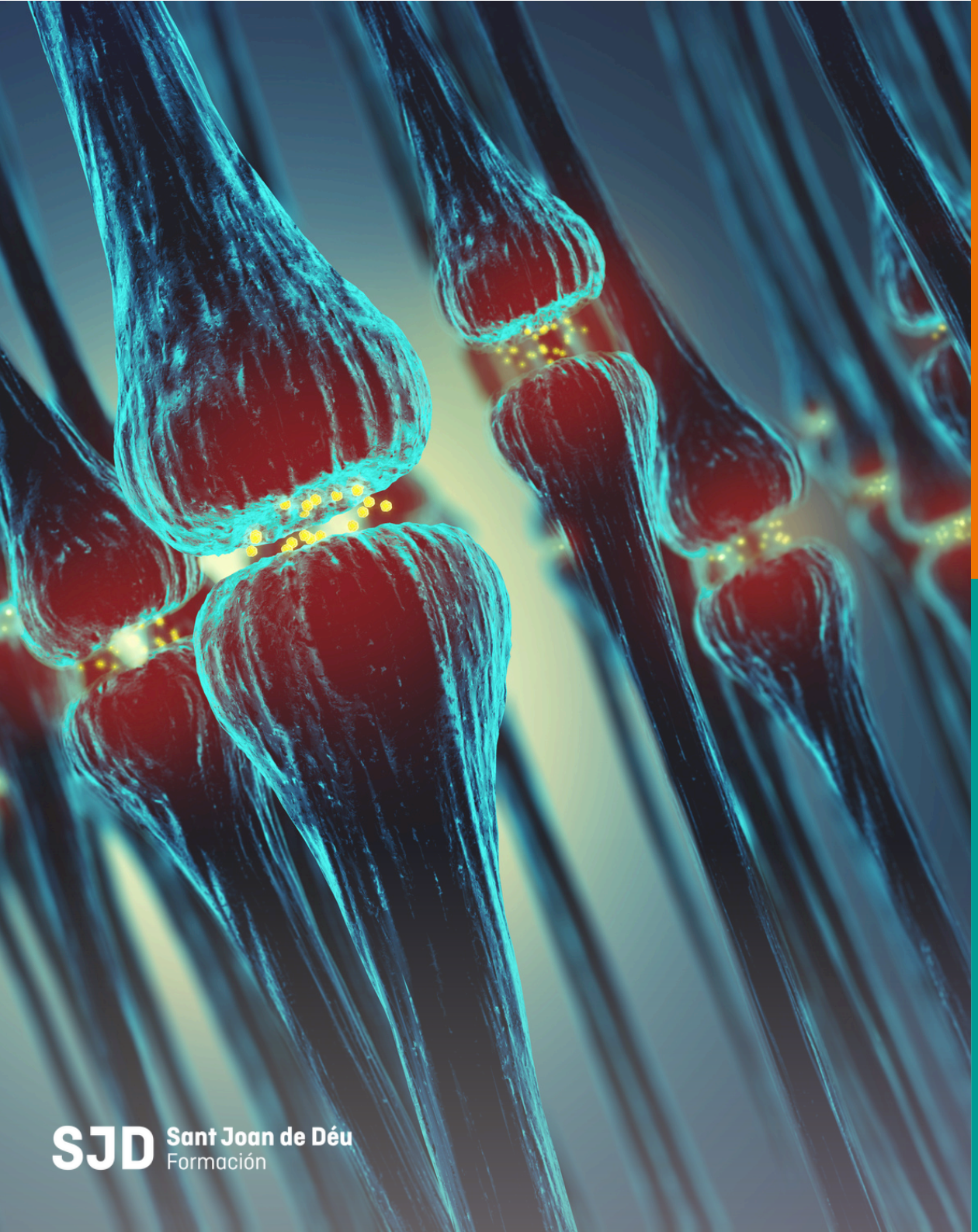

Avances en patología neuromuscular en la infancia

11ª Edición

Jornada
16.04.2026 - 17.04.2026
Híbrida
16 horas

J

Actualízate con los avances clave en patología neuromuscular en pediatría

La XI edición de la Jornada de **Avances en Patología Neuromuscular en la Infancia**, reunirá a especialistas nacionales e internacionales en el Hospital Universitari Sant Joan de Déu Barcelona para explorar las últimas innovaciones en diagnóstico, tratamiento y manejo clínico de la patología neuromuscular pediátrica.

Un encuentro —disponible en modalidad presencial y online— diseñado para ampliar perspectivas, compartir experiencia y promover el debate científico. No te pierdas esta oportunidad de sumar conocimiento, avanzar en equipo y mejorar el futuro de nuestros pacientes.

