

4<sup>a</sup> JORNADA AVANCES en  
DIAGNÓSTICO y TRATAMIENTO  
de DISPLASIAS ÓSEAS  
y ANOMALÍAS ESQUELÉTICAS  
en la INFANCIA

sábado, 22 febrero 2020

COLEGIO DE MÉDICOS  
DE VALENCIA

PROGRAMA  
DEFINITIVO

ORGANIZA:

Unidad de Dismorfología y Genética  
Reproductiva. Grupo de Investigación en  
Neonatología. IIS Hospital La Fe. Hospital  
Universitario y Politécnico La Fe, Valencia.



LaFe  
Hospital  
Universitari  
i Politécnic



Instituto de  
Investigación  
Sanitaria LaFe

## PRESENTACIÓN

Por cuarta vez, organizamos en Valencia la Jornada sobre Displasias óseas y Anomalías esqueléticas en la Infancia. En esta Jornada, además de repasar los últimos avances en tratamientos quirúrgicos y médicos, abordaremos algunos temas a los que hasta ahora se ha prestado poca atención, como son los Defectos de Reducción de Extremidades, los síndromes de Hiperextensibilidad Articular, y los problemas Oftalmológicos asociados a las Displasias óseas. También trataremos el novedoso campo de la edición génica, conocido como CRISPR-cas, que tantas esperanzas, y también incógnitas, ha abierto en el tratamiento de enfermedades de base genética y que podría presentar aplicaciones en las Displasias óseas.

Por supuesto, no olvidamos el objetivo que siempre hemos perseguido con estas jornadas, que no es otro que reunir en un foro común a un grupo multidisciplinar de profesionales implicados en el diagnóstico y el tratamiento de las Displasias óseas y las Anomalías esqueléticas, foro en el cual intercambiamos información de manera muy práctica y entendible para todos, de forma que desde cada especialidad y área de conocimiento, aprendamos todos de todos, que en definitiva es donde radica el mayor beneficio del tan repetido, y en nuestra opinión personal aún poco practicado, enfoque multidisciplinar de las enfermedades complejas y poco frecuentes, con el objetivo final de mejorar la atención a nuestros pacientes.

Como en anteriores jornadas habrá también al final una mesa de presentación de pósteres en formato PowerPoint, con breve explicación del autor y posterior discusión y preguntas. La presentación se limitará a un póster por persona inscrita, aunque dependiendo del número de pósteres recibidos podría ampliarse a dos por inscrito.

## COMITÉ ORGANIZADOR Y CIENTÍFICO

- **Dr. Antonio Pérez Aytés.** *Genética y enfermedades raras. Unidad de pediatría integral, Hospital Quirónsalud, Valencia.*
- **Dra. Purificación Marín Reina.** *Unidad de dismorfología y asesoramiento genético. Grupo de Investigación en Neonatología. IIS Hospital La Fe. Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia*

## DIRIGIDO A

La reunión va dirigida a: Pediatras, Traumatólogos, Radiólogos, Genetistas, Médicos de familia, Rehabilitadores, Cirujanos, Fisioterapeutas, Enfermeras, Psicólogos, Trabajadores sociales, y en general cualquier profesional implicado en el cuidado de pacientes con enfermedades raras o poco frecuentes.

Por supuesto, la Jornada también está abierta a los afectados y asociaciones de afectados, que estén interesados en conocer directamente de los profesionales los avances que se van produciendo en el tratamiento de estas patologías.

## PROGRAMA CIENTÍFICO

- 08:30 - 08:55** Recepción. Recogida de documentación
- 08:55 - 09:00** Inauguración Oficial de la jornada  
P. Marín-Reina. *Dismorfología. S. Neonatología. H. Universitari i Politècnic La Fe, València*  
A. Pérez-Aytés. *Emérito. IIS-Hospital Universitari i Politècnic La Fe, València*
- 09:00 - 09:50** **SESIÓN I: DIAGNÓSTICO POR IMAGEN**  
*Moderadores:* R. Quiroga. *Obstetricia. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, València*  
M. Guasp. *Radiología, Hospital Universitari i Politècnic La Fe, València*
- 09:00 - 09:20** **Diagnóstico ecográfico prenatal en displasias óseas**  
V. Serra. *Obstetricia, Facultad de Medicina, Univ. de Valencia. Clínicas IVI-Valencia*
- 09:20 - 09:35** **TAC de baja intensidad y RNM en el diagnóstico prenatal de displasias óseas**  
R. Llorens. *Radiología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, València*
- 09:35 - 09:50** **Diagnóstico posnatal: La radiología clásica no ha perdido vigencia**  
A. Montoya-Filarci. *Radiología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, València*
- 09:50 - 09:55** **Discusión**
- 09:55 - 10:55** **SESIÓN II: DEFECTOS DE REDUCCIÓN DE EXTREMIDADES**  
*Moderadores:* E. Puchol. *Traumatología Infantil H. Universitari i Politècnic La Fe, València*  
P. Marín-Reina. *Dismorfología. H. Universitari i Politècnic La Fe, València*
- 09:55 - 10:15** **Focomelias, amelias, peromelias... causas genéticas y ambientales**  
S. García-Miñaur. *Genética y Dismorfología. Hospital Universitario La Paz, Madrid*
- 10:15 - 10:35** **Manejo quirúrgico en defectos de reducción**  
C. Salcedo. *Traumatología. Hospital Universitario V. Arrixaca, Murcia*
- 10:35 - 10:55** **Rehabilitación funcional en defectos de reducción**  
I. Forner. *Rehabilitación. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, València*
- 10:55 - 11:00** **Discusión**
- 11:00 - 11:45** **SESIÓN III: AVANCES EN EL TRATAMIENTO QUIRÚRGICO**  
*Moderadores:* A. Pérez Aytés. *Emérito. IIS-Hospital Universitari i Politècnic La Fe, València*  
T. Bas. *Traumatología-U.Raquis. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, València*
- 11:00 - 11:20** **Abordaje multidisciplinar del tratamiento quirúrgico de las displasias óseas**  
M. Salom. *Traumatología Infantil. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, València*
- 11:20 - 11:40** **Cirugía en deformidades del raquis: últimos avances**  
P. Bas. *Traumatología-Unidad de Raquis. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, València*
- 11:40 - 11:45** **Discusión**
- 11:45 - 12:15** **Pausa-Café de trabajo**

