

# 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

## Programa



INFORMACIÓN E INSCRIPCIONES:

 **LineaBase**  
Congresos y Asociaciones

T 960 045 789

info@displasiasoseas.es

@displasiasoseas - www.displasiasoseas.es

**LaFe**  
Hospital  
Universitari  
i Politécnic



Instituto de  
Investigación  
Sanitaria LaFe

Hospital  **Quirónsalud**  
Valencia

Os anunciamos la IIIª edición de las jornadas sobre Displasias Óseas que venimos celebrando en Valencia desde el año 2014. En estos últimos años se han producido avances en tratamientos farmacológicos que han generado grandes expectativas, tanto entre los propios afectados y sus familias como entre los profesionales.

También hay aspectos que habíamos dejado un poco olvidados, como son las alteraciones oculares, trastornos del sueño y otros, que queremos abordar en estas jornadas.

Hay novedades en diagnóstico prenatal, como es el diagnóstico de enfermedades genéticas a partir de fragmentos de ADN fetal circulante en sangre materna (Diagnóstico prenatal no invasivo), que nos consta que ya se ha aplicado en algunas displasias esqueléticas.

El manejo médico multidisciplinar es también otro aspecto que merece nuestra atención, y queremos presentar algunas experiencias en nuestro país.

Dado el carácter multidisciplinar de las Jornadas, la exposición de los temas será abordada desde una visión muy básica, se trata como siempre de que todos aprendamos de todos.

## 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



## PROGRAMA

**08:30h - 08:55h** Recepción. Recogida de documentación

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

### **DISPLASIAS ÓSEAS: SITUACIÓN ACTUAL Y RETOS FUTUROS.**

*A. Pérez-Aytés* - Hospital Quirón, Valencia .

**09:00h - 10:00h**

### **SESIÓN I: DIAGNÓSTICO PRENATAL/GENÉTICA MOLECULAR.**

Moderadores:

*R. Quiroga* - S. Obstetricia. Hospital Universitario la Fe, Valencia.

*J. V. Cervera* - S. Genética. Hospital Universitario la Fe, Valencia

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

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

- **DIAGNÓSTICO GENÉTICO PRE-IMPLANTACIONAL EN DISPLASIAS ÓSEAS.**

*A. Cerveró* - Igenomix SA, Valencia.

**10:00h - 11:30h**

### **SESIÓN II: ATENCIÓN MULTIDISCIPLINAR.**

Moderadores:

*I. Vitoria* - Hospital La FE, Valencia.

*R. Gil* - Consulta Enf. Raras. M. Interna Hospital La FE.

- **TRASTORNOS DEL SUEÑO EN DISPLASIAS ÓSEAS.**

*G. Pin* - Unidad del Sueño. Unidad Pediatría Integral. Hospital Quirón Valencia.

- **TRATAMIENTO DOMICILIARIO CON ENZIMAS DE SUSTITUCIÓN.**

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

- **CONSULTA MULTIDISCIPLINAR EN LA ASISTENCIA INTEGRAL A PACIENTES CON DISPLASIAS ÓSEAS Y ANOMALÍAS ESQUELÉTICAS.**

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

*M. Pérez Vallmitjana* - Experiencia Hospital Universitario Quirón-Dexeus. Barcelona

**11:30h - 12:00h**

**PAUSA-CAFÉ**

12:00h - 13:15h

**SESIÓN III: DIAGNÓSTICO PRECOZ Y TRATAMIENTO MÉDICO.** Moderadores:

*P. Marín* - Hospital Universitario La Fe, Valencia.

*M. Salom* - Traumatología Infantil. Hospital Universitario La Fe, Valencia.

- **SIGNOS CLÍNICOS PRECOCES EN MUCOPOLISACARIDOSIS:**

**Proyecto FIND.**

*C. Colon* - Hosp. Clínico Universitario, Santiago de Compostela.

- **TERAPIA CON PAMIDRONATO EN OSTEOGENESIS IMPERFECTA Y OTRAS ALTERACIONES ESQUELÉTICAS.**

*I. Calvo* - Reumatología Infantil. Hospital La FE, Valencia.

- **ENSAYO CLÍNICO FARMACOLÓGICO EN ACONDROPLASIA: SITUACIÓN ACTUAL.**

*I. Ginebreda* - S. Traumatología, Hospital Universitario Quirón-Dexeus. Barcelona.

13:15h - 14:30h

**SESIÓN IV: PRESENTACIÓN DE PÓSTERS Y CASOS SIN DIAGNÓSTICO o CON ESPECIAL DIFICULTAD EN SU MANEJO**

- **HIPOFOSFATASIA DEL ADULTO Y FORMA PEDIÁTRICA.**

*Dra. Graciela Pi* - Hospital de La Ribera.

- **HIPOFOSFATASIA NEONATAL, A PROPÓSITO DE UN CASO.**

*Dra. Laura Castells* - Hospital General de Catalunya.

**PANEL DE ESPECIALISTAS:**

• *M. Guasp / J. Gómez* - Radiología. Hospital La FE, Valencia.

• *A. Pérez-Aytés* - Dismorfología y Genética Reproductiva. UPIQ Quirón, Valencia.

• *Marín-Reina* - Pediatría, U. Dismorfología. Hospital La FE, Valencia.

• *R. Quiroga* - Obstetricia, D. Prenatal. Hospital La FE, Valencia.

