

CURSO ONLINE

# MIOPATÍAS GENÉTICAMENTE DETERMINADAS

Del 18 de septiembre al 15 de diciembre de 2023  
PLAZAS LIMITADAS

Organizado por:



Avalado por:



Asociación Española  
Para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo



iber ER

- Las inscripciones se realizarán por riguroso orden de solicitud.
- Precio de la matrícula: 575€
- Precio especial residentes: 250€
- Se solicitará la acreditación al SNS
- 80 horas lectivas
- Más información e inscripciones en [www.campus.renovatiobiomedica.com](http://www.campus.renovatiobiomedica.com)

Secretaría Técnica:



[www.renovatiobiomedica.com](http://www.renovatiobiomedica.com)

Las enfermedades musculares de origen genético tienen un gran impacto en la calidad de vida de los pacientes. Debido a su baja prevalencia y gran heterogeneidad, y a pesar de la creciente accesibilidad a las nuevas tecnologías de secuenciación masiva, su correcto diagnóstico sigue suponiendo un enorme reto para el clínico.

Si hay un defecto genético responsable de un trastorno muscular, éste debe ser identificado con el fin de:

- 1) establecer un diagnóstico definitivo certero,
- 2) informar correctamente al paciente de su pronóstico,
- 3) diseñar un manejo clínico multidisciplinar acorde,
- 4) asesorar a los familiares en riesgo de ser portadores y,
- 5) iniciar un tratamiento específico, si lo hay.

Proponemos un curso virtual de formación continuada donde además de abordar con detalle las patologías musculares hereditarias más frecuentes y su tratamiento, se enseñen las herramientas y habilidades necesarias que permitan al profesional afrontar con éxito el diagnóstico diferencial de los trastornos musculares de base genética.

## DIRECTORA CIENTÍFICA:

**Cristina Domínguez González.**

Coordinadora del CSUR de Enfermedades Neuromusculares Raras y de la Red Europea de centros de referencia (ERN-NMD) del Hospital Universitario 12 de Octubre. Investigadora del grupo de investigación sobre enfermedades metabólicas, mitocondriales y neuromusculares del Instituto de Investigación imas12. Miembro de CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras).

## DIRIGIDO A:

Curso dirigido a profesionales de la salud dedicados tanto al diagnóstico como al tratamiento de miopatías. Licenciados en Ciencias de la Salud.

## OBJETIVOS DOCENTES

- Profundizar en el conocimiento de los síntomas y signos que caracterizan las enfermedades musculares de origen genético. Conocer la anamnesis y exploración física dirigida que orienta y debe condicionar la estrategia diagnóstica.
- Describir las indicaciones, usos y correcta interpretación de las herramientas diagnósticas más relevantes en patología muscular: electromiografía, biopsia y resonancia magnética del músculo.
- Conocer las diferentes técnicas de estudio genético disponibles, sus indicaciones, limitaciones y cómo deben ser interpretadas.
- Describir con detalle las enfermedades musculares genéticas más frecuentes y su tratamiento.
- Abordar el diagnóstico diferencial de los trastornos musculares a través de casos clínicos.

