

**Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones
Congénitas (ASEREMAC)**

XXXVIII REUNIÓN ANUAL DEL ECEMC

Y

**CURSO DE ACTUALIZACIÓN SOBRE LA INVESTIGACIÓN
DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS**

Organizados por:

- Grupo Coordinador del ECEMC. Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC) del Instituto de Salud Carlos III, Madrid.
- Servicio de Pediatría del Hospital San Agustín (Avilés), Hospital Carmen y Severo Ochoa (Cangas del Narcea), Hospital de Cabueñes (Gijón) y Hospital Valle del Nalón (Langreo)

Avilés, 15-17 de Octubre de 2015

Actividad docente acreditada (2,2 créditos de formación continuada) por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de la Comunidad de Madrid-Sistema Nacional de Salud (Expediente 07-AFOC-04710.2/2015).

Declarada de Interés Sanitario (como acto científico sanitario) por la Consejería de Sanidad del Gobierno del Principado de Asturias

**XXXVIII Reunión Anual del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones
Congénitas
Y
Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos**

COMITÉ DE HONOR

Presidente: **Ilmo. Sr. D. Francisco del Busto de Prado**
Consejero de Sanidad del Principado de Asturias

Vocales: **Ilma. Sra. Pilar Varela Díaz**
Consejera de Servicios y Derechos Sociales del
Principado de Asturias

Sra. Dña. Mariví Montesión
Alcaldesa de Avilés

Sr. D. José Ramón Riera Velasco
Director Gerente del SESPA

Sra. Dña. Begoña Martínez Argüelles
Gerente del Área Sanitaria III

Sr. D. Alejandro Braña Vigil
Presidente del Colegio de Médicos de Asturias

Sr. D. Serafín Málaga Guerrero
Presidente de la Asociación Española de Pediatría

**XXXVIII Reunión Anual del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones
Congénitas
y Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos**

COMITÉ ORGANIZADOR

COMITÉ LOCAL:

Presidenta:	Dra. Isolina Riaño Galán
Vocales:	Dra. Mireia Arroyo Hernández Dra. Ana Isabel Fernández Castro Dra. Mónica García González Dr. Marcelino García-Noriega Fernández Dra. M ^a Teresa González Martínez Dra. Beatriz Lastra Areces Dra. Begoña Mayoral González Dra. Bárbara Montes Zapico Dr. David Pérez Solís Dra. Ana Cristina Rodríguez Dehli Dra. M ^a del Carmen Rodríguez Pando
Secretaría:	Dña. M ^a Antonia Jurado Pedrayes

COMITÉ CENTRAL:

Presidenta:	Prof. Dra. María Luisa Martínez-Frías
Secretaría científica:	Dra. Eva Bermejo Sánchez
Vocales:	Dña. Lourdes Cuevas Catalina Dra. Paloma Fernández Martín Dra. María Regla García Benítez Dña. Alexandra MacDonald San Martín Dña. María Luisa Martínez-Fernández Dra. María Montserrat Real Ferrero
Secretaría Técnica:	D. Eduardo Martínez Fernández Dña. Mercedes Rodríguez Adrada Dña. Josefa Martínez
Informática:	D. Mariano Llorente Cerro

GOBIERNO DEL PRINCIPADO DE ASTURIAS

CONSEJERÍA DE SANIDAD

SECRETARÍA GENERAL TÉCNICA

ADMÓN. PRINCIPADO DE ASTURIAS
Reg. Salida N.º 2015020707019212
24/09/2015 13:21:25

Secretaría General Técnica
Servicio de Asuntos Jurídicos
Asunto: Reconocimiento interés sanitario
Rf: 641/2015
JFA/bap

M^a TERESA GONZÁLEZ MARTÍNEZ
Hospital de Cabueñes – Servicio de Pediatría
C/Los Prados, 365
33203 GIJÓN

Con fecha 15 de septiembre de 2015 el Ilmo. Sr. Consejero de Sanidad ha dictado la siguiente Resolución:

