

SÁBADO, 1 DICIEMBRE

15.30h - 17.00h

SÍNDROME DE MIOCLONUS DISTONIA.

- Nuevos retos para la Asociación de pacientes con mioclonus distonia. *Marina Martín García.*
- Discapacidad, dificultades de aprendizaje y calidad de vida en pacientes con SMD. *Maria Vanegas.*
- Pacientes con SMD en Las Palmas de Gran Canaria. *Carla Rod.*
- Registro internacional de pacientes con SMD. *Belén Pérez Dueñas.*
- Estudio de microRNAs en pacientes con SMD. *Cecilia Jiménez.*

17.00h - 17.30h

PAUSA-CAFÉ

17.30h - 19.00h

STXBP1 Y OTRAS ENCEFALOPATÍAS PRECOCES CON EPILEPSIA Y MOVIMIENTOS ANORMALES.

- Nuevos retos para la Asociación de pacientes con STXBP1. *Alberto Regatero.*
- Espectro clínico y mutacional de STXBP1 en España. *Anna Marcé y Alfons Macaya.*
- Estudio del transcriptoma en STXBP1. *Francisco José Esteban Ruiz.*
- Síndrome GNAO1 y otras EIEE con movimientos anormales. *Ana Felipe y Belén Pérez Dueñas.*

19.00h

CIERRE DE LA REUNIÓN

INSCRIPCIONES

	HASTA EL 1/11/18	DESPUÉS DEL 1/11/18
Inscripción profesionales*	80 euros	100 euros
Inscripción de familias** (1 de Diciembre)	0 euros	0 euros

PLAZAS LIMITADAS

Incluye*: Asistencia, documentación, comidas y cafés pausa para los días 30 de noviembre y 1 de diciembre.
Incluye**: Asistencia, documentación, comida y café pausa para el día 1 de diciembre.

ACREDITACIÓN

Se ha solicitado la acreditación del Consell Català de la Formació Continuada de les Professions Sanitàries -Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud. Se entregará certificado a los asistentes que cumplan un mínimo de 80 % de asistencia. *El idioma oficial el primer día de la jornada será el Inglés, y el segundo en castellano.*

PATROCINIO

Medtronic

CENTOGENE
THE RARE DISEASE COMPANY

ultragenyx
pharmaceutical

ucb
Inspired by patients.
Driven by science.

SECRETARÍA TÉCNICA

Formulario de inscripción:

🌐 www.aulavhebron.net/sección de próximos cursos

Aula Vall d'Hebron

✉ inscripcionesaulavh@vhebron.net

📞 693 785 436

ORGANIZA

Sección de Neurología Pediátrica
Hospital Universitari Vall d'Hebron

COLABORACIÓN WORKSHOP

Hospital Sant Joan de Déu

Vall d'Hebron
Hospital

Vall
d'Hebron
Barcelona Hospital Campus

Generalitat de Catalunya
Departament de Salut
Institut Català
de la Salut

#ESP

DEL GENOMA A LA MEDICINA DE PRECISIÓN EN LOS TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO PEDIÁTRICOS

FECHA: 30 NOVIEMBRE/01 DICIEMBRE 2018
LUGAR DE LA CONFERENCIA: HOTEL ALIMARA,
CARRER DE BERRUGUETE, 126. 08035

BARCELONA

European
Reference
Network
for rare or low prevalence
complex diseases
Network
Neurological Diseases
(GEN-RND)
Member
Hospital Universitari Vall
d'Hebron - España

ESPAÑA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA
S.E.N.E.P.

PONENTES

- **Alberto Regatero**, *Presidente Asociación STXBP1.*
- **Alejandra Darling**, *Pediatric Neurologist at Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.*
- **Alfons Macaya**, *Pediatric Neurologist. Hospital Vall d'Hebrón -Research Institute (VHIR), Barcelona.*
- **Ana Felipe**, *Departamento de Neurología Pediátrica. Hospital Vall d'Hebrón.*
- **Anna Marcé**, *Departamento de Neurología Pediátrica. Hospital Vall d'Hebrón.*
- **Antonio López**, *Presidente Asociación ENACH.*
- **Belén Pérez Dueñas**, *Pediatric Neurologist at Hospital Vall d'Hebrón -Research Institute (VHIR), Barcelona.*
- **Carla Rod**, *Neuropediatra. Hospital Materno-Infantil Las Palmas de Gran Canaria.*
- **Carmen Espinós**, *Geneticist at Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), Valencia.*
- **Carmen Dader**, *Medical Science Manager, Ultragenyx*
- **Cecilia Jiménez**, *Bióloga. Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.*
- **Dario Ortigoza-Escobar**, *Pediatric Neurologist at Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.*
- **Eduardo López Laso**, *Pediatric Neurologist at Hospital Reina Sofía, Córdoba.*
- **Elisa De Grandis**, *Pediatric Neurologist at Istituto G. Gaslini, Genova.*
- **Jordi Barquinero**, *Basic scientist at Cell and Gene Therapy Group. VHIR, Barcelona.*
- **Francisco José Esteban Ruiz**, *Biólogo. Universidad de Jaén.*
- **Juan Antonio Sánchez Alcázar**, *Investigador. Universidad Pablo de Olavide Sevilla.*
- **Laura Cif**, *Expert in Neurology and Neurosurgery. Université de Montpellier.*
- **Manju Kurian**, *Pediatric Neurologist. Great Ormond Street Hospital - Institute of Child Health, London.*
- **Marcos Madruga**, *Pediatric Neurologist at Hospital Virgen del Rocío, Sevilla.*
- **Maria Josep Martí**, *Neuróloga. Hospital Clinic, Barcelona.*
- **Maria Vanegas**, *Neuropediatra. Hospital Vall d'Hebrón Barcelona.*
- **Marina Martín García**, *Presidenta Asociación ALUDME.*
- **Miguel Tomás**, *Pediatric Neurologist at Hospital La Fé, Valencia.*
- **Miquel Raspall**, *Pediatric Neurologist at Hospital Vall d'Hebrón, Barcelona.*
- **Roser Pons**, *Pediatric Neurologist at Agia Sofia Hospital Athens.*
- **Santiago Candela**, *Pediatric Neurosurgeon at Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.*
- **Sergio Aguilera**, *Pediatric Neurologist, Complejo Hospitalario de Navarra.*
- **Vincenzo Salpietro**, *Clinical Research Associate in the Department of Molecular Neuroscience at the UCL Institute of Neurology, London.*