## PROFESORADO:

- **Cristina Domínguez González.**  
Coordinadora del CSUR de Enfermedades Neuromusculares Raras H120, perteneciente a la Red Europea de Centros de Referencia para enfermedades Neuromusculares (ERN-NMD). Grupo de investigación en Enfermedades Raras, Mitocondriales y Neuromusculares del Instituto de Investigación Sanitaria (i+12), Centro de Investigación Biomédica en Red para Enfermedades Raras (CIBERER).
- **Paloma Martín Jiménez.**  
Servicio de Neurología. CSUR de Enfermedades Neuromusculares Raras H120. ERN-NMD.
- **Aurelio Hernández Laín.**  
Servicio de Neuropatología del Hospital Universitario 12 de Octubre. CSUR de Enfermedades Neuromusculares Raras H120. ERN-NMD.
- **Ana Arteche López.**  
Servicio de Genética Clínica, Hospital Universitario 12 de Octubre. CSUR de Enfermedades Neuromusculares Raras H120. ERN-NMD.
- **Jordi Díaz Manera.**  
Professor of Neuromuscular diseases, Translational Medicine and Genetics John Walton Muscular Dystrophy Research Center Newcastle University.
- **Ana Hernández Voth.**  
Servicio de Neumología, Unidad de Ventilación Mecánica, Hospital Universitario 12 de Octubre. CSUR de Enfermedades Neuromusculares Raras H120. ERN-NMD.
- **Carmen Paradás.**  
Coordinadora del CSUR de Enfermedades Neuromusculares Raras del Hospital U. Virgen del Rocío, Instituto de Biomedicina de Sevilla, Universidad de Sevilla. Centro de Investigación Biomédica en Red para Enfermedades Neurodegenerativas (CIBERNED). ERN-NMD.
- **Adolfo López de Munain.**  
Jefe de Servicio de Neurología del Hospital Universitario de Donostia. Responsable del Área de Investigación de Neurociencias del Instituto de Investigación Sanitaria Biodonostia y director científico del Centro de Investigación Biomédica en Red en Enfermedades Neurodegenerativas (CIBERNED).
- **Gerardo Gutiérrez Gutiérrez.**  
Servicio de Neurología, Unidad de Neuromuscular del Hospital Universitario Infanta Sofía. Madrid.
- **Jesús Esteban Pérez.**  
Director de la Unidad de ELA del Hospital Universitario 12 de Octubre. CSUR de Enfermedades Neuromusculares Raras H120. ERN-NMD.
- **Nuria Muelas Gomez.**  
CSUR de Enfermedades Neuromusculares Raras del Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Grupo de Investigación de Enfermedades Neuromusculares y Ataxias del Instituto de Investigación Sanitaria La Fe. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). ERN-NMD.
- **Montse Olivé Plana.**  
Coordinadora del CSUR de Enfermedades Neuromusculares Raras del Hospital Santa Creu i Sant Pau. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). ERN-NMD.
- **Laura Bermejo.**  
Servicio de Neurología. CSUR de Enfermedades Neuromusculares Raras H120. ERN-NMD.
- **Juan Francisco Gonzalo.**  
Servicio de Neurología. CSUR de Enfermedades Neuromusculares Raras H120. ERN-NMD.
- **Maripaz Guerrero Molina.**  
Servicio de Neurología. CSUR de Enfermedades Neuromusculares Raras H120. ERN-NMD.

## PROGRAMA:

### MÓDULO 1. ESTRATEGIA DIAGNÓSTICA Y PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

- Aproximación diagnóstica a las enfermedades del músculo.  
**Cristina Domínguez González.**
- Electromiografía en las enfermedades musculares.  
**Juan Francisco Gonzalo.**
- Biopsia muscular, ¿cuándo, dónde y con qué fin?  
**Aurelio Hernández Laín.**
- Estudios genéticos. Indicación de las pruebas e interpretación de los resultados.  
**Ana Arteche.**
- Utilidad de la Resonancia Magnética en las enfermedades del músculo esquelético.  
**Jordi Díaz Manera.**
- Evaluación respiratoria del paciente con sospecha de miopatía.  
**Ana Hernández Voth.**

### MÓDULO 2. MIOPATÍAS GENÉTICAS

- Distrofias de cinturas.  
**Carmen Paradás.**
- Distrofia facioescápulohumeral tipo 1 y 2.  
**Adolfo López de Munain.**
- Distrofia miotónica tipo 1 y 2.  
**Gerardo Gutiérrez Gutiérrez.**
- Miotonías no distróficas.  
**Jesús Esteban Pérez.**
- Distrofinopatías.  
**Nuria Muelas.**
- Miopatías congénitas.  
**Montse Olivé Plana.**
- Miopatías Mitocondriales.  
**Cristina Domínguez González.**
- Enfermedad de Pompe.  
**Cristina Domínguez González.**
- Miopatías distales.  
**Montse Olivé Plana.**
- Otras miopatías: Colagenopatías, Distrofia Emery-Dreifuss, Laminopatías.  
**Carmen Paradás.**

### MÓDULO 3. EL ÚLTIMO CASO CLÍNICO

- Utilidad de la RM en el diagnóstico diferencial de los trastornos musculares. Casos prácticos.  
**Jordi Díaz Manera.**
- Intolerancia al ejercicio. Diagnóstico diferencial a través de casos clínicos.  
**Cristina Domínguez González.**
- Medicina Personalizada en patología mitocondrial. Cuando el diagnóstico genético marca la diferencia.  
**Cristina Domínguez.**
- Espectro clínico en las distrofinopatías. Casos clínicos  
**Nuria Muelas Gómez.**
- Debilidad muscular crónica progresiva de origen no genético.  
**Laura Bermejo Guerrero.**
- Miopatías con contracturas, importancia de la exploración dirigida.  
**Laura Bermejo Guerrero.**
- Trastornos miotónicos en la práctica clínica. Aspectos prácticos.  
**Juan Francisco Gonzalo.**
- ¿Y si aunque lo parezca no es una miopatía? Tres ejemplos para una correcta localización dentro de la Unidad Motora.  
**Jesús Esteban Pérez.**  
**Paloma Martín Jimenez.**  
**Maripaz Guerrero.**