

8 y 9 de Mayo de 2014

# V Curso de Patología Neuromuscular en la infancia

Dirigido por los Drs.: **Jaume Colomer, Andrés Nascimento, Carlos Ortez**  
Organización: **Unidad de Patología Neuromuscular,  
Servicio de Neurología,  
Hospital Sant Joan de Déu,  
Esplugues, Barcelona.**



Sant Joan de Déu  
HOSPITAL MATERNOINFANTIL - UNIVERSITAT DE BARCELONA

## Lugar:

Auditorio del Edificio Docente  
Hospital Universitari Sant Joan de Déu  
Esplugues de Llobregat  
Barcelona

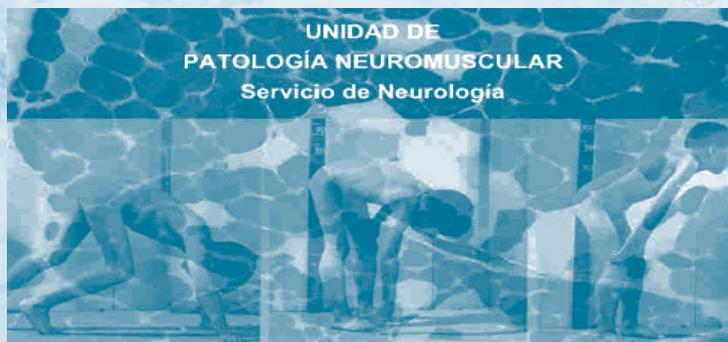
Con la colaboración de:



**Aula de Pediatria**  
**Hospital Sant Joan de Déu**  
Passeig Sant Joan de Déu, 2  
08950 Esplugues de Llobregat  
Barcelona  
Teléfono 93 253 21 30  
Fax 93 280 41 79  
aula@hsjdbcn.org

## OBJETIVOS GENERALES

El curso va orientado a la práctica diaria de la Patología Neuromuscular en la infancia y adolescencia basada en los fenotipos clínicos. El curso realizará también una puesta al día en el tratamiento de las principales enfermedades neuromusculares, revisando al mismo tiempo las últimas técnicas diagnósticas tanto genéticas como de neuroimagen.



8 y 9 de Mayo de 2014

## V Curso de Patología Neuromuscular en la infancia

### BOLETÍN DE INSCRIPCIÓN

Apellidos: \_\_\_\_\_ Nombre: \_\_\_\_\_ NIF: \_\_\_\_\_  
Dirección: \_\_\_\_\_ C.P.: \_\_\_\_\_ Población: \_\_\_\_\_  
Tel. \_\_\_\_\_ Correo electrónico: \_\_\_\_\_  
Facturar a: \_\_\_\_\_ NIF: \_\_\_\_\_  
Domicilio fiscal: \_\_\_\_\_ C.P.: \_\_\_\_\_  
Población: \_\_\_\_\_

**Precio Inscripción:** 250 €

Puede realizar la inscripción en el siguiente enlace: <http://goo.gl/aMvOxY>

Tramitada la acreditación al  
Consell Català de Formació Mèdica Continuada -  
Comisión de Formación Continuada Comisión  
Nacional de Salud del Sistema Nacional de Salud



08:45-09:00 PRESENTACIÓN  
**Prof. J. Campistol Plana**

09:00-11:30

**Debilidad e intolerancia al ejercicio, fatigabilidad: Aproximación diagnóstica.**

09:00-09:30 **Causas de origen metabólico.**  
**Dr. A. Nascimento Osorio**

09:35-10:05 **Patología de la Unión Neuromuscular y desacoplamiento de la contracción muscular.**  
**Dr. J. Colomer Oferil**

10:10-10:40 **Causas por afectación primaria de la fibra muscular.**  
**Dr. C. Ortez González**

10:45-11:30 PAUSA-CAFÉ.

