



Jornada de Diagnóstico clínico y molecular de displasias esqueléticas: de la investigación a la práctica clínica.

3ª Jornada de la Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas (UMDE), Hospital Universitario la Paz

Miércoles 5 de febrero de 2020, 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

Representante de ISCIII, Comunidad de Madrid

Dr. Javier Cobas, Subdirector Gerente Hospital Materno-Infantil

Prof. José Luis Bartha, Jefe de Servicio de Obstetricia y Ginecología, UMDE, Hospital Maternal La Paz y Profesor catedrático de la UAM

Dr. Fernando Santos, Coordinador de UMDE, INGEMM, IdiPAZ; CIBERER, ISCIII

Dra. Karen E. Heath, UMDE, INGEMM, IdiPAZ; CIBERER, ISCIII

Sesión 1: Moderadores: Dra. M^a Dolores Elorza, Jefa de Sección, Servicio de Neonatología y miembro de UMDE y Dra. Karen E. Heath, INGEMM, IdiPAZ, UMDE y CIBERER

09:45-10:05 Colagenopatías tipo 2: Clínica y genética.

Dr. Fernando Santos, INGEMM, IdiPAZ, UMDE y CIBERER, ISCIII

10:05-10:25 Colagenopatías tipo 2: Aspectos radiológicos

Dr. Manuel Parrón, Servicio de Radiología y UMDE

10:25-10:40 Colagenopatías tipo 2: Oftalmología

Dr. Javier Coca, Servicio de Oftalmología Infantil

10:40-11:00 Cirugía ortopédica en las colagenopatías

Dra. María Salcedo, Unidad de Ortopedia Infantil y UMDE

11:00-11:20 "Gene therapy for type 2 collagenopathies"

Dra. Elvire Gouze, INSERM, Niza, Francia

11:20-11:30 AFASCOL – Asociación de Familiares y Afectados por el Síndrome de Stickler, SEDC (Displasia Espondiloepifisiaria congénita) y otras Colagenopatías Tipo II

Marcos Costalago Rios, presidente de AFASCOL

11:30-12:10 *Café y Discusión interactiva*

Sesión 2: Moderadores: Dra. Isabel González Casado, Jefa del Servicio de Endocrinología Pediátrica y UMDE y Dra. Pilar Aguado, Servicio de Reumatología y UMDE

- 12:10-12:30 Osteogénesis imperfecta – Introducción y manejo**
Dra. Ana Coral Barreda, Servicio de Endocrinología y UMDE
- 12:30-12:50 Radiología de Osteogénesis imperfecta y Trauma no accidental**
Dra. Marina Andrés, Servicio de Radiología y UMDE
- 12:50-13:10 Genética de Osteogénesis imperfecta**
Dra. Karen E. Heath, INGEMM, IdiPAZ, UMDE y CIBERER, ISCIII
- 13:10-13:25 Experiencia prenatal en Osteogénesis imperfecta y colagenopatías tipo 2**
Dra. Eugenia Antolín, Jefa de Sección de Ecografía y Medicina Fetal, IdiPAZ y UMDE
- 13:25-13:40 Estudio postmortem en OI y colagenopatías tipo 2**
Dra. Rita M Regojo, Servicio de Anatomía Patología y UMDE
- 13:40-13:50 Fundación AHUCE**
Julia Pinilla, Directora de la Fundación AHUCE
- 13:50-15:15 *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.*