

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

**XXXIX 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 General Universitario de Ciudad Real.
- Servicio de Pediatría del Hospital de Valdepeñas. Valdepeñas (Ciudad Real)
- Servicio de Pediatría del Hospital Santa Bárbara. Puertollano (Ciudad Real)

**Ciudad Real, 20-22 de Octubre de 2016**

**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-04755.3/2016).**

**XXXIX 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. Jesús Fernández Sanz**  
Consejero de Sanidad de Castilla-La Mancha

**Vocales:** **Excma. Sra. Dña. Pilar Zamora Bastante**  
Alcaldesa de Ciudad Real

**Excmo. Sr. D. José Manuel Caballero Serrano**  
Presidente de la Diputación de Ciudad Real

**Sra. Dña. Regina Leal Eizaguirre**  
Directora Gerente del SESCAM

**Sr. D. Alberto Jara Sánchez**  
Director Gerente del H.G.U. de Ciudad Real

**Sr. D. José Molina Cabildo**  
Presidente del Colegio Oficial de Médicos de Ciudad Real

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

---

**COMITÉ ORGANIZADOR**

**COMITÉ LOCAL:**

**Presidente:** Dr. Miguel Angel García Cabezas

**Vocales:** Dra. Natalia Bejarano  
Dr. Eduardo Cruz Avilés

**Secretaría:** Dr. José Gabriel García Pardo

**COMITÉ CENTRAL:**

**Presidenta:** Prof. Dra. María Luisa Martínez-Frías

**Secretaria científica:** Dra. Eva Bermejo Sánchez

**Vocales:** Dña. Lourdes Cuevas Catalina  
Dra. Paloma Fernández Martín  
Dra. María Regla García Benítez  
Dña. Alexandra MacDonald San Martín  
Dra. 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

## 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)**
- **Ayuntamiento de Ciudad Real**
- **Colegio Oficial de Médicos de Ciudad Real**
- **Fundación 1000 sobre defectos congénitos**
- **Laboratorios:**
  - **ABBVIE**
  - **DANONE-NUTRICIA**
  - **NESTLÉ**
  - **NUTRIBEN**
  - **RB HEALTHCARE**

XXXIX RECEMC

2016



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

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

**Ciudad Real, 20-22 de Octubre de 2016**

## 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. Carmen Ayuso García: Jefe del Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz (FJD). Directora Científica del Instituto de Investigación Sanitaria (IIS)-FJD. Subdirectora de Investigación FJD. Investigadora Jefe del Grupo U704 del CIBERER. Madrid.
- ♦ Dra. Eva Bermejo-Sánchez: Responsable de la Sección de Epidemiología y Coordinadora del ECEMC. Científico Titular, Jefe de Área. 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. Presidenta del Comité Ejecutivo del ICBDSR. Madrid.
- ♦ 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. 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. Madrid.
- ♦ Prof. Dr. Salvador Martínez Pérez: Catedrático de Anatomía y Embriología Humana. Director del Instituto de Neurociencias de Alicante (CSIC-UMH). Colaborador Científico del ECEMC. Alicante.
- ♦ Dr. Lluís Montoliu José: Investigador Científico del CSIC. Centro Nacional de Biotecnología (CNB). Investigador Jefe del Grupo U756 del CIBERER. Director del nodo español del proyecto europeo EMMA (*European Mouse Mutant Archive*). Madrid.
- ♦ Dra. Graciela Pi Castán: Pediatra neonatóloga del Hospital de la Ribera. Investigadora adscrita del grupo U724 del CIBERER. Alzira (Valencia).
- ♦ Dra. Amparo Sanchis Calvo: Jefe Clínico. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Dr. Peset. Investigadora adscrita del grupo U724 del CIBERER. Presidenta de ASEREMAC. 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, 21 de Octubre de 2016**

08:30-08:55.- Recogida de la documentación y colocación de los posters.

