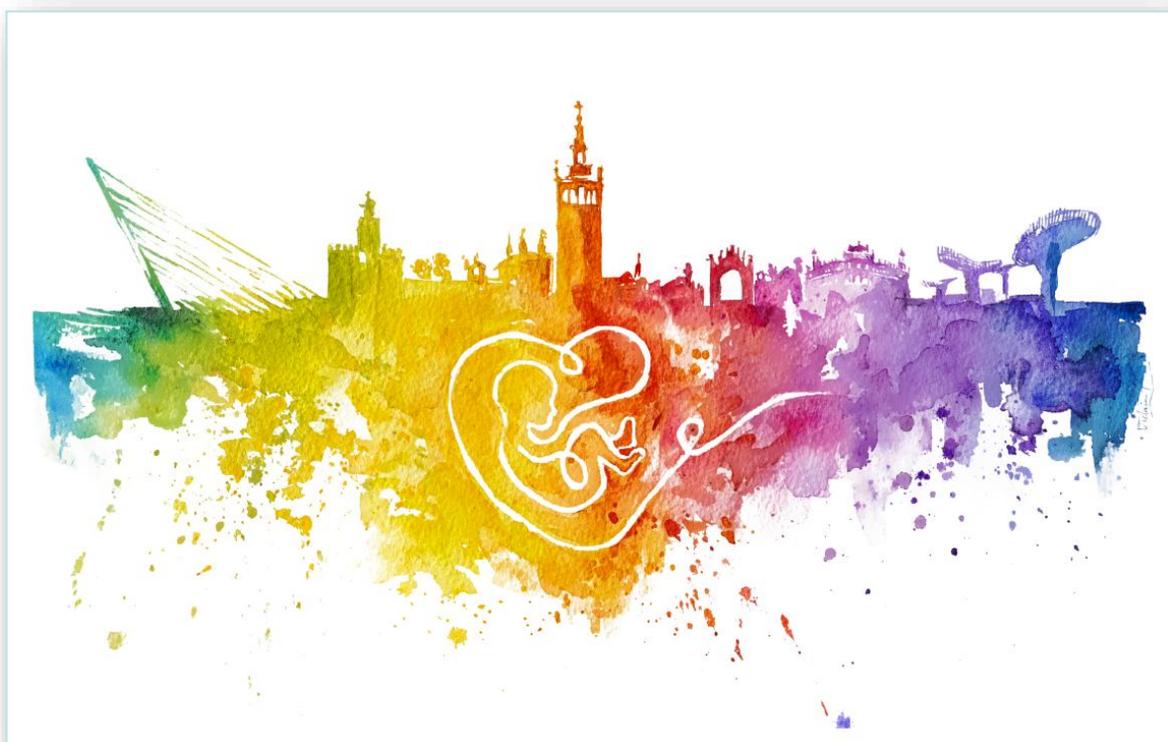




46ª REUNIÓN ANUAL DEL ESTUDIO COLABORATIVO ESPAÑOL DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS (ECEMC)

y Curso de Actualización sobre la Investigación
de los Defectos Congénitos



Sevilla 16-18 Octubre 2025

Organizan: Grupo Coordinador del ECEMC,
Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Virgen de Valme
e Ilustre Colegio Oficial de Enfermería de Sevilla

Sede: Salón de Actos del ICOES



FUNDACIÓN
1000 *sobre*
defectos congénitos



**Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones
Congénitas (ASEREMAC)**

46ª REUNIÓN ANUAL DEL ECEMC

y

CURSO DE ACTUALIZACIÓN SOBRE LA INVESTIGACIÓN DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS

Organizados por:

- Grupo del ECEMC del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Virgen de Valme (Sevilla) e Ilustre Colegio Oficial de Enfermería de Sevilla.
- Grupo Coordinador del ECEMC (Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas). Unidad de Investigación sobre Anomalías Congénitas, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III. Madrid.

