**Con el Aval Científico de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENEP):**



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

Jueves, 16 de abril de 2025

### Inauguración del curso

**08:00 - 08:15 h** **Dr. Juan José García.** Director Médico, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

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

**Prof. Jaume Campistol Plana.** Catedrático de Pediatría, Universitat de Barcelona.

### Introducción del curso

**08:15 - 08:30 h** **Dr. Andrés Nascimento.** Neurólogo pediátrico. Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

### **BLOQUE 1: Cambios en el abordaje diagnóstico de las enfermedades neuromusculares en los últimos 20 años: visión del clínico y del genetista.**

**Moderadores:** **Dra. Cristina Jou, Dra. Anna Lia Frongia.**

**08:30 - 09:00 h** Enfoque global desde el punto de vista clínico y la clasificación de las enfermedades neuromusculares.

**Dr. Andoni Urtizberea.** Facultativo especialista del Institute of Myologie of Paris, Francia.

**09:00 - 09:30 h** Cuánto han cambiado las técnicas de diagnóstico genético: pasado, presente y futuro.

**Dras. Pía Gallano y Lidia González.** Servicio de Genética, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau Barcelona.

**09:30 - 10:00 h** Miopatías congénitas: el camino para identificar nuevos genes.

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

**10:00 - 10:30 h** Preguntas y respuestas.

**10:30 - 11:00 h** Pausa-café.



## BLOQUE 2: Aprendizajes en los últimos 20 años.

Moderadores: Dr. Miguel Ángel Fernández, Dra. Itxaso Martí

Miopatías congénitas: el camino para identificar nuevos genes.

11:00 - 11:30 h **Dra. Susana Quijano.** Responsable del Centro de Réferencia Neuromuscular. Servicio de Neurología y Cuidados Intensivos. Hospital Raymond Poincaré. Universidad de Versailles (UVSQ), APHP Université Paris Saclay, Garches, Francia.

Canalopatías: tips diagnósticos y manejo práctico.

11:30 - 12:00 h **Dr. Carlos Ortez.** Neurólogo pediátrico, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

Paraparesias espásticas: desafíos terapéuticos.

12:00 - 12:30 h **Dra. Laura Carrera.** Neuróloga pediátrica. Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Vall d'Hebron. Barcelona.

Calpainopatía: la historia de una nueva variante.

12:30 - 13:00 h **Dras. Berta Estévez y Alba Segarra.** Unidad de patología neuromuscular y Laboratorio de Neurogenética y Medicina Molecular - IPER, Institut de Recerca Sant Joan de Déu.

13:00 - 13:30 h Preguntas y respuestas.

13:30 - 15:00 h Comida de trabajo

## BLOQUE 3: Registros de pacientes y casos clínicos

Moderadores: Dr. Marcos Madruga, Dra. Patricia Aguilera, Dra. Jesica Expósito.

15:00 - 15:20 h Importancia de los registros en enfermedades neuromusculares: colaboración con asociaciones de pacientes.

Dra. Stephanie Lotz.

15:20 - 15:40 h Caso clínico 1.

Dra. Florencia Pérez (Uruguay)

15:40 - 16:00 h Caso clínico 2.

Dra. Edna Bobadila (Colombia)

16:00 - 16:20 h Caso clínico 3.

Dr. Alfonso Gutiérrez (Costa Rica)

16:20 - 16:40 h Caso clínico 4.

Dra. Verónica Sáez (Chile)

16:40 - 17:00 h Caso clínico 5.

Dra. Edna Bobadila (Colombia)

17:00 - 17:20 h Caso clínico 6.

Dra. Edna Bobadila (Colombia)

20:30 h Cena de cortesía.

Viernes, 17 de abril de 2026

## BLOQUE 4: Innovación en diagnóstico, valoración funcional y biomarcadores.

Moderadores: Dra. Encarna Guillén, Dr. Jordi Pijuan

08:30 - 09:00 h TANGO2: corazón, metabolismo y músculo. Importancia del trabajo colaborativo.

Dra. Laura Carrera y Dr. Agustín Luján. Neurólogo pediátrico. Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Vall d'Hebron. Barcelona.

09:00 - 09:30 h Biomarcadores digitales de movimiento: aplicación en enfermedades neuromusculares.

Dr. Daniel Natera. Neurólogo pediátrico, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

09:30 - 10:00 h En busca de biomarcadores del músculo y la unión neuromuscular: transcriptómica vs proteómica.

Dra. María Hernández Valladares. Neurólogo adjunto en Hospital Universitari Germans Trias i Pujol Barcelona.

10:00 - 10:30 h Una nueva miopatía: retos terapéuticos en músculo y metabolismo.

Dr. Daniel Natera y Dra. Chiara Gatnau. Neurólogos pediátricos, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

10:30 - 11:00 h Discusión.

11:00 - 11:30 h Pausa-café.

## BLOQUE 5: Actualización en nuevas terapias en enfermedades neuromusculares.

Moderadores: Dra. Cecilia Jiménez, Dr. Eduardo Gallardo.

Distrofias musculares: retos terapéuticos y biomarcadores de imagen.

11:30 h - 12:00 h **Dr. Jordi Díaz Manera.** Professor of Neuromuscular Disorders, Translational Medicine and Genetics Honorary Consultant in Clinical Genetics. John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Newcastle University.

Déficit de colágeno IV: avances y nuevas aproximaciones terapéuticas.

12:00 - 12:30h **Dr. Aristides López.** PhD in Biochemistry and Molecular Biology. Experience in the field of Molecular Genetics Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

FSHD: la historia que no te han contado sobre el DUX4.

12:30 - 13:00h **Dr. Alberto Rosa.** Neurólogo adjunto en Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Nuevos desafíos de los abordajes terapéuticos en enfermedades neuromusculares: retos y soluciones.

13:00 - 13:30 h **Dr. Eduardo Tizzano.** Coordinador del Área de Genética Clínica y Molecular. Hospital Universitari Vall d'Hebron Barcelona.

13:30 - 14:00 h Preguntas y respuestas.

14:00 - 14:30 h Clausura del curso.