---

09:00-09:10.- **Apertura Oficial de la Reunión y Curso**

---

**Prof. María Luisa Martínez-Frías.**

Directora del ECEMC.

Presidenta del Comité Organizador de la XXXIX Reunión Anual del ECEMC

**Dr. Miguel Angel García Cabezas.**

Presidente del Comité Organizador Local de la XXXIX Reunión Anual del ECEMC

**Autoridades**

---

### SESIÓN I:

---

Modera: **José Gabriel García Pardo**

09:15-10:10.- **Salvador Martínez Pérez:** Desarrollo y estructura de la unidad neurovascular: la "puerta giratoria" del cerebro.

10:15-11:05.- **Ignacio Arroyo Carrera:** Las RASopatías: un grupo frecuente de síndromes malformativos congénitos con solapamiento clínico, originados por mutaciones en genes de la vía de señalización RAS/MAPK.

---

11:05-11:30.- Pausa y café.

---

## SESIÓN II:

---

Moderador: **Salvador Martínez**

11:35-12:30.- **Carmen Ayuso García:** Nuevas tecnologías genómicas: cómo aplicarlas a la práctica clínica.

12:35-13:00.- **Amparo Sanchis Calvo:** Factores epigenéticos: Síndrome de Wiedemann Steiner.

13:05-13:30.- **M<sup>a</sup> Luisa Martínez-Fernández:** Síndrome de Koolen-De Vries (microdelección 17q21.31): descripción del primer paciente en el ECEMC.

13:30-13:35.- Preguntas, comentarios y discusión

---

13:40-15:15.- Comida de trabajo

---

## SESIÓN III:

### Causas ambientales de los defectos congénitos

---

Moderador: **Eduardo Cruz Avilés**

15:20-16:00.- **Eva Bermejo-Sánchez:** Infección por virus Zika y defectos congénitos.

16:05-16:40.- **Paloma Fernández Martín:** Vacunación en mujeres en edad fértil y embarazadas.

---



---

## SESIÓN IV: Resultados de estudios realizados en el ECEMC

---

Modera: **Francisca Luisa Gallardo**

16:45-17:15.- **M<sup>a</sup> Luisa Martínez-Fernández:** Alteraciones cromosómicas identificadas en la serie de recién nacidos del ECEMC.

17:20-17:45.- **Eva Bermejo-Sánchez:** Epidemiología comparativa de la microcefalia grave y menos grave en la serie consecutiva de nacimientos controlados por el ECEMC.

---

---

## SESIÓN V: Mesa Redonda sobre Casos sin Diagnóstico

---

Modera: **Víctor Canduela Martínez**

17:50-18:05.- **Ester Zuazo Zamalloa:** Caso sin diagnóstico 1.

18:05-18:20.- **Graciela Pi Castán:** Caso sin diagnóstico 2.

18:20-18:25.- **Moderador:** Conclusiones de la Mesa Redonda

---

**Sábado, 22 de Octubre de 2016**

09:00-09:15.- **Eva Bermejo-Sánchez:** Día Mundial de los Defectos Congénitos  
(World Birth Defects Day).

---

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

---

Coordina: **Beatriz Beseler Soto**

09:20-11:00.- Intervienen: Todos los médicos participantes de los distintos hospitales de la Red Clínica del ECEMC.

---

11:00-11:30.- Pausa y café.

---

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

---

11:35-12:30.- **María Luisa Martínez-Frías:**  
- Resumen del último año  
- Próximas reuniones del ECEMC:  
  Reunión del ECEMC 2017: Zumárraga  
  Reunión del ECEMC 2018: Valladolid

---

---

## CONFERENCIA DE CLAUSURA

---

12:30-13:25.- **Lluís Montoliú José:**  
Las nuevas herramientas CRISPR en Biomedicina

---

13:30 horas.- **Clausura de la Reunión del ECEMC 2016**  
María Luisa Martínez-Frías

13:45.- Comida de Clausura de la XXXIX Reunión Anual del ECEMC

\* \* \* \* \*