• *E. Puchol / A. Mascarell M. Salom / M<sup>a</sup> A. Blasco* - Traumatología Infantil. Hospital La FE, Valencia.

• *I. Vitoria* - Pediatría, Hospital La FE, Valencia.

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

• *G. Pin* - Hospital Quirón, Valencia.

14:30h

**CLAUSURA JORNADA**

## **INFORMACIÓN GENERAL**

**FECHA:** Sábado, 24 de Febrero de 2018

**SEDE:** Ilustre Colegio Oficial de Médicos de Valencia  
Avinguda de La Plata, 34, 46013 València

## **INSCRIPCIONES**

A través del formulario habilitado en la web: [www.displasiasoseas.es](http://www.displasiasoseas.es)

## **CUOTAS DE INSCRIPCIÓN**

**Hasta el 31 de Enero de 2018**

Médicos: 65 €

Residentes, Estudiantes, Becarios investigación: 40€\*

Enfermería y otros profesionales: 60€\*

Asociaciones y familiares de afectados: 60€

**A partir del 1 de Febrero de 2018**

Médicos: 85 €

Residentes, Estudiantes, Becarios investigación: 60€\*

Enfermería y otros profesionales: 70€\*

Asociaciones y familiares de afectados: 60€

\* Residentes y estudiantes y otros profesionales necesario enviar certificado que justifique la situación.

## **FORMA DE PAGO**

Transferencia bancaria a la cuenta:

Triodos Bank: ES11 1491 0001 2821 5250 1926

Enviar el justificante de pago realizado junto al certificado de situación a: [info@displasiasoseas.es](mailto:info@displasiasoseas.es) con asunto: Inscripción 3ª Jornada sobre Displasias Óseas y anomalías esqueléticas en la infancia + "Nombre del inscrito".

Beneficiario: Línea Base Congresos y Asociaciones Coop. V. - CIF: F98525785

## **¿QUÉ INCLUYE LA CUOTA DE INSCRIPCIÓN?**

Documentación oficial de la Jornada.

Certificado de asistencia, de acreditación de formación continuada.

Café mañana.

## **CANCELACIONES**

Deberán ser enviadas por escrito a la Secretaría Técnica. Las cancelaciones recibidas con posterioridad al 24 de Enero de 2018 no tendrán derecho a devolución del importe. Todas las cancelaciones realizadas antes del 23 de Enero de 2018 tendrán derecho a la devolución del 50% de la cuota.

## **AVALES CIENTÍFICOS**

Solicitada Acreditación a Sistema de Formación Médica Continuada y Reconocimiento de Interés Sanitario.

## CASOS CLINICOS/PÓSTERS

En esta jornada habrá una sesión final donde podrán presentarse en formato electrónico pósters sobre casos clínicos, revisiones, etc ... así como casos de diagnóstico dudoso, o difícil diagnóstico, o con alguna dificultad especial en el manejo médico-quirúrgico. Para estos últimos casos se dispondrá de un panel de expertos con los que se podrán comentar y debatir los diferentes aspectos del caso.

Para los casos de diagnóstico dudoso o sin diagnóstico, que se deseen someter a consulta y discusión, será imprescindible que se envíen previamente copias de las imágenes radiológicas antes de la fecha límite de 2 DE FEBRERO a fin de que sean estudiados previamente por el panel de expertos. La dirección e-mail para envío de las imágenes es: [info@displasioseas.es](mailto:info@displasioseas.es). En caso de ser un hospital con sistema IMPACS las imágenes pueden enviarse a Radiología Infantil del Hospital La Fe.

## ENVÍO DE RESÚMENES

Los resúmenes de los pósters y/o casos clínicos para consulta deberán ser enviados a través del siguiente enlace:

<http://lineabase.es/casosclnicosdisplasias>

## PLAZOS

La fecha máxima de envío es el 2 de Febrero de 2018.

## NORMAS

Formato de presentación de póster y casos clínicos para debate: PowerPoint  
Para la presentación debe priorizarse la imagen ya que el resumen del caso lo tendremos en el texto del resumen enviado.

Tiempo para cada presentación: 3 minutos presentación y 5 discusión de expertos. Extensión máxima 300 palabras.


La dirección e-mail para envío de las imágenes es: [info@displasioseas.es](mailto:info@displasioseas.es)

## ALOJAMIENTO

**HOTEL MEDIUM**, Situado junto al Colegio de Médicos.

**PRECIOS:** DUI: 75€ - DOBLE: 85€

Incluye IVA (10%) en régimen de Alojamiento y Desayuno. Tarifa especial aplicada a los asistentes al congreso. Sujeto a disponibilidad. Forma de Pago: Anticipada mediante tarjeta de crédito. Consultar disponibilidad indicando las fechas de entrada y salida en: [info@displasioseas.es](mailto:info@displasioseas.es)

**PÁGINA WEB:** [www.displasioseas.es](http://www.displasioseas.es)  : [@displasioseas](https://twitter.com/displasioseas)

## SECRETARÍA TÉCNICA



**LíneaBase**  
Congresos y Asociaciones

T-960045789 - E-[info@displasioseas.es](mailto:info@displasioseas.es)

**Colaboran:**



**Secretaría Técnica:**



Tel.: 960 045 789

[info@displasiasoseas.es](mailto:info@displasiasoseas.es)

<http://www.lineabase.es>