

3ª JORNADA AVANCES en DIAGNÓSTICO y TRATAMIENTO de DISPLASIAS ÓSEAS y ANOMALÍAS ESQUELÉTICAS en la INFANCIA

sábado, 24 de febrero de 2018
COLEGIO DE MÉDICOS DE VALENCIA

Organiza:
Unidad de Dismorfología y Genética Reproductiva. Grupo de Investigación en Neonatología.
IIS Hospital La Fe. Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia.
Unidad de Pediatría Integral Quirón (UPIQ). Consulta de Genética y Enfermedades raras. Hospital Quirón Salud, Valencia

Colaboran:

ALEXION

BIOMARIN

SANOFI GENZYME

Secretaría Técnica:

 **LíneaBase**
Congresos y Asociaciones

Tel.: 960 045 789

info@displasiasoseas.es

<http://www.lineabase.es>

Programa
Definitivo



Hospital  Quirónsalud
Valencia

LaFe
Hospital
Universitari
i Politécnic

 Instituto de
Investigación
Sanitaria LaFe

PROGRAMA

08:30h - 08:55h Recogida de documentación

08:55h - 09:00h Inauguración oficial de la Jornada.

DISPLASIAS ÓSEAS: SITUACIÓN ACTUAL Y RETOS FUTUROS

A. Pérez-Aytés - Unidad Pediatría Integral. Consulta de Genética y Enf. Raras. Hospital Quirónsalud, Valencia.

09:00h - 09:45h

SESIÓN I: DIAGNÓSTICO PRENATAL/GENÉTICA MOLECULAR

Moderadores:

R. Quiroga - S. Obstetricia. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia.

E. Aller - S. Genética. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia.

09:00 - 09:20 - **DIAGNÓSTICO EN DNA FETAL CIRCULANTE EN SANGRE MATERNA: ¿APLICABLE YA EN DISPLASIAS ÓSEAS?**

A. Bustamante - S. Genética, Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

09:20 - 09:40 - **DIAGNÓSTICO GENÉTICO PRE-IMPLANTACIONAL EN DISPLASIAS ÓSEAS**

A. Cerveró - Igenomix SA, Valencia.

09:40 - 09:45 **DISCUSIÓN**

09:45h - 11:10h

SESIÓN II: ATENCIÓN MULTIDISCIPLINAR

Moderadores:

R. Gil - Consulta Enf. Raras. M. Interna. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia.

I. Vitoria - Unidad de Nutrición y Metabolopatías. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia.

09:45 - 10:05 - **TRASTORNOS DEL SUEÑO EN DISPLASIAS ÓSEAS.**

G. Pin - Unidad del Sueño. Unidad Pediatría Integral. Hospital Quirónsalud Valencia.

10:05 - 10:25 - **TRATAMIENTO DOMICILIARIO CON ENZIMAS DE SUSTITUCIÓN**

V. Giner - S. Medicina Interna, Hospital General de Alcoi.

10:25 - 11:05 - **CONSULTA MULTIDISCIPLINAR EN LA ASISTENCIA INTEGRAL A PACIENTES CON DISPLASIAS ÓSEAS Y ANOMALÍAS ESQUELÉTICAS**

F. Santos - Experiencia Hospital Universitario La Paz. Madrid.

I. Ginebreda / M. Pérez Vallmitjana - Experiencia Hospital Universitario Dexeus Grupo Quirónsalud. Barcelona

11:05h - 11:10h **DISCUSIÓN**

11:10h - 11:40h **PAUSA-CAFÉ**

11:40h - 13:15h

SESIÓN III: DIAGNÓSTICO PRECOZ Y TRATAMIENTO MÉDICO.

Moderadores: *P. Marín* - Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia.

M. Salom - Traumatología Infantil. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia.

11:40 - 12:10 - **SIGNOS CLÍNICOS PRECOCES EN MUCOPOLISACARIDOSIS:**

Proyecto FIND.