## PROGRAMA CIENTÍFICO

## 12:15 - 13:45 SESIÓN IV: ANOMALÍAS DEL TEJIDO CONECTIVO

*Moderadores:* R.Gil. *M.Interna. Consulta Enf. Raras. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, València*

I.Calvo. *Reumatología Infantil. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, València*

## 12:15 - 12:35 Dificultades diagnósticas de las colagenopatías en pediatría

P. Marín. *Dismorfología. S. Neonatología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, València*

## 12:35 - 12:55 Síndromes Ehlers-Danlos y asociados: experiencia en una unidad de adultos

R. Sánchez. *M.Interna. Unidad enf. Minoritarias. Hospital General de Alicante*

## 12:55 - 13:15 Anomalías oftalmológicas en colagenopatías

H. Barranco. *Oftalmología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, València*

## 13:15 - 13:35 Diagnóstico genético molecular en colagenopatías: importancia de la correlación datos genéticos-datos clínicos

J. Porta. *Genológica. Málaga*

## 13:35 - 13:40 Discusión

## 13:40 - 14:25 SESIÓN V

## 13:40 - 14:00 Tecnología de edición genética (CRISPR-Cas): ¿Posible en displasias óseas?

JM. Millán. *Genética. IIS-Hospital Universitari i Politècnic LA Fe, València*

## 14:00 - 14:05 Discusión

## 14:05 - 14:25 PRESENTACIONES BREVES TIPO PÓSTER

*Panel de especialistas:*

- M. Guasp/A. Montoya-Filardi/R. Llorens (*Radiología*)
- S. Garcia-Miñaur/P. Marín-Reina/A. Pérez-Aytés (*Pediatría-Dismorfología-Genética Clínica*)
- R. Sánchez/R. Gil (*M.Interna-Enfermedades Raras*)
- V. Serra/R. Quiroga (*Obstetricia-D.Prenatal-Genética Reproductiva*)
- JM. Millán/J. Porta (*Genética molecular*)
- E. Puchol/M. Salom/C. Salcedo (*Traumatología-Cirugía ortopédica Infantil*)
- P. Bas/T. Bas (*Traumatología-Cirugía de Raquis*)
- I. Calvo (*Reumatología infantil*)
- H. Barranco (*Oftalmología Infantil*)
- I. Forner (*Rehabilitación*)

## 14:25 - 14:30 CLAUSURA IVª JORNADA

## INFORMACIÓN GENERAL

## FECHA

Sábado, 22 de Febrero de 2020

## SEDE

Ilustre Colegio Oficial de Médicos de Valencia.

*Avinguda de La Plata, 34, 46013 València*

## AVALES CIENTÍFICOS

- Jornada Reconocida de Interés Sanitario
- Solicitada Acreditación a la Comisión de Formación Continuada de las profesiones sanitarias del sistema nacional de salud.

## INSCRIPCIÓN

Formalizar a través del formulario habilitado en: [www.displasiasoseas.es](http://www.displasiasoseas.es) Cuota Reducida hasta el 31 de Enero de 2020.

## ALOJAMIENTO

Hotel Medium. Se han negociado tarifas especiales para los asistentes. Consulte en: [www.displasiasoseas.es](http://www.displasiasoseas.es)

## CASOS CLÍNICOS

Formalizar a través del formulario habilitado en: [www.displasiasoseas.es](http://www.displasiasoseas.es) Plazo límite de envío hasta el 29 de Enero de 2020.

COLABORA

**BIOMARIN**<sup>®</sup>



**Genologica**

Laboratorio de análisis genéticos

**ultragenyx**  
pharmaceutical



Secretaría Técnica

T - 960 045 789

[comunicacion@lineabase.es](mailto:comunicacion@lineabase.es)

#displasioseas20