“Examinado el expediente iniciado por solicitud de D^a M^a Teresa González Martínez, en calidad de Miembro del Comité Organizador del Hospital de Cabueñes y responsable del grupo periférico de este Hospital, para el reconocimiento de interés sanitario de la actividad “XXXVIII REUNIÓN ANUAL DEL ECEMC Y CURSO DE ACTUALIZACIÓN SOBRE LA INVESTIGACIÓN DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS”, que se celebrará en Avilés los días 15,16 y 17 de octubre de 2015, dado que reúne los requisitos exigidos por la Resolución de esta Consejería de 22 de febrero de 1995 por la que se establece el reconocimiento de interés sanitario a los actos científicos sanitarios (B.O.P.A. 24-4-1995) y que la Dirección General de Planificación Sanitaria ha emitido informe favorable, en uso de las facultades conferidas por el artículo 38 de la Ley del Principado de Asturias 6/1984, del Presidente y del Consejo de Gobierno del Principado de Asturias (B.O.P.A. 11-7-1984),

RESUELVO

Reconocer el interés sanitario de los mencionados actos.

Los organizadores están obligados a remitir a la Dirección General de Planificación Sanitaria las conclusiones o acuerdos adoptados, en el plazo de tres meses, contados a partir de la fecha de su celebración.

Este acto pone fin a la vía administrativa y contra el mismo cabe interponer recurso contencioso-administrativo ante la Sala de lo Contencioso Administrativo del Tribunal Superior de Justicia de Asturias, en el plazo de dos meses contados desde el día siguiente al de su notificación, sin perjuicio de la posibilidad de previa interposición del recurso potestativo de reposición ante el titular de la Consejería de Sanidad, en el plazo de un mes contado desde el día siguiente al de su notificación, no pudiendo simultanearse ambos recursos, conforme a lo establecido en el artículo 28 de la Ley del Principado de Asturias 2/1995, de 13 de marzo, sobre régimen jurídico de la Administración del Principado de Asturias, y en el artículo 116 de la Ley 30/1992, de 26 de noviembre, de régimen jurídico de las Administraciones Públicas y del procedimiento administrativo común, y sin perjuicio de que los interesados puedan ejercitar cualquier otro que estimen oportuno.”

Lo que le comunico para su conocimiento y efectos.

Oviedo, a 18 de septiembre de 2015
LA SECRETARÍA GENERAL TÉCNICA

D^a. M^a Teresa Blanco Rodríguez

AGRADECIMIENTOS

La organización de esta Reunión y Curso ha sido posible gracias a las subvenciones y ayudas recibidas de las siguientes instituciones y entidades:

- **Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Economía y Competitividad**
- **CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras)**
- **Consejería de Sanidad del Principado de Asturias**
- **Área Sanitaria III. Servicio de Salud del Principado de Asturias**
- **Ayuntamiento de Avilés**
- **Real Instituto de Estudios Asturianos (RIDEA)**
- **Liber-bank**
- **Fundación 1000 sobre defectos congénitos**
- **Laboratorios:**
 - Humana
 - Ferrer
 - Ordesa
 - Lilly
 - Orphan
 - Nestle
 - Nutribén

**Actividades no científicas
para los participantes**

Jueves, 15 de Octubre:

Llegada al Hotel

19:00 horas.- **Visita guiada al Centro Niemeyer y al casco antiguo**
(Salida desde el hotel a las 18:45 horas)

20:00 horas.- **Recepción de bienvenida a los asistentes en el Ilmo. Ayuntamiento de Avilés**

21:00 horas.- **Vino español** (Santa Cecilia. Calle Galiana, 3. 33402 Avilés)

Viernes, 16 de Octubre:

21:30 horas.- **Simposium Anual del ECEMC sobre aspectos gastronómicos típicos de las distintas Comunidades Autónomas**

Sábado, 17 de octubre:

15:00 horas.- **Comida de Clausura** (Espicha en Tierra Astur)