Directores del curso

Unidad de Patología Neuromuscular. Servicio de Neurología.
Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

Ubicación

Sant Joan de Déu Formación - Auditorio Dr. Plaza
Passeig de Sant Joan de Déu, 2 - 2º planta
08950 Esplugues de Llobregat (Barcelona)

Inscripción:
https://bit.ly/patologia-neuromuscular-2026
Inscripción presencial: 250€
Inscripción online: 200€
Inscripción reducida para miembros SENEP y países con tarifas especiales.
Consultar web.

Contacto
Hospital Sant Joan de Déu Barcelona
Paseo Sant Joan de Déu, 2 08950 Esplugues de Llobregat, Barcelona
Teléfono: +34 93 253 21 30
Correo electrónico: hospitalbarcelona.formacion@sjd.es

Tras esta formación serás capaz de:

Actualizar conocimientos clave sobre los avances diagnósticos, genéticos y clínicos en las enfermedades neuromusculares, revisando los cambios más relevantes de las últimas dos décadas.

Fortalecer la capacidad de análisis y manejo clínico mediante la discusión estructurada de casos reales y el intercambio de experiencias entre profesionales de distintos países.

Explorar nuevas líneas terapéuticas e innovaciones en biomarcadores, valoración funcional e investigación traslacional, impulsando un abordaje más preciso, colaborativo y orientado al futuro.

Metodología del aprendizaje

- Modalidad híbrida
- Modalidad online en directo
- Ponencias de expertos
- Intercambio de experiencias
- Plataforma e-learning

Con el Aval Científico de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENEP):

Solicitada la acreditación al Consell Català de Formació Continuada Professions Sanitàries-Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud

SJD Sant Joan de Déu Barcelona · Hospital
Universitat de Barcelona

Jueves, 16 de abril de 2025

08:00 - 08:15 h

Inauguración del curso

Dr. Juan José García. Director Médico, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.
Dra. Carmen Fons Estupiña. Jefa de Servicio de Neurología, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.
Prof. Jaume Campistol Plana. Catedrático de Pediatría, Universitat de Barcelona.

08:15 - 08:30 h

Introducción del curso

Dr. Andrés Nascimento. Neuropediatra. Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

BLOQUE 1: Cambios en el abordaje diagnóstico de las enfermedades neuromusculares en los últimos 20 años: visión del clínico y del genetista.

Moderadoras: Dra. Cristina Jou. Servicio de Anatomía Patológica, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona y **Dra. Anna Lia Frongia.** Centro Clínico Nemo, Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli, IRCCS, Roma, Italia.

08:30 - 09:00 h

Enfoque global desde el punto de vista clínico y la clasificación de las enfermedades neuromusculares.

Dr. Andoni Urtizberea. Facultativo especialista del Faculty, Institut de Myologie. Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière, Paris, France.

09:00 - 09:30 h

Cuánto han cambiado las técnicas de diagnóstico genético: pasado, presente y futuro.

Dras. Pía Gallano. Servicio de Genética. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau Barcelona.

09:30 - 10:00 h

Miopatías congénitas: el camino para identificar nuevos genes.

Dr. Edoardo Malfatti. Facultativo especilista, Neurólogo. Centre de Référence de Maladies Neuromusculaires, Hôpital Henri Mondor, UPEC - Paris Est University.

10:00 - 10:30 h Preguntas y respuestas.

10:30 - 11:00 h Pausa-café.

BLOQUE 2: Aprendizajes en los últimos 20 años.

Moderadores:
Dr. Miguel Ángel Fernández. Neuropediatra Servicio de Neuropediatría hospital la Paz, Madrid y **Dra. Itxaso Martí.** Neuropediatra de Osakidetza, Hospital Universitario de Donostia, País Vasco.

11:00 - 11:30 h

Distrofias congénitas: el camino para identificar nuevos genes.

Dra. Susana Quijano. Coordinadora de la Unidad de Neuromuscular del Hospital Garches, París, Francia.

11:30 - 12:00 h

Distrofias musculares: retos terapéuticos y biomarcadores de imagen.

Dr. **Jordi Díaz Manera.** Professor of Neuromuscular Disorders, Translational Medicine and Genetics Honorary Consultant in Clinical Genetics. John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Newcastle University. UK.

12:00 - 12:30 h

Paraparesias espásticas: desafíos terapéuticos.

Dra. Laura Carrera. Neuropediatra. Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

12:30 - 13:00 h

Calpainopatía: la historia de una nueva variante.

Dras. Berta Estévez PhD y Bióloga Investigadora. Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona y **Alba Segarra** PhD y Bióloga Investigadora. Laboratorio de Enfermedades Neuromusculares, Institut de Recerca, Hospital Santa Creu i Sant Pau, Barcelona**.**

13:00 - 13:30 h Preguntas y respuestas.

13:30 - 15:00 h Comida de trabajo

BLOQUE 3: Registros de pacientes y casos clínicos

Moderadores:
Dr. Marcos Madruga. Neuropediatra, Director de Neurolinquia, Sevilla y Dr. **Andrés Nascimento**. Neuropediatra. Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona. y **Dra. Jesica Expósito.** Neuropediatra. Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

15:00 - 15:20 h

Importancia de los registros en enfermedades neuromusculares: colaboración con asociaciones de pacientes.