VIERNES, 30 NOVIEMBRE

El idioma oficial el primer día de la jornada será el Inglés.

8.00h - 8.30h

CONFERENCE REGISTRATION.

8.30h - 10.30h

FROM THE MOVEMENT DISORDER TO THE GENETIC DEFECT.

Chairs: Roser Pons and Manju Kurian (talks of 20-25 min., plus 5-10 min for discussion).

- Pediatric neuronal channelopathies: an update. *Alfons Macaya.*
- Abnormal synaptic transmission in pediatric movement disorders. *Vincenzo Salpietro.*
- Basal ganglia neurodegeneration and pediatric movement disorders. *Belén Pérez Dueñas.*
- A new scale for dystonia-parkinsonism in children. *Roser Pons.*

10.30h - 11.00h

COFFEE-BREAK

11.00h - 12.30h

FROM THE GENE TO PRECISION MEDICINE IN CHILDREN WITH MOVEMENT DISORDERS.

Chair: Carmen Espinós (talks of 20-25 min., plus 5-10 min for discussion).

11.00h
11.30h
12.00h

- Gene therapy in neurological disorders. *Jordi Barquinero.*
- Gene therapy in paediatric movement disorders. *Manju Kurian.*
- Outcome of deep brain stimulation according to the genotype. *Laura Cif.*

12.30h - 13.30h

SHORT COMMUNICATIONS.

Chairs: Dario Ortigoza-Escobar and Belén Pérez Dueñas.

12.30h
12.45h
13.00h
13.15h

- ATP1A3 related disorders. *Elisa De Grandis.*
- Movement disorders in children with epileptic encephalopathy. *Miquel Raspall.*
- Inborn errors of metabolism leading to Leigh-like syndrome. *Eduardo López Laso.*
- Genetic and neuroimaging research in cerebellum degenerative disorders. *Sergio Aguilera.*

13.30h - 15.00h

LUNCH

15.00h - 19.00h

WORKSHOPS.

15.00h
17.00h

- **Genome analysis in children with movement disorders.** Pediatric Neurology Research Group - Vall d'Hebron. Sponsored by Centogene
- **Deep brain stimulation in children with movement disorders.** Movement Disorder Unit - Hospital Sant Joan de Déu. Sponsored by Medtronic

SÁBADO, 1 DICIEMBRE

El idioma oficial el segundo día de la jornada será el castellano para facilitar la participación de las Asociaciones de Pacientes

8.00h - 8.30h

REGISTRO DE PARTICIPANTES.

8.30h - 09.30h

COMUNICACIONES BREVES II.

Moderador: Sergio Aguilera.

8.30h
8.45h
9.00h

- Defectos genéticos que mimetizan el síndrome NBIA. *Carmen Espinós, Alejandra Darling*
- Avances en la investigación del síndrome de Tourette. *Marcos Madruga.*
- Investigación genética en la parálisis cerebral infantil. *Miguel Tomás.*

9.30h - 10.30h

VIDEO-SESIÓN DE PACIENTES CON TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO PARA DISCUTIR EL DIAGNÓSTICO Y LAS OPCIONES DE TRATAMIENTO.

Moderadores: Alfons Macaya y Roser Pons.

10.30h - 11.00h

PAUSA-CAFÉ

11.00h - 13.00h

ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS CON ACUMULACIÓN DE HIERRO CEREBRAL.

- Nuevos retos para la Asociación de pacientes ENACH. *Antonio López.*
- Estudios genéticos sobre población española ENACH. *Carmen Espinós.*
- Nuevas opciones terapéuticas en pacientes PKAN. *MJ Martí.*
- Población española de pacientes con PLA2G6. *Alejandra Darling*
- Proyecto BRAIN cure. *Juan Antonio Sánchez Alcázar.*

13.00h - 14.30h

COMIDA

14.30h - 15.30h

SÍNDROME POR DÉFICIT DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA CEREBRAL (GLUT1).

- Nuevos retos para la Asociación de pacientes con GLUT1DS. *TBA.*
- Trastornos del movimiento y síntomas dependientes de la edad en el síndrome por déficit de GLUT1. *Roser Pons.*
- Panel NGS en GLUT1DS y otras discinesias paroxísticas. *Carmen Dader.*
- Nuevas terapias en el síndrome por déficit de GLUT1. *Alfons Macaya.*