Sevilla, 16-18 de octubre de 2025

**Solicitada acreditación por la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de la
Comunidad de Madrid-Sistema Nacional de Salud**

(Nº Expediente 07-AFOC-xxxxx.x/2025)

**46ª Reunión Anual del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones
Congénitas
y
Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos**

COMITÉ DE HONOR

Presidenta: Excma. Sra. Dña. Rocío Hernández Soto
Consejera de Salud y Consumo
de la Junta de Andalucía

Excmo. Sr. D. José Luis Sanz Ruíz
Alcalde del Excelentísimo Ayuntamiento de Sevilla

Excma. Sra. Dña. Silvia Pozo Sánchez
Delegada de Salud del Excelentísimo Ayuntamiento de Sevilla

Dña. Inmaculada Vázquez Cruz
Gerente del Área de Gestión Sanitaria Sur de Sevilla

Dra. Dña. Eva Patricia Torres Begara
Directora Médica del Área de Gestión Sanitaria Sur de Sevilla

D. Joaquín Fajardo Arenas
Director de Enfermería del Área de Gestión Sanitaria Sur de Sevilla



**46ª Reunión Anual del
Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas
y Curso de Actualización sobre la Investigación de los Defectos Congénitos**

COMITÉ ORGANIZADOR

COMITÉ LOCAL:

- Presidenta:** Dra. Ana Barcia Ramírez
- Co-Presidente:** D. Víctor Bohórquez Sánchez
- Vocales:** D. Juan Diego Carmona Ponce
Dña. María Dolores Domínguez Oñós
D. Antonio Millán Jiménez
- Vocal Emérito Honorífico:** Dr. José María Barcia Ruíz

COMITÉ CENTRAL:

- Presidenta de Honor:** Prof. Dra. María Luisa Martínez-Frías
- Presidenta:** Dra. Eva Bermejo-Sánchez
- Secretaría Científica:** Dña. Lourdes Cuevas Catalina
- Vocales:** Dña. Gema Llorente Cerro
Dra. María del Carmen Sánchez González
Dra. María Luisa Martínez-Fernández
- Secretaría Técnica:** Dña. Mercedes Rodríguez Adrada
D. Eduardo Martínez Fernández
- Informática:** D. Mariano Llorente Cerro
Dña. María Ángeles Fernández

AGRADECIMIENTOS

La organización de esta Reunión y Curso ha sido posible gracias a las subvenciones y ayudas recibidas de las siguientes instituciones, entidades y personas:

- **Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades**
- **Fundación 1000 sobre Defectos Congénitos**
- **Ilustre Colegio Oficial de Enfermería de Sevilla (ICOES)**
- **Fundación Gota de Leche, Sevilla**
- **Laboratorios farmacéuticos:**
 - Andalbrok
 - Biomarín
 - Ordesa
 - Quales
- **Otras colaboraciones (orden alfabético):**
 - Dña. Eva María Acevedo, secretaria del presidente del ICOES.
 - D. Jesús Fernández, jefe de administrativos del ICOES.
 - Dña. Noelia Márquez, jefa de prensa del ICOES.
 - D. José María Soriano, administrativo del ICOES.
- **Mención especial:**
 - **Dña. Victoria López Prieto**, autora de la imagen de portada del programa, ofreciéndola como contribución personal a la 46ª Reunión Anual del ECEMC.



Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas (ASEREMAC)

Junta Directiva

Presidente

Dr. Ignacio Arroyo Carrera

Vocales

Dr. Paulino Aparicio Lozano
Dr. Fernando Centeno Malfaz
Dra. Francisca Luisa Gallardo Hernández
Dr. Héctor Huertas Camacho
Dr. Víctor Marugán Isabel