Dra. Stephanie Lotz. Médico Investigador. Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona/ Costa Rica.

15:20 - 15:40 h

Caso clínico 1.
Dra. Florencia Pérez. Neuropediatra. Servicio de Neuropediatría, Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay.

15:40 - 16:00 h

Caso clínico 2.
Dra. Edna Bobadila. Neuropediatra. Servicio de Neuropediatría, Hospital de la Misericordia (HOMI) y Hospital San Ignacio, Bogotá, Colombia.

16:00 - 16:20 h

Caso clínico 3.
Dr. Alfonso Gutiérrez. Neuropediatra. Servicio de Neuropediatría, Hospital Nacional de Niños "Dr. Carlos Sáenz Herrera", San José, Costa Rica.

16:20 - 16:40 h

Caso clínico 4.
Dra. Verónica Sáez. Neuropediatra. Servicio de Neuropediatría, Hospital Clínico San Borja, Santiago de Chile.

16:40 - 17:00 h

Caso clínico 5.
Dr. Hugo Gálvez. Neuropediatra. Centro Clínico Galo y Neuropediatra Hospital de Occidente, Quetzaltenango, Guatemala.

17:00 - 17:20 h

Caso clínico 6.
Dr. Jesús Armijo. Neuropediatra. Hospital Christus Muguerza alta especialidad, Monterrey NL, México.

20:30 h Cena de cortesía.

SJD Sant Joan de Déu Barcelona · Hospital
Universitat de Barcelona

Viernes, 17 de abril de 2026

BLOQUE 4: Innovación en diagnóstico, valoración funcional y biomarcadores.

Moderadores: Dr. **Jordi Pijuán**. Laboratorio de Neurogenética y Medicina Molecular, Institut de Recerca Sant Joan de Déu y Dr. **Carlos Igancio Ortez**. Neuropediatra. Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

08:30 - 09:00 h	TANGO2: corazón, metabolismo y músculo. Importancia del trabajo colaborativo. **Dra. Laura Carrera.** Neuropediatra. Unidad de Patología Neuromuscular. Hospital Sant Joan de Déu Barcelona y **Dr. Agustín Luján.** PhD y Médico Investigador. Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.
09:00 - 09:30 h	Biomarcadores digitales de movimiento: aplicación en enfermedades neuromusculares. **Dr. Daniel Natera.** Neuropediatra, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.
09:30 - 10:00 h	En busca de biomarcadores del músculo y la unión neuromuscular: transcriptómica vs proteómica. **Dra. María Hernández Valladares.** Investigadora del Departamento de Química Física de la Universidad de Granada.
10:00 - 10:30 h	Una nueva miopatía: retos terapéuticos en músculo y metabolismo. **Dr. Daniel Natera.** Neuropediatra, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona **y Dra. Chiara Gatnau.** Bioquímica del Grupo de Investigacion aplicada a enfermedades neuromusculares de IR Sant Joan de Déu.
10:30 - 11:00 h	Discusión.
11:00 - 11:30 h	Pausa-café.

BLOQUE 5: Actualización en nuevas terapias en enfermedades neuromusculares.

Moderadores: Dra. Cecilia Jiménez-Mallebrera. Coordinadora del Laboratorio de Investigación Aplicada en Enfermedades Neuromusculares, Institut de Recerca Sant Joan de Déu Barcelona y **Dr. Eduard Gallardo.** Laboratorio de Enfermedades Neuromusculares, Institut de Recerca, Hospital Sant Creu i Sant Pau, Barcelona.

11:30 h - 12:00 h	Canalopatías: tips diagnósticos y manejo práctico. Dr. **Carlos Ortez.** Neuropediatra, Unidad de Patología Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.
12:00 - 12:30h	Déficit de colágeno VI: avances y nuevas aproximaciones terapéuticas. **Dr. Aristides López. PhD** in Biochemistry and Molecular Biology. Experience in the field of Molecular Genetics Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.
12:30 - 13:00h	FSHD: la historia que no te han contado sobre el DUX4. **Dr. Alberto Rosa.** Universidad Nacional de Córdoba, Laboratorio de Neurogenética, Institute for Medical Research Mercedes y Martín Ferreyra-INIMEC, Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Córdoba, Argentina.
13:00 - 13:30 h	Nuevos desafíos de los abordajes terapéuticos en AME: el camino a una medicina personalizada. **Dr. Eduardo Tizzano.** Coordinador del Grupo de Investigación en Atrofia Muscular Espinal. Institut de Recerca Sant Joan de Déu, Barcelona.
13:30 - 14:00 h	Preguntas y respuestas.
14:00 - 14:30 h	Clausura del curso.