11:30-19:00

**Debilidad de debut en la infancia. Principales fenotipos clínicos.**

11:30-11:55 **Debilidad más hiperlaxitud.**  
**Dr. J. Colomer Oferil**

12:00-12:25 **Debilidad más contracturas.**  
**Dr. A. Nascimento Osorio**

12:30-12:55 **Debilidad más hipertrofias musculares.**  
**Dr. C. Ortez González**

12:55-13:10 DISCUSIÓN

13:10-13:40 **Nuevas perspectivas terapéuticas en las atrofas espinales: Síndrome de Brown-Vialetto-Van-Laere.**  
**Dr. A. Urtizberea**

13:40-15:00 ALMUERZO

15:00-15:30 **Resonancia Magnética y otras técnicas de imagen en el diagnóstico y seguimiento de la Patología Neuromuscular.**  
**Dra. S. Quijano Roy**

15:40-17:30 **Talleres de diagnóstico.** Los participantes se dividirán en grupos. Cada grupo elaborará una aproximación diagnóstica de un paciente que será presentado a continuación en el auditorio para discusión y análisis.

17:30-19:00 Presentación de casos clínicos, con la colaboración de los Drs.: **A. Urtizberea y S. Quijano Roy.**

08:30-11:45

**Avances en el tratamiento de las enfermedades neuromusculares.**

08:30-08:45 **Ensayos terapéuticos en las DMD/DMB. Puesta al día.**

**Dr. C. Ortez González**

08:50-09:05 **Perspectivas terapéuticas en las AME.**

**Dr. A. Nascimento Osorio**

09:10-09:25 **Abordaje terapéutico en el tratamiento de las miastenias congénitas y otras entidades.**

**Dr. J. Colomer Oferil**

09:30-09:55 **Cuidados respiratorios en Patología neuromuscular.**

**Dra. M. Cols Roig**

10:00-10:25 **Importancia de la rehabilitación en Patología neuromuscular.**

**Dra. A. Febrer**

10:30-11:00 PAUSA-CAFÉ

11:00-11:20 **Biopsia muscular: Valoración e interpretación.**

**Dra. C. Jou Muñoz**

11:25-11:45 **Investigación translacional en el ámbito de las enfermedades neuromusculares.**

**Dra. C. Jiménez Mallebrera**

11:50-14:00

**Apoyo de las pruebas genéticas en el diagnóstico de las enfermedades neuromusculares.**

11:50-12:20 **Interpretación de pruebas genéticas en relación al tipo de mutaciones en la DMD/DMB.**

**Dra. P. Gallano Petit**

12:25-12:55 **Nuevas técnicas para diagnóstico molecular "Next Generation Sequencing".**

**Dra. L. González Quereda**

13:00-13:30 **Captura de Exoma: Ventajas e inconvenientes. Nuestra experiencia en el diagnóstico de las enfermedades neuromusculares.**

**Dra. F. Munell**

13:30-13:50 DISCUSIÓN

13:50-14:00 DESPEDIDA Y CIERRE

## PONENTES

**Dr. J. Colomer Oferil.** Unidad de Patología Neuromuscular. Servicio de Neurología. HSJD.

**Dr. A. Nascimento Osorio.** Unidad de Patología Neuromuscular. Servicio de Neurología. HSJD.

**Dr. C. Ortez González.** Unidad de Patología Neuromuscular. Servicio de Neurología. HSJD.

**Dr. C. Jiménez Mallebrera.** Unidad de Patología Neuromuscular. Servicio de Neurología. HSJD.

**Dr. A. Urtizberea.** Director de "Summer School of Myology". Institut de Myologie Hôpital de la Salpêtrière. Paris.

**Dr. S. Quijano Roy.** Centre Référence Maladies Neuromusculaires GNMH Garches chez Hôpital-Raymond Poincaré, Paris.

**Dra. M. Cols Roig.** Unidad de Neumología. Servicio de Pediatría. HSJD.

**Dra. C. Jou Muñoz.** Servicio de Anatomía Patológica. HSJD.

**Dra. P. Gallano Petit.** Servicio de Genética Molecular. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona.

**Dra. L. González Quereda.** Servicio de Genética Molecular. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona.

**Dra. F. Munell.** Unidad de Patología Neuromuscular. Servicio de Neurología. Hospital Vall d'Hebron. Barcelona.

**Dra. A. Febrer.** Servicio de Rehabilitación y Medicina Física. HSJD.