



Avances en patología neuromuscular en la infancia

11ª 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 Formació - 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 SENEP 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



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. Dr. 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 Urtizbarea. Facultativo especialista del Institute de 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

11:00 - 11:30 h Miopatías congénitas: el camino para identificar nuevos genes.
Dra. Susana Quijano, 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.

11:30 - 12:00 h Canalopatías: tips diagnósticos y manejo práctico.
Dr. Carlos Ortez, Neurólogo pediátrico, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

12:00 - 12:30 h Paraparesias espásticas: desafíos terapéuticos.
Dra. Laura Carrera, Neuróloga pediátrica, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Vall d' Hebron, Barcelona.

12:30 - 13:00 h Calpainopatía: la historia de una nueva variante.
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, Neuróloga pediátrica. 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.

11:30 h - 12:00 h Distrofias musculares: retos terapéuticos y biomarcadores de imagen.
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.

12:00 - 12:30h Déficit de colágeno IV: avances y nuevas aproximaciones terapéuticas.
Dr. Aristides López, PhD in Biochemistry and Molecular Biology. Experience in the field of Molecular Genetics Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

12:30 - 13:00h FSHD: la historia que no te han contado sobre el DUX4.
Dr. Alberto Rosa, Neurólogo adjunto en Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

13:00 - 13:30 h Nuevos desafíos de los abordajes terapéuticos en enfermedades neuromusculares: retos y soluciones.
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.