

## PONENTES

- **Alberto Regatero**, *Presidente Asociación STXBP1.*
- **Alejandra Darling**, *Pediatric Neurologist at Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.*
- **Alfons Macaya**, *Pediatric Neurologist. Hospital Vall d'Hebrón -Research Institute (VHIR), Barcelona.*
- **Ana Felipe**, *Departamento de Neurología Pediátrica. Hospital Vall d'Hebrón.*
- **Anna Marcé**, *Departamento de Neurología Pediátrica. Hospital Vall d'Hebrón.*
- **Antonio López**, *Presidente Asociación ENACH.*
- **Belén Pérez Dueñas**, *Pediatric Neurologist at Hospital Vall d'Hebrón -Research Institute (VHIR), Barcelona.*
- **Carla Rod**, *Neuropediatra. Hospital Materno-Infantil Las Palmas de Gran Canaria.*
- **Carmen Espinós**, *Geneticist at Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), Valencia.*
- **Carmen Dader**, *Medical Science Manager, Ultragenyx*
- **Cecilia Jiménez**, *Bióloga. Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.*
- **Dario Ortigoza-Escobar**, *Pediatric Neurologist at Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.*
- **Eduardo López Laso**, *Pediatric Neurologist at Hospital Reina Sofía, Córdoba.*
- **Elisa De Grandis**, *Pediatric Neurologist at Istituto G. Gaslini, Genova.*
- **Jordi Barquinero**, *Basic scientist at Cell and Gene Therapy Group. VHIR, Barcelona.*
- **Francisco José Esteban Ruiz**, *Biólogo. Universidad de Jaén.*
- **Juan Antonio Sánchez Alcázar**, *Investigador. Universidad Pablo de Olavide Sevilla.*
- **Laura Cif**, *Expert in Neurology and Neurosurgery. Université de Montpellier.*
- **Manju Kurian**, *Pediatric Neurologist. Great Ormond Street Hospital - Institute of Child Health, London.*
- **Marcos Madruga**, *Pediatric Neurologist at Hospital Virgen del Rocío, Sevilla.*
- **Maria Josep Martí**, *Neuróloga. Hospital Clinic, Barcelona.*
- **Maria Vanegas**, *Neuropediatra. Hospital Vall d'Hebrón Barcelona.*
- **Marina Martín García**, *Presidenta Asociación ALUDME.*
- **Miguel Tomás**, *Pediatric Neurologist at Hospital La Fé, Valencia.*
- **Miquel Raspall**, *Pediatric Neurologist at Hospital Vall d'Hebrón, Barcelona.*
- **Roser Pons**, *Pediatric Neurologist at Agia Sofia Hospital Athens.*
- **Santiago Candela**, *Pediatric Neurosurgeon at Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.*
- **Sergio Aguilera**, *Pediatric Neurologist, Complejo Hospitalario de Navarra.*
- **Vincenzo Salpietro**, *Clinical Research Associate in the Department of Molecular Neuroscience at the UCL Institute of Neurology, London.*

## VIERNES, 30 NOVIEMBRE

El idioma oficial el primer día de la jornada será el Inglés.

8.00h - 8.30h

### CONFERENCE REGISTRATION.

8.30h - 10.30h

### FROM THE MOVEMENT DISORDER TO THE GENETIC DEFECT.

*Chairs: Roser Pons and Manju Kurian (talks of 20-25 min., plus 5-10 min for discussion).*

- Pediatric neuronal channelopathies: an update. *Alfons Macaya.*
- Abnormal synaptic transmission in pediatric movement disorders. *Vincenzo Salpietro.*
- Basal ganglia neurodegeneration and pediatric movement disorders. *Belén Pérez Dueñas.*
- A new scale for dystonia-parkinsonism in children. *Roser Pons.*

8.30h

9.00h

9.30h

10.00h

10.30h - 11.00h

### COFFEE-BREAK

11.00h - 12.30h

### FROM THE GENE TO PRECISION MEDICINE IN CHILDREN WITH MOVEMENT DISORDERS.

*Chair: Carmen Espinós (talks of 20-25 min., plus 5-10 min for discussion).*

- Gene therapy in neurological disorders. *Jordi Barquinero.*
- Gene therapy in paediatric movement disorders. *Manju Kurian.*
- Outcome of deep brain stimulation according to the genotype. *Laura Cif.*

11.00h

11.30h

12.00h

12.30h - 13.30h

### SHORT COMMUNICATIONS.

*Chairs: Dario Ortigoza-Escobar and Belén Pérez Dueñas.*

- ATP1A3 related disorders. *Elisa De Grandis.*
- Movement disorders in children with epileptic encephalopathy. *Miquel Raspall.*
- Inborn errors of metabolism leading to Leigh-like syndrome. *Eduardo López Laso.*
- Genetic and neuroimaging research in cerebellum degenerative disorders. *Sergio Aguilera.*

12.30h

12.45h

13.00h

13.15h

13.30h - 15.00h

### LUNCH

15.00h - 19.00h

### WORKSHOPS.

15.00h

17.00h

- **Genome analysis in children with movement disorders.**  
Pediatric Neurology Research Group - Vall d'Hebron. Sponsored by Centogene
- **Deep brain stimulation in children with movement disorders.**  
Movement Disorder Unit - Hospital Sant Joan de Déu. Sponsored by Medtronic

## SÁBADO, 1 DICIEMBRE

El idioma oficial el segundo día de la jornada será el castellano para facilitar la participación de las Asociaciones de Pacientes

8.00h - 8.30h

### REGISTRO DE PARTICIPANTES.

8.30h - 09.30h

### COMUNICACIONES BREVES II.

*Moderador: Sergio Aguilera.*

8.30h

8.45h

9.00h

- Defectos genéticos que mimetizan el síndrome NBIA. *Carmen Espinós, Alejandra Darling*
- Avances en la investigación del síndrome de Tourette. *Marcos Madruga.*
- Investigación genética en la parálisis cerebral infantil. *Miguel Tomás.*

9.30h - 10.30h

### VIDEO-SESIÓN DE PACIENTES CON TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO PARA DISCUTIR EL DIAGNÓSTICO Y LAS OPCIONES DE TRATAMIENTO.

*Moderadores: Alfons Macaya y Roser Pons.*

10.30h - 11.00h

### PAUSA-CAFÉ

11.00h - 13.00h

### ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS CON ACUMULACIÓN DE HIERRO CEREBRAL.

- Nuevos retos para la Asociación de pacientes ENACH. *Antonio López.*
- Estudios genéticos sobre población española ENACH. *Carmen Espinós.*
- Nuevas opciones terapéuticas en pacientes PKAN. *MJ Martí.*
- Población española de pacientes con PLA2G6. *Alejandra Darling*
- Proyecto BRAIN cure. *Juan Antonio Sánchez Alcázar.*

13.00h - 14.30h

### COMIDA

14.30h - 15.30h

### SÍNDROME POR DÉFICIT DEL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA CEREBRAL (GLUT1).

- Nuevos retos para la Asociación de pacientes con GLUT1DS. *TBA.*
- Trastornos del movimiento y síntomas dependientes de la edad en el síndrome por déficit de GLUT1. *Roser Pons.*
- Panel NGS en GLUT1DS y otras discinesias paroxísticas. *Carmen Dader.*
- Nuevas terapias en el síndrome por déficit de GLUT1. *Alfons Macaya.*