

Jornada de Diagnóstico clínico y molecular de displasias esqueléticas: de la investigación a la práctica clínica. 2ª Jornada de la Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas (UMDE), Hospital Universitario la Paz

Miércoles 10 de abril de 2019, 09:15-17:00

Salón de Actos "Aula Ortiz Vázquez", Hospital Universitario La Paz, Madrid

09:15-09:30 Registro

09:30-09:45 Bienvenida

Dr. Javier Cobas, Subdirector Gerente Hospital Materno-Infantil

Dr. Pablo Lapunzina, Director de CIBERER; INGEMM, Hospital Universitario La Paz

Dr. Fernando Santos, Coordinador de UMDE, Hospital Universitario La Paz y CIBERER

Dra. Karen Heath, Jefa del laboratorio de displasias esqueléticas, INGEMM, IdiPAZ, UMDE y CIBERER

Sesión 1: Moderadores: Dra. Rita María Regojo Zapata, Anatomía Patológica y UMDE y Dra. Karen Heath, INGEMM y UMDE

09:45-10:10 Diagnóstico prenatal ecográfico de la Acondroplasia. Cuando sospecharla y cuando considerar diagnósticos alternativos.

Dra. Eugenia Antolin, Jefa de Sección de Ecografía y Medicina Fetal, IdiPAZ y UMDE

10:10-10:35 Protocolo de seguimiento de Acondroplasia. Propuesta de la UMDE.

Dra. Ana Coral Barreda, Servicio de Endocrinología y UMDE

10:35-11:05 Acondroplasia: manejo quirúrgico. Indicaciones y posibles complicaciones.

Dra. Maria Salcedo, Servicio de Ortopedia y Traumatología Infantil y UMDE

Pendiente de confirmar, Neurocirugía Infantil

11:05-11:30 Novedades en el tratamiento farmacológico de la Acondroplasia y otras displasias - Ensayos clínicos.

Dr. Fernando Santos, Coordinador del UMDE, INGEMM, IdiPAZ, y CIBERER

11:30-12:00 *Café y Discusión interactiva*

Sesión 2: Moderador: Dra. M^a Dolores Elorza, Jefa de Sección de Neonatología y UMDE, y Dr. Fernando Santos, INGEMM y UMDE

- 12:30-12:50 Displasias epifisarias. Aspectos diagnósticos**
Dr. Manuel Parrón, Servicio de Radiología y UMDE
- 12:50-13:10 Anomalías de la segmentación vertebral/disostosis espándilo-torácicas.**
Aspectos radiológicos
- 13:10-13:30 Importancia de la Rehabilitación en las displasias esqueléticas.**
Dra. Mercedes Martínez Moreno, Jefa del Sección de Rehabilitación Infantil, UMDE
- 13:30-13:50 Diagnóstico prenatal no invasivo (NIPT). Conceptos y utilidad en displasias esqueléticas**
Dra. Elena Mansilla, INGEMM, IdiPAZ, UMDE y CIBERER
- 13:50-14:15 Diagnóstico genético de las displasias esqueléticas - Alternativas cuando el panel de NGS es negativo.**
Dra. Karen E. Heath, INGEMM, IdiPAZ, UMDE y CIBERER
- 14:15-15:15 Comida y Discusión interactiva**

Sesión 3: Moderadores: Dr. Manuel Parrón, Dr. Fernando Santos, Dra. Karen E. Heath, UMDE

- 15:15-17:00 Casos clínicos**
- 17:00 Fin de sesión**

**Acreditación de Actividades de Formación Continuada ha sido solicitada.*

Colaboradores de la jornada:

clementia

