



# 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

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

## Ubicación

**Sant Joan de Déu Formación** - Auditorio Dr. Plaza  
Passeig de Sant Joan de Déu, 2 - 2º planta  
08950 Esplugues de Llobregat (Barcelona)

## Inscripción:

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



Inscripción presencial: 250€

Inscripción online: 200€

Inscripción reducida para miembros SENEPI 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** **Dr. Juan José García.** Director Médico, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

**Dra. Carmen Fons Estupiñá.** 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.**

**Moderadoras:** **Dra. Cristina Jou.** Servicio de Anatomía Patológica, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona y **Dra. Anna Lia Frongia.** 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.

**Dr. Andoni Urtizberea.** 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.

**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.** Neuropediatra Servicio de Neuropediatria hospital la Paz, Madrid y **Dra. Itxaso Martí.** Neuropediatra de Osakidetza, Hospital Universitario de Donostia.

**11:00 - 11:30 h** Miopatías congénitas: el camino para identificar nuevos genes.

**Dra. Susana Quijano.** Coordinadora de la Unidad de Neuromuscular del Hospital Garches, París, 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 Sant Joan de Déu 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.** Facultativo especialista Neuropediatria, Director de Neurolingüia, **Dra. Patricia Aguilera.** Facultativo especialista en neuropediatria Complejo Hospitalario Torrecárdenas, Almería y **Dra. Jesica Expósito.** 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.

**Dra. Stephanie Lotz.** Neurólogo pediátrica. Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

Caso clínico 1.

**15:20 - 15:40 h** **Dra. Florencia Pérez.** Neuróloga pediátrica. Servicio de Neuropediatria, Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay.

Caso clínico 2.

**15:40 - 16:00 h** **Dra. Edna Bobadila.** Neurólogo pediátrico. Servicio de Neuropediatria, Hospital de la Misericordia (HOMI), Bogotá, Colombia.

Caso clínico 3.

**16:00 - 16:20 h** **Dr. Alfonso Gutiérrez.** Neurólogo pediátrico. Servicio de Neuropediatria, Hospital Nacional de Niños "Dr. Carlos Sáenz Herrera", San José, Costa Rica.

Caso clínico 4.

**16:20 - 16:40 h** **Dra. Verónica Sáez.** Neuróloga pediátrica. Servicio de Neuropediatria, Hospital Clínico San Borja, Santiago de Chile.

Caso clínico 5.

**16:40 - 17:00 h** **Dr. Hugo Gálvez.** Neuropediatra Centro Clínico Galo y Neuropediatra Hospital de Occidente, Quetzaltenango, Guatemala.

Caso clínico 6.

**17:00 - 17:20 h** **Dr. Jesús Armijo.** 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: **Dra. Encarna Guillén**. Facultativo especialista en Genética, Hospital Universitari Sant Joan de Déu Barcelona y **Dr. Jordi Pijuán**. 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.

**Dra. Laura Carrera y Dr. Agustín Luján**. 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.

**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**. 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.

**Dr. Daniel Natera**. Neurólogo pediátrico, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona y **Dra. Chiara Gatnau**. 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: **Dra. Cecilia Jiménez-Mallebrera**. Coordinadora del Laboratorio de Investigación Aplicada en Enfermedades Neuromusculares, Institut de Recerca Sant Joan de Déu y **Dr. Eduard Gallardo**. Laboratorio de Enfermedades Neuromusculares, Institut de Recerca del Hospital Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.

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

**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.

**12:00 - 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**. 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.

**13:00 - 13:30 h** Nuevos desafíos de los abordajes terapéuticos en AME: el camino a una medicina personalizada.

**Dr. Eduardo Tizzano**. 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.