

## Reunión de invierno

### Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares

23-24 de febrero de 2018

Unidad de Enfermedades Neuromusculares. Servicio de Neurología

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

## Programa

### Viernes 23 de Febrero del 2018

16:00-16:15 Bienvenida y presentación de las jornadas (Dr. Díaz/Dr. Querol)

16:15-16:45 POGLUT como una nueva causa de distrofia muscular (Dra. Paradas)

16:45-17:15 Estudios genómicos en neuropatías motoras puras (Dra. Sevilla)

17:15-17:45 Nuevas terapias génicas en enfermedades neuromusculares pediátricas  
(Dr. Nascimento).

17:45-18:00 preguntas

18:00-18:30 Descanso

18:30-19:30 Miotonías congénitas y parálisis periódicas (Dra. Vicart)



**Sábado 24 de Febrero del 2017**

9:00-11:00 Casos clínicos con y sin diagnóstico: discusión de los casos

11:00-11:30 Descanso

11:30-11:45 Registro NMD-ES: situación actual y planes de futuro (Sonia Segovia)

11:30-13:30 Outcomes en enfermedades neuromusculares

11:30-12:00 Outcomes serológicos (Dr. Querol)

12:00-12:30 Outcomes clínicos (Dr. Merkies)

12:30-13:00 Outcomes radiológicos (Dr. Fernández Torrón)

13:00-13:30 Discusión

13:30 Clausura de la Reunión

Colaboradores

 SANOFI GENZYME 

 **CSL Behring**

  **Biogen**

   
**SUN**  
PHARMA

 **PTC**  
THERAPEUTICS 



**NEUROMUSCULAR BCN**  
HOSPITAL DE LA SANTA CREU I SANT PAU-UAB. BARCELONA