C. Colon - Hospital Clínico Universitario, Santiago de Compostela.

12:10 - 12:35 - **TERAPIA CON PAMIDRONATO EN OSTEOGENESIS IMPERFECTA Y OTRAS ALTERACIONES ESQUELÉTICAS.**

I. Calvo - Reumatología Infantil. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia.

12:35 - 13:05 - **ENSAYO CLÍNICO FARMACOLÓGICO EN ACONDROPLASIA: SITUACIÓN ACTUAL.**

I. Ginebreda - S. Traumatología, Hospital Universitari Dexeus Grupo Quirónsalud. Barcelona.

13:05h - 13:15h **DISCUSIÓN**

13:15h - 14:30h

SESIÓN IV: PRESENTACIÓN DE PÓSTERES Y CASOS SIN DIAGNÓSTICO O CON ESPECIAL DIFICULTAD EN SU MANEJO

13:15 - 13:25 - **HIPOFOSFATASIA DEL ADULTO Y FORMA PEDIÁTRICA**

Dra. Graciela Pi - Hospital de La Ribera.

13:25 - 13:35 - **HIPOFOSFATASIA NEONATAL, A PROPÓSITO DE UN CASO**

Dra. Laura Castells - Hospital General de Catalunya.

13:35 - 13:45 - **PAPEL DEL ORTOPEDA EN EL SÍNDROME DE STICKLER.**

PAUTAS DE SEGUIMIENTO

Dra. Pilar Rovira Martí - Cirujana Ortopédica y Traumatología.

Hospital Universitari Dexeus Grupo Quirónsalud. Barcelona.

13:45 - 13:50 - **PSEUDOARTROSIS CONGÉNITA DE TIBIA**

Dra. Nuria López Barrena - Hospital Universitario de Getafe.

13:50 - 13:55 - **NUEVA MUTACIÓN EN GEN RUNX2 ASOCIADA A DISPLASIA**

CLEIDOCRANEAL SEVERA CON HIPOFOSFATASEMIA

Dra. Belén Sagastizabal Cardelús - Hospital Universitario de Getafe.

13:55 - 14:00 - **VARIABILIDAD FENOTÍPICA DE MUTACIONES EN HETEROCIGOSIS EN NRP2. TRATAMIENTO CON RHGH**

Dra. Ana Coral Barreda Bonis - U. Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas y S. de Endocrinología Infantil. Hospital Universitario La Paz, Madrid.

14:00h - 14:30h **DISCUSIÓN**

PANEL DE ESPECIALISTAS:

• *M. Guasp / J. Gómez* - Radiología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia.

• *A. Pérez-Aytés* - U. Pediatría Integral. Consulta de Genética y Enfermedades Raras. Quirónsalud, Valencia.

• *P. Marín* - U. Dismorfología y Genética Reproductiva, Grupo de Investigación en Neonatología. IIS Hospital La Fe. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia.

• *R. De la Cruz Quiroga* - Obstetricia, D. Prenatal. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia.

• *E. Puchol Castillo / A. Mascarell Gregori / M. Salom Taverner / M^a A. Blasco* - Traumatología Infantil. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia.

• *I. Vitoria* - Pediatría, Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia.

• *I. Ginebreda / M. Pérez Vallmitjana* - Hospital Universitario Quirón-Dexeus. Barcelona.

• *G. Pin* - Unidad Pediatría Integral. Hospital Quirónsalud, Valencia.

14:30h **CLAUSURA JORNADA**

COMITÉ ORGANIZADOR

- *Dr. Antonio Pérez Aytés*. Unidad de Pediatría Integral. Consulta de Genética y Enfermedades Raras. Quirón Salud, Valencia.

- *Dra. Purificación Marín*. Unidad de Dismorfología y Genética Reproductiva. Grupo de Investigación en Neonatología. IIS Hospital La Fe. Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia.

ORGANIZA

LaFe
Hospital
Universitari
i Politècnic

Hospital **quirónsalud**
Valencia