



# 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

Unidad de patología neuromuscular. Servicio de Neurología. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

## Ubicación

**Sant Joan de Déu Formació** - Auditorio Dr. Plaza  
Passeig de Sant Joan de Déu, 2 - 2ª planta  
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](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

Inauguración del curso	
08:00 - 08:15 h	<b>Dr. Juan José García.</b> Director Médico, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona. <b>Dra. Carmen Fons Estupiña.</b> Jefa de Servicio de Neurología, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona. <b>Prof. Jaume Campistol Plana.</b> Catedrático de Pediatría, Universitat de Barcelona.
08:15 - 08:30 h	Introducción del curso <b>Dr. Andrés Nascimento.</b> Neurólogo pediátrico. Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.
<b>BLOQUE 1: Cambios en el abordaje diagnóstico de las enfermedades neuromusculares en los últimos 20 años: visión del clínico y del genetista.</b>	
<b>Moderadoras:</b> <b>Dra. Cristina Jou.</b> Servicio de Anatomía Patológica, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona y <b>Dra. Anna Lia Frongia.</b> Centro Clínico Nemo, Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli, IRCCS, Roma, Italia.	
08:30 - 09:00 h	Enfoque global desde el punto de vista clínico y la clasificación de las enfermedades neuromusculares. <b>Dr. Andoni Urtizbarea.</b> Facultativo especialista del Faculty, Institut de Myologie. Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière, Paris, France.
09:00 - 09:30 h	Cuánto han cambiado las técnicas de diagnóstico genético: pasado, presente y futuro. <b>Dras. Pía Gallano y Lidia González.</b> 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. <b>Dr. Edoardo Malfatti.</b> Facultativo especilista, 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. 

<b>BLOQUE 2: Aprendizajes en los últimos 20 años.</b>	
<b>Moderadores:</b> <b>Dr. Miguel Ángel Fernández.</b> Neuropediatra Servicio de Neuropediatría hospital la Paz, Madrid y <b>Dra. Itxaso Martí.</b> Neuropediatra de Osakidetza, Hospital Universitario de Donostia.	
11:00 - 11:30 h	Miopatías congénitas: el camino para identificar nuevos genes. <b>Dra. Susana Quijano.</b> Coordinadora de la Unidad de Neuromuscular del Hospital Garches, París, Francia.
11:30 - 12:00 h	Canalopatías: tips diagnósticos y manejo práctico. <b>Dr. Carlos Ortez.</b> Neurólogo pediátrico, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.
12:00 - 12:30 h	Paraparesias espásticas: desafíos terapéuticos. <b>Dra. Laura Carrera.</b> Neuróloga pediátrica. Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.
12:30 - 13:00 h	Calpainopatía: la historia de una nueva variante. <b>Dras. Berta Estévez y Alba Segarra.</b> 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 

<b>BLOQUE 3: Registros de pacientes y casos clínicos</b>	
<b>Moderadores:</b> <b>Dr. Marcos Madruga.</b> Facultativo especialista Neuropediatría, Director de Neurolinquia, <b>Dra. Patricia Aguilera.</b> Facultativo especialista en neuropediatría Complejo Hospitalario Torrecárdenas, Almería y <b>Dra. Jesica Expósito.</b> Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.	
15:00 - 15:20 h	Importancia de los registros en enfermedades neuromusculares: colaboración con asociaciones de pacientes. <b>Dra. Stephanie Lotz.</b> Neuróloga pediátrica. Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.
15:20 - 15:40 h	Caso clínico 1. <b>Dra. Florencia Pérez.</b> Neuróloga pediátrica. Servicio de Neuropediatría, Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay.
15:40 - 16:00 h	Caso clínico 2. <b>Dra. Edna Bobadila.</b> Neurólogo pediátrico. Servicio de Neuropediatría, Hospital de la Misericordia (HOMI), Bogotá, Colombia.
16:00 - 16:20 h	Caso clínico 3. <b>Dr. Alfonso Gutiérrez.</b> Neurólogo pediátrico. Servicio de Neuropediatría, Hospital Nacional de Niños “Dr. Carlos Sáenz Herrera”, San José, Costa Rica.
16:20 - 16:40 h	Caso clínico 4. <b>Dra. Verónica Sáez.</b> Neuróloga pediátrica. Servicio de Neuropediatría, Hospital Clínico San Borja, Santiago de Chile.
16:40 - 17:00 h	Caso clínico 5. <b>Dr. Hugo Gálvez.</b> Neuropediatra Centro Clínico Galo y Neuropediatra Hospital de Occidente, Quetzaltenango, Guatemala.
17:00 - 17:20 h	Caso clínico 6. <b>Dr. Jesús Armijo.</b> Neuropediatra Hospital General con Especialidades Juan María De Salvatierra y fundación Teletón, México.
20:30 h	Cena de cortesía. 



BLOQUE 4: Innovación en diagnóstico, valoración funcional y biomarcadores.	
Moderadores: <b>Dra. Encarna Guillén</b> . Facultativo especialista en Genética, Hospital Universitari Sant Joan de Déu Barcelona y <b>Dr. Jordi Pijuán</b> . Laboratorio de Neurogenética y Medicina Molecular, Institut de Recerca Sant Joan de Déu.	
08:30 - 09:00 h	TANGO2: corazón, metabolismo y músculo. Importancia del trabajo colaborativo. <b>Dra. Laura Carrera y Dr. Agustín Luján</b> . Neurólogos pediátricos. Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.
09:00 - 09:30 h	Biomarcadores digitales de movimiento: aplicación en enfermedades neuromusculares. <b>Dr. Daniel Natera</b> . 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. <b>Dra. María Hernández Valladares</b> . Investigadora del Departamento de Química Física de la Universidad de Granada.
10:00 - 10:30 h	Una nueva miopatía: retos terapéuticos en músculo y metabolismo. <b>Dr. Daniel Natera</b> . Neurólogo pediátrico, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona y <b>Dra. Chiara Gatnau</b> . Bioquímica del Grupo de Investigación aplicada a enfermedades neuromusculares de IR Sant Joan de Déu.
10:30 - 11:00 h	Discusión.
11:00 - 11:30 h	Pausa-café. 

BLOQUE 5: Actualización en nuevas terapias en enfermedades neuromusculares.	
Moderadores: <b>Dra. Cecilia Jiménez-Mallebrera</b> . Coordinadora del Laboratorio de Investigación Aplicada en Enfermedades Neuromusculares, Institut de Recerca Sant Joan de Déu y <b>Dr. Eduard Gallardo</b> . Laboratorio de Enfermedades Neuromusculares, Institut de Recerca del Hospital Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.	
Distrofias musculares: retos terapéuticos y biomarcadores de imagen.	
11:30 h - 12:00 h	<b>Dr. Jordi Díaz Manera</b> . 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	<b>Dr. Aristides López</b> . 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	<b>Dr. Alberto Rosa</b> . Universidad de Córdoba, Laboratory of Neurogenetics, Institute for Medical Research Mercedes y Martín Ferreyra-INIMEC, Carrer Researcher of the National Research Council (CONICET), Córdoba, Argentina.
Nuevos desafíos de los abordajes terapéuticos en AME: el camino a una medicina personalizada.	
13:00 - 13:30 h	<b>Dr. Eduardo Tizzano</b> . Coordinador del Área de Genética Clínica y Molecular. Hospital Universitari Vall d'Hebron Barcelona. Grupo de Investigación aplicada a enfermedades neuromusculares de IR Sant Joan de Déu.
13:30 - 14:00 h	Preguntas y respuestas.
14:00 - 14:30 h	Clausura del curso.