* * * * *



**Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas
(ASEREMAC)**

Junta Directiva

Presidenta

María Luisa Martínez-Frías

Secretaria con funciones de Tesorera

Paloma Fernández Martín

Vocales

Paulino Aparicio Lozano
Ignacio Arroyo Carrera
Angel García García
Javier González de Dios
Héctor Huertas Camacho
Luis Paisán Grisolía
Amparo Sanchis Calvo

XXXVIII RECEMC

2015



**Programa Científico de la
XXXVIII Reunión Anual del ECEMC**

**y Curso de Actualización sobre
Investigación de los Defectos Congénitos**

Avilés, 16-17 de Octubre de 2015



CONFERENCIANTES INVITADOS (por orden alfabético)

- ♦ Dr. Ignacio Arroyo Carrera: Pediatra. Servicio de Pediatría, Hospital San Pedro de Alcántara. Investigador adscrito del grupo U724 del CIBERER. Cáceres.
- ♦ Dra. Eva Bermejo-Sánchez: Responsable de la Sección de Epidemiología y Coordinadora del ECEMC. Científico Titular del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC), Instituto de Salud Carlos III. Investigadora adscrita del grupo U724 del CIBERER. Madrid.
- ♦ Dra. Carla Escribano García: Médico Adjunto. Servicio de Pediatría, Unidad de Neonatología. Hospital del Río Hortega. Valladolid.
- ♦ Dra. Paloma Fernández Martín: Médico Responsable del SITTE (Servicio de Información Telefónica sobre Teratógenos Español, y del SITE (Servicio de Información Telefónica para la Embarazada, Sección de Teratología Clínica, Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC), Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- ♦ Dra. Francisca L. Gallardo Hernández: Pediatra. Línea Materno Infantil-Pediatría, Hospital de Montilla. Investigador adscrito del grupo U724 del CIBERER. Montilla (Córdoba).
- ♦ Dr. Sergio Gallego Riestra: Inspector médico. Licenciado en Derecho. Presidente de la Comisión Asesora de Bioética del Principado de Asturias, Oviedo (Asturias).
- ♦ Dra. Cristina González Martínez: Médico Adjunto. Servicio de Ginecología y Obstetricia, Hospital San Agustín. Avilés (Asturias)
- ♦ Dr. Pablo D. Lapunzina: Coordinador-Director, Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM-IdiPAZ), Hospital Universitario La Paz. Investigador Jefe del Grupo U753 del CIBERER. Profesor de Genética Clínica, Facultad de Medicina, Universidad CEU-San Pablo. Madrid.
- ♦ Dr. Carlos López Otín: Catedrático en el Área de Bioquímica y Biología Molecular, Departamento de Bioquímica (Edificio Santiago Gascón), Facultad de Medicina de la Universidad de Oviedo. Oviedo (Asturias).
- ♦ Dña. María Luisa Martínez-Fernández: Responsable del Laboratorio de Citogenética y Genética molecular del ECEMC. Investigadora CIBERER (Grupo U724). Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC), Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- ♦ Prof. Dra. María Luisa Martínez-Frías: Directora del ECEMC y de los Servicios de Información Telefónica SITTE y SITE. Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC), Instituto de Salud Carlos III. Profesora Titular del Depto. de Farmacología, Facultad de Medicina, Universidad Complutense. Investigadora Jefe del Grupo U724 del CIBERER. Presidenta de ASEREMAC. Madrid.
- ♦ Dra. Amparo Sanchis Calvo: Jefe Clínico. Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Dr. Peset. Investigadora adscrita del grupo U724 del CIBERER. Valencia.
- ♦ Dra. Ester Zuazo Zamalloa: Médico Adjunto. Servicio de Pediatría, Hospital de Zumárraga. Investigadora adscrita del grupo U724 del CIBERER. Zumárraga (Guipúzcoa).

PROGRAMA CIENTÍFICO

Viernes, 16 de Octubre de 2015

08:30-08:45.- Recogida de la documentación y colocación de los posters.

08:45-09:10.- **Acto de Apertura Oficial de la Reunión y Curso**

Dña. Pilar Varela Díaz.

Consejera de Servicios y Derechos Sociales del Principado de Asturias

D. José Ramón Riera Velasco.

Director Gerente del SESPA

Dña. Lidia Clara Rodríguez García.