46ª RECEMC



**Programa Científico de la
46ª Reunión Anual del ECEMC**

**y Curso de Actualización sobre
Investigación de los Defectos Congénitos**

Sevilla, 16-18 de octubre de 2025



CONFERENCIANTES Y MODERADORES INVITADOS

- ♦ **Dr. Ignacio Arroyo Carrera**: Especialista en Pediatría y sus Áreas Específicas. Servicio de Pediatría y Unidad de Neonatología, Hospital San Pedro de Alcántara. Presidente de ASEREMAC. Cáceres.
- ♦ **Dr. Fernando Baquero-Artigao**: Coordinador y Consultor senior de la Unidad de Enfermedades Infecciosas del Hospital Universitario La Paz, Madrid. Presidente de la Sociedad Española de Infectología Pediátrica (SEIP).
- ♦ **Dra. Ana Barcia Ramírez**: Especialista en Pediatría y sus Áreas Específicas. Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Virgen de Valme. Sevilla.
- ♦ **Dra. Natalia Bejarano Ramírez**: Especialista en Pediatría y sus Áreas Específicas. Servicio de Pediatría, Hospital General Universitario de Ciudad Real.
- ♦ **Dra. Eva Bermejo-Sánchez**: Investigadora Científica, Directora del IIER, Coordinadora Científica del ECEMC y Responsable de la Sección de Epidemiología y Genética Clínica, Unidad de Investigación sobre Anomalías Congénitas, del IIER. Directora Científica del Biobanco Nacional del ISCIII y Miembro del Comité Asesor de FEDER. Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- ♦ **Dra. Natalia Cal Purriños**: Directora de Gestión. IdISNA (Instituto de Investigación Sanitaria de Navarra). Pamplona.
- ♦ **Dña. Lourdes Cuevas Catalina**: Técnico Superior Especializado. Gestora del Registro del ECEMC, Sección de Epidemiología y Genética Clínica, Unidad de Investigación sobre Anomalías Congénitas, del IIER. Instituto de Salud Carlos III. Madrid.
- ♦ **D. Carlos Dévora Figueroa**: Graduado en Farmacia. Doctorando del Programa de Doctorado en Ciencias Biomédicas y Salud Pública UNED-ISCIII. Consultor. Health Economics & Market Access. Weber. Madrid.
- ♦ **Dña. María Dolores Domínguez**: Enfermera. Ilustre Colegio Oficial de Enfermería. Sevilla.
- ♦ **Dra. Francisca Luisa Gallardo Pérez**: Pediatra. Directora de Línea de Procesos Pediátricos, en funciones. Hospital de Montilla. Montilla (Córdoba).
- ♦ **D. José Manuel López Garrido**: Enfermero. Centro de Salud Olivar de Quintos. Sevilla.
- ♦ **Dr. Roberto Llorens Salvador**: Facultativo Especialista de Área de Radiodiagnóstico, Sección de Radiología Pediátrica, Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia.
- ♦ **Dr. Jesús Márquez Pereira**: Técnico Senior del Biobanco del Hospital Materno-infantil Sant Joan de Déu. Miembro del Comité de Ética de la Investigación del Instituto de Salud Carlos III. Barcelona.
- ♦ **Dr. Antonio Martínez Carrascal**: Pediatra. Jefe del Servicio de Pediatría. Hospital General de Requena. Requena (Valencia).
- ♦ **Dr. Víctor Marugán Isabel**: Pediatra. Hospital Virgen de la Concha. Zamora.
- ♦ **Dra. Marta Martínez Morga**: Investigadora posdoctoral del Grupo Embriología Experimental, Instituto de Neurociencias de Alicante (UMH-CSIC). Alicante.
- ♦ **Prof. Dr. Salvador Martínez Pérez**: Catedrático de Anatomía y Embriología Humana. Instituto de Neurociencias de Alicante (CSIC-UMH). Colaborador Científico y Miembro de Honor del ECEMC. Alicante.
- ♦ **Dra. María José Moya Jiménez**: Especialista en Cirugía Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Virgen de la Rocío. Sevilla.
- ♦ **Dra. Gracia Eva Pi Castán**: Especialista en Pediatría y sus Áreas Específicas. Servicio de Pediatría. Hospital de la Ribera. Alzira (Valencia).
- ♦ **Dña. Ana María Pineda Soriano**: Enfermera. Servicio de Urgencias, Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.
- ♦ **Dr. Francisco Javier Redondo Calvo**: Jefe del Servicio de Anestesiología, Cuidados Intensivos y Dolor. Coordinador de Investigación de la Gerencia Integrada del Hospital Universitario de Ciudad Real.
- ♦ **Dra. Isolina Riaño Galán**: Especialista en Pediatría y sus Áreas Específicas, Endocrinología Pediátrica. AGC Pediatría del Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. Presidenta del Comité Científico Sociedad Internacional de Bioética y de la Comisión Asesora de Bioética del Principado de Asturias. Vocal del Comité de Bioética de España. Investigadora CIBERESP y del Instituto de Investigación del Principado de Asturias (ISPA). Profesora Asociada de Ciencias de la Salud (Universidad de Oviedo).
- ♦ **Dr. José Antonio Sáinz Bueno**: Catedrático de la Universidad de Sevilla. Especialista en Ginecología y Obstetricia, Responsable de Diagnóstico Prenatal. Servicio de Ginecología y Obstetricia, Hospital Universitario Virgen de Valme. Sevilla.
- ♦ **Dra. Amparo Sanchis Calvo**: Especialista en Pediatría y sus Áreas Específicas. Ex-Presidenta de ASEREMAC. Valencia.

