

## SÁBADO, 1 DICIEMBRE

15.30h - 17.00h

### SÍNDROME DE MIOCLONUS DISTONIA.

- Nuevos retos para la Asociación de pacientes con mioclonus distonia. *Marina Martín García.*
- Discapacidad, dificultades de aprendizaje y calidad de vida en pacientes con SMD. *Maria Vanegas.*
- Pacientes con SMD en Las Palmas de Gran Canaria. *Carla Rod.*
- Registro internacional de pacientes con SMD. *Belén Pérez Dueñas.*
- Estudio de microRNAs en pacientes con SMD. *Cecilia Jiménez.*

17.00h - 17.30h

### PAUSA-CAFÉ

17.30h - 19.00h

### STXBP1 Y OTRAS ENCEFALOPATÍAS PRECOCES CON EPILEPSIA Y MOVIMIENTOS ANORMALES.

- Nuevos retos para la Asociación de pacientes con STXBP1. *Alberto Regatero.*
- Espectro clínico y mutacional de STXBP1 en España. *Anna Marcé y Alfons Macaya.*
- Estudio del transcriptoma en STXBP1. *Francisco José Esteban Ruiz.*
- Síndrome GNAO1 y otras EIEE con movimientos anormales. *Ana Felipe y Belén Pérez Dueñas.*

19.00h

### CIERRE DE LA REUNIÓN

## INSCRIPCIONES

	HASTA EL 1/11/18	DESPUÉS DEL 1/11/18
Inscripción profesionales*	80 euros	100 euros
Inscripción de familias** (1 de Diciembre)	0 euros	0 euros

## PLAZAS LIMITADAS

Incluye\*: Asistencia, documentación, comidas y cafés pausa para los días 30 de noviembre y 1 de diciembre.  
Incluye\*\*: Asistencia, documentación, comida y café pausa para el día 1 de diciembre.

## ACREDITACIÓN

Se ha solicitado la acreditación del Consell Català de la Formació Continuada de les Professions Sanitàries -Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud. Se entregará certificado a los asistentes que cumplan un mínimo de 80 % de asistencia. *El idioma oficial el primer día de la jornada será el Inglés, y el segundo en castellano.*

## PATROCINIO

Medtronic

CENTOGENE  
THE RARE DISEASE COMPANY

ultragenyx  
pharmaceutical

ucb  
Inspired by patients.  
Driven by science.

## SECRETARÍA TÉCNICA

Formulario de inscripción:

🌐 [www.aulavhebron.net/sección de próximos cursos](http://www.aulavhebron.net/sección de próximos cursos)

Aula Vall d'Hebron

✉ [inscripcionesaulavh@vhebron.net](mailto:inscripcionesaulavh@vhebron.net)

📞 693 785 436

## ORGANIZA

Sección de Neurología Pediátrica  
Hospital Universitari Vall d'Hebron

## COLABORACIÓN WORKSHOP

Hospital Sant Joan de Déu

Vall d'Hebron  
Hospital

Vall  
d'Hebron  
Barcelona Hospital Campus

Generalitat de Catalunya  
Departament de Salut  
Institut Català  
de la Salut

#ESP

# DEL GENOMA A LA MEDICINA DE PRECISIÓN EN LOS TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO PEDIÁTRICOS

FECHA: 30 NOVIEMBRE/01 DICIEMBRE 2018  
LUGAR DE LA CONFERENCIA: HOTEL ALIMARA,  
CARRER DE BERRUGUETE, 126. 08035

## BARCELONA

European  
Reference  
Network  
for rare or low prevalence  
complex diseases  
Network  
Neurological Diseases  
(N-E-N)  
Member  
Hospital Universitari Vall  
d'Hebron - España

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA  
S.E.N.E.P.