Directora de Atención Sanitaria y Salud Pública. Área Sanitaria III

D. Serafín Málaga Guerrero.

Presidente de la Asociación Española de Pediatría

Dra. Isolina Riaño Galán.

Presidenta del Comité Organizador Local de la XXXVIII Reunión Anual del ECEMC

Prof. María Luisa Martínez-Frías.

Directora del ECEMC y Presidenta de ASEREMAC

SESION I:

Mesa Redonda: Resultados nuevos de viejas observaciones

Modera: **Teresa González**

09:15-09:30.- **María Luisa Martínez-Frías:** Introducción al tema: Historia de: una malformación, un pueblo, un médico rural, y una investigación.

09:35-10:05.- **Pablo Lapunzina:** El tesón de un médico de pueblo consiguió que su deseo se cumpliera.

10:10-10:40.- **Sergio Gallego Riestra:** Alcance de la información ante los hallazgos inesperados.

10:45-11:00.- Preguntas, comentarios y discusión.

11:00-11:30.- Pausa y café.

SESIÓN II:
**Mesa Redonda: Diferentes enfoques del estudio de los defectos
congénitos**

Modera: **Pablo Lapunzina**

11:35-12:05.- **Cristina González Martínez:** Hallazgos ecográficos menores. Atención prenatal precoz

12:10-12:40.- **Eva Bermejo-Sánchez:** Estudio epidemiológico multicéntrico internacional sobre las fisuras faciales atípicas congénitas

12:45-13:15.- **Ignacio Arroyo:** Síndrome de Silver-Russell: diagnóstico y seguimiento evolutivo

13:20-13:40.- Preguntas, comentarios y discusión

13:45-15:25.- Comida de trabajo

SESIÓN III:
**Mesa Redonda: Causas genéticas y ambientales de síndromes y
defectos congénitos**

Modera: **Gloria Colli**

15:30-15:55.- **M^a Luisa Martínez-Fernández:** Bases moleculares del síndrome de Beckwith-Wiedemann y diagnóstico en la serie de niños del ECEMC

16:00-16:25.- **Paloma Fernández:** Psicofármacos y embarazo: Percepción del riesgo y el riesgo real.

16:30-16:40.- Preguntas, comentarios y discusión.

SESIÓN IV:

Mesa Redonda sobre Casos sin Diagnóstico

Modera: **Ignacio Arroyo**

16:45-16:50.- **Introducción: María Luisa Martínez-Frías**

16:55-17:10.- **Ester Zuazo:** Sospecha de lipodistrofia

17:15-17:30.- **Carla Escribano, Ramón Cancho y Grupo ECEMC del Hospital Río Hortega (Valladolid):** Paciente con dismorfias faciales, retraso mental, hipocrecimiento e hipoacusia

17:35-17:50.- **Francisca Luisa Gallardo:** Niña de 8 años con retraso mental no filiado, trastorno grave de la conducta, obesidad con hiperinsulinismo y alteraciones oculares (miopía magna, anisometropía y endoforia)

17:55-18:10.- **Amparo Sanchis:** Fenotipo de síndrome de Williams con estudio molecular negativo

18:15-18:30.- **Moderador:** Conclusiones de la Mesa Redonda

Sábado, 17 de Octubre de 2015

**SESIÓN V (de Posters):
Taller sobre Diagnóstico Clínico de los Defectos Congénitos**

Coordinan: **Pablo Lapunzina** y **Eva Bermejo**

8:55-11:40.- Intervienen: Todos los médicos participantes de los distintos hospitales de la Red Clínica del ECEMC.

11:45-12:00.- Pausa y café.

**SESIÓN VI:
Aspectos Metodológicos de la Red Clínica del ECEMC**

12:05-13:20.- **María Luisa Martínez-Frías:**

- Resumen del último año
- Casos viejos y nuevos conocimientos
- Próximas reuniones del ECEMC
 - Reunión del ECEMC 2016: ¿Ciudad Real? ¿Otras propuestas?
 - Reunión del ECEMC 2017: ¿Propuestas?

