

IV Curso de Patología Neuromuscular en la infancia

Aula de Pediatría

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

Correo electrónico
direcciodocencia@hsjdbcn.org

Con la colaboración de:

genzyme

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

Ponentes

- ... **J. Colomer.** Unitat de Patologia Neuromuscular. Servicio Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona
- ... **J. Díaz.** Unitat de Patologia Neuromuscular. Hospital de Sant Pau. Barcelona
- ... **C. Jiménez-Mallabrera.** Unitat de Patologia Neuromuscular. Servicio Neurología. Hospital Sant Joan de Déu.
- ... **C. Jou.** Servicio de Anatomía Patoñógica. Hospital Sant Joan de Deu. Barcelona
- ... **A. Nascimento.** Unitat de Patologia Neuromuscular. Servicio Neurología. Hospital Sant Joan de Déu.
- ... **M. Olive.** Institut de Neuropatologia IDIBELL. Hospital de Bellvitge. Barcelona
- ... **C. Ortez.** Unitat de Patologia Neuromuscular. Servicio Neurología. Hospital Sant Joan de Déu.
- ... **S. Quijano.** Centre Référence Maladies Neuromusculaires GNMH Garches chez Hôpital –Raymond Poincaré, Paris
- ... **J. Schessl.** Friedrichs-Baur-Institut Neurologische Klinik und Poliklinik Ludwig-Maximilians.Universität. Munich
- ... **J. Urtizberea.** Director de “Summer School of Myology”. Institut de Myologie Hôpital de la Salpêtrière. Paris

Objetivos

Actualizar los conocimientos en diversos campos de la patología neuromuscular en el ámbito del diagnóstico y tratamiento.

Dirigido a

Neuropediatras, pediatras, rehabilitadores, fisioterapeutas y otros profesionales interesados en el campo de la patología neuromuscular.

Incluye

- ... Documentación del curso
- ... Certificado y diploma de asistencia

IV Curso de Patología Neuromuscular en la infancia

Dirección

Dr. J. Colomer
Dr. A. Nascimento

Organización

Unidad de Patología Neuromuscular
Servicio de Neurología

Fecha

26 y 27 de Abril de 2012



Lugar

Auditorio Edificio Docente
Hospital Universitario Sant Joan de Déu
Esplugues de Llobregat. Barcelona

26 de Abril de 2012

- 8:30 Entrega de documentación
9:00 Presentación del curso
Prof. J. Campistol

MIOPATÍAS CONGÉNITAS

- 09:10 **Déficit de Ryanodina. Fenotipos clínicos y orientación de la genética**
Dr. J. Colomer
- 09:30 **Miopatía Nemalínica. Revisión de la casuística**
Dra. C. Jou
- 09:55 **Espectro clínico de la Miopatía Centronuclear**
Dr. A. Nascimento
- **Déficit de miotubularin**
 - **Déficit de Dinamin 2**
 - **Déficit de Anfifisin**
- 10:20 **Miopatías miofibrilares en la infancia**
Dra. M. Olivé
- 10:45 **Discusión**
- 11:20 **PAUSA - CAFÉ**

OTROS CUADROS NEUROMUSCULARES

- 11:20 **Miasténias congénitas: revisión**
Dr. A. Nascimento
- 11:45 **Limbd Girdle Myashtenia”: Déficit de Rapsina fenotipo “Late Onset & Alteratiion biosíntesis de exoxaminas”**
J. Colomer
- 12:10 **Discusión**
- 12:20 **Síndrome Emery Dreifuss – Déficit de Lamina A/C Dropped head Syndrome**
Dra. S. Quijano
- 13:00 **Four and a half LIM protein (FHL1): Revisión**
Dr. J. Shessel
- 13:40 **Distrofia muscular Facio-escápulo-humeral**
Dr. A. Urtizberea
- 14:25 **Discusión**
- 14:35 **COMIDA**
- 15:30 **Whole body Magnetic Resonance Image (WBMRI). Su utilidad en patología neuromuscular**
Dra. S. Quijano

- 15:55 **Talleres. Aproximación diagnóstica de pacientes en grupos reducidos de participantes coordinadores por diferentes clínicos**
Dres. J. Colomer, A. Nascimento,, A. Urtizbera, S. Quijano, C. Ortez

27 de Abril de 2012

ENSAYOS TERAPÉUTICOS EN LA DMD

- 09:00 **Ensayos terapéuticos en la DMD/DMB con mutaciones puntuales: PTC Therapeutics: Ensayo con Ataluren Resultados y actualización del estudio**
Dr. C. Ortez
- 09:30 **Ensayo PROOSE1/GSK968 48 s I/IIa. Salto de exón**
Dr. J. Colomer
- 10:00 **Terapia celular**
Dr. J. Díaz
- 10:30 **Discusión**
- 10:40 **PAUSA - CAFÉ**

NEUROPATÍAS PERIFÉRICAS

- 11:20 **Bases diagnósticas clínicas, electrofisiológicas y patológicas de las neuropatías hereditarias**
Dr. J. Colomer
- 11:50 **Neuropatías desmielinizantes y axonales: Principales fenotipos por mutaciones en diversos genes:**
- **PMP22, Mutaciones puntuales PMP22 y MPZ**
Dr. A. Nascimento
 - **KIAA 1985, N-myc DRG1, HK1, PRX**
Dr. J. Colomer
 - **GDAP1A y Conexina 32 (Cx32)**
Dr. C. Ortez
 - **MFN2, GARS, HSSP27, HSP22**
J. Colomer
- 13:45 **Discusión**
- 14:00 **Conferencia clausura**
Mecanismos de señalización intracelular en el músculo sano y patológico
Dra. C. Jiménez Mallebrera

IV Curso de Patología Neuromuscular en la infancia

Boletín de Inscripción

Apellidos	
Nombre	
N.I.F.	
Dirección	
D.P.	Población
Tel.	
Correo electrónico	
Facturar a	
N.I.F.	
Domicilio Fiscal	
D.P.	Población

Precio Inscripción: 250 €

Puede inscribirse a través del siguiente link:

http://aulasantjoandedeu.hsjdbcn.org/inscribir/?session=step1&id_curso=58