PROGRAMA CIENTÍFICO

Viernes, 17 de octubre de 2025

08:00-08:45.- Recogida de la documentación y colocación de los posters.

APERTURA OFICIAL

09:00-09:15.- **Autoridades:** Palabras de apertura

09:15-09:30.-

Dra. Ana Barcia Ramírez

Presidenta del Comité Organizador Local.

Dr. Ignacio Arroyo Carrera.

Presidente de ASEREMAC (Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas).

Dra. Eva Bermejo-Sánchez.

Presidenta del Comité Organizador Central y Coordinadora Científica del ECEMC.

SESIÓN I:

Infecciones congénitas y sus consecuencias sobre el desarrollo

Modera: **Francisca L. Gallardo**

09:35-10:15.- **Salvador Martínez: Conferencia Inaugural**
Consecuencias del COVID congénito sobre el neurodesarrollo.

10:20-10:50.- **Fernando Baquero-Artigao:** Infección congénita por Citomegalovirus.

10:55-11:15.- **Eva Bermejo:** Infección por virus Oropouche durante el embarazo: Transmisión vertical y sus posibles efectos.

11:15-11:25.- Preguntas y discusión

11:25-11:45.- Pausa y café

SESIÓN II: Cribado, diagnóstico, manejo, seguimiento y aspectos epidemiológicos de los defectos congénitos

Modera: **Ignacio Arroyo**

- 11:50-12:20.- **Roberto Llorens:** Actualización y controversias en el diagnóstico y manejo de las malformaciones congénitas broncopulmonares.
- 12:25-12:55.- **José Antonio Sáinz:** Cribado prenatal de defectos congénitos en el primer trimestre de gestación, una realidad en la actualidad.
- 13:00-13:30.- **María José Moya:** Malformaciones congénitas anorrectales: Etiología, clasificación, manejo quirúrgico y seguimiento.
- 13:35-13:55.- **Lourdes Cuevas:** Estudio epidemiológico y presentación clínica de los defectos congénitos del tracto urinario identificados en los casos del ECEMC.
- 13:55-14:00.- Comentarios y discusión final de la Sesión II.

14:05.- Fotografía de grupo

SESIÓN III: Taller interactivo y Tertulia dialógica: Experiencia en la consulta pediátrica ante el paciente con defectos congénitos (este taller tendrá lugar durante la comida de trabajo)

Moderan: **Víctor Marugán, Héctor Huertas y Paulino Aparicio**

- 14:15-15:45.- Con participación de todos los asistentes, se debatirá sobre los principales problemas en la consulta pediátrica ante el paciente con defectos congénitos, en lo que respecta a la detección precoz de alteraciones, diagnóstico clínico, realización de pruebas complementarias, diagnóstico molecular, información a la familia y seguimiento.
-

SESIÓN IV:
Taller interactivo:
Aspectos éticos, jurídicos y prácticos de la investigación sobre defectos congénitos y otras enfermedades raras

Modera: **