13:25.- **Isolina Riaño** presenta a nuestro invitado

CONFERENCIA MAGISTRAL POR EL DR. CARLOS LÓPEZ OTÍN

13:30-14.30.- **Carlos López Otín:** Los síndromes progeroides y su relevancia para el estudio molecular del envejecimiento normal.

14:45 horas.- **Clausura de la Reunión del ECEMC 2015**
Ilmo. Sr. D. Francisco del Busto de Prado.
Consejero de Sanidad del Principado de Asturias

15:00.- Comida de Clausura de la XXXVIII Reunión Anual del ECEMC

* * * * *

08:45-09:10.- **Acto de Apertura Oficial de la Reunión y Curso**

Dña. Pilar Varela Díaz.

Consejera de Servicios y Derechos Sociales del Principado de Asturias

D. José Ramón Riera Velasco.

Director Gerente del SESPA

Dña. Lidia Clara Rodríguez García.

Directora de Atención Sanitaria y Salud Pública. Área Sanitaria III

D. Serafín Málaga Guerrero.

Presidente de la Asociación Española de Pediatría

Dra. Isolina Riaño Galán.

Presidenta del Comité Organizador Local de la XXXVIII Reunión Anual del ECEMC

Prof. María Luisa Martínez-Frías.

Directora del ECEMC y Presidenta de ASEREMAC



SESION I:

Mesa Redonda: Resultados nuevos de viejas observaciones

Modera: **Teresa González**

09:15-09:30.- **María Luisa Martínez-Frías:** Introducción al tema: Historia de: una malformación, un pueblo, un médico rural, y una investigación.

09:35-10:05.- **Pablo Lapunzina:** El tesón de un médico de pueblo consiguió que su deseo se cumpliera.

10:10-10:40.- **Sergio Gallego Riestra:** Alcance de la información ante los hallazgos inesperados.

10:45-11:00.- Preguntas, comentarios y discusión.

11:00-11:30.- Pausa y café.



09:15-09:30.- **María Luisa Martínez-Frías:** Introducción al tema: Historia de: una malformación, un pueblo, un médico rural, y una investigación.



09:35-10:05.- **Pablo Lapunzina:** El tesón de un médico de pueblo consiguió que su deseo se cumpliera.



10:10-10:40.- **Sergio Gallego Riestra:** Alcance de la información ante los hallazgos inesperados.

SESIÓN II:
**Mesa Redonda: Diferentes enfoques del estudio de los defectos
congénitos**

Modera: **Pablo Lapunzina**

11:35-12:05.- **Cristina González Martínez:** Hallazgos ecográficos menores. Atención prenatal precoz

12:10-12:40.- **Eva Bermejo-Sánchez:** Estudio epidemiológico multicéntrico internacional sobre las fisuras faciales atípicas congénitas

12:45-13:15.- **Ignacio Arroyo:** Síndrome de Silver-Russell: diagnóstico y seguimiento evolutivo

13:20-13:40.- Preguntas, comentarios y discusión

13:45-15:25.- Comida de trabajo



11:35-12:05.- **Cristina González Martínez:** Hallazgos ecográficos menores. Atención prenatal precoz



12:10-12:40.- **Eva Bermejo-Sánchez:** Estudio epidemiológico multicéntrico internacional sobre las fisuras faciales atípicas congénitas



12:45-13:15.- **Ignacio Arroyo:** Síndrome de Silver-Russell: diagnóstico y seguimiento evolutivo



SESIÓN III:
Mesa Redonda: Causas genéticas y ambientales de síndromes y defectos congénitos

Modera: **Gloria Colli**

15:30-15:55.- **M^a Luisa Martínez-Fernández:** Bases moleculares del síndrome de Beckwith-Wiedemann y diagnóstico en la serie de niños del ECEMC

16:00-16:25.- **Paloma Fernández:** Psicofármacos y embarazo: Percepción del riesgo y el riesgo real.

16:30-16:40.- Preguntas, comentarios y discusión.



15:30-15:55.- **M^a Luisa Martínez-Fernández:** Bases moleculares del síndrome de Beckwith-Wiedemann y diagnóstico en la serie de niños del ECEMC



16:00-16:25.- **Paloma Fernández:** Psicofármacos y embarazo: Percepción del riesgo y el riesgo real.

SESIÓN IV:

Mesa Redonda sobre Casos sin Diagnóstico

Modera: **Ignacio Arroyo**

16:45-16:50.- **Introducción: María Luisa Martínez-Frías**

16:55-17:10.- **Ester Zuazo:** Sospecha de lipodistrofia

17:15-17:30.- **Carla Escribano, Ramón Cancho y Grupo ECEMC del Hospital Río Hortega (Valladolid):** Paciente con dismorfias faciales, retraso mental, hipoprecimiento e hipoacusia

17:35-17:50.- **Francisca Luisa Gallardo:** Niña de 8 años con retraso mental no filiado, trastorno grave de la conducta, obesidad con hiperinsulinismo y alteraciones oculares (miopía magna, anisometropía y endoforia)

17:55-18:10.- **Amparo Sanchis:** Fenotipo de síndrome de Williams con estudio molecular negativo

18:15-18:30.- **Moderador:** Conclusiones de la Mesa Redonda



16:45-16:50.- **Introducción: María Luisa Martínez-Frías**



16:55-17:10.- **Ester Zuazo:** Sospecha de lipodistrofia



17:15-17:30.- **Carla Escribano, Ramón Cancho y Grupo ECEMC del Hospital Río Hortega (Valladolid):** Paciente con dismorfias faciales, retraso mental, hipocrecimiento e hipoacusia



17:35-17:50.- **Francisca Luisa Gallardo:** Niña de 8 años con retraso mental no
filiado, trastorno grave de la conducta, obesidad con hiperinsulinismo y
alteraciones oculares (miopía magna, anisometropía y endoforia)



17:55-18:10.- **Amparo Sanchis:** Fenotipo de síndrome de Williams con estudio molecular negativo



18:15-18:30.- **Moderador:** Conclusiones de la Mesa Redonda

Sábado, 17 de Octubre de 2015

**SESIÓN V (de Posters):
Taller sobre Diagnóstico Clínico de los Defectos Congénitos**

Coordinan: **Pablo Lapunzina** y **Eva Bermejo**

8:55-11:40.- Intervienen: Todos los médicos participantes de los distintos hospitales de la Red Clínica del ECEMC.

11:45-12:00.- Pausa y café.

(Véanse los resúmenes de los posters en la parte final del programa)



SESIÓN VI:

Aspectos Metodológicos de la Red Clínica del ECEMC

12:05-13:20.- **María Luisa Martínez-Frías:**

- Resumen del último año
 - Casos viejos y nuevos conocimientos
 - Próximas reuniones del ECEMC
 - Reunión del ECEMC 2016: ¿Ciudad Real? ¿Otras propuestas?
 - Reunión del ECEMC 2017: ¿Propuestas?
-

13:25.- **Isolina Riaño** presenta a nuestro invitado

CONFERENCIA MAGISTRAL POR EL DR. CARLOS LÓPEZ OTÍN

13:30-14.30.- **Carlos López Otín:** Los síndromes progeroides y su relevancia para el estudio molecular del envejecimiento normal.

14:45 horas.- **Clausura de la Reunión del ECEMC 2015**
Ilmo. Sr. D. Francisco del Busto de Prado.
Consejero de Sanidad del Principado de Asturias

15:00.- Comida de Clausura de la XXXVIII Reunión Anual del ECEMC

* * * * *



CONFERENCIA MAGISTRAL POR EL DR. CARLOS LÓPEZ OTÍN

13:30-14.30.- **Carlos López Otín:** Los síndromes progeroides y su relevancia para el estudio molecular del envejecimiento normal.

XXXVIII RECEMC
2015



RESÚMENES DE LOS POSTERS
presentados en la
XXXVIII Reunión Anual del ECEMC

y Curso de Actualización
sobre la Investigación de los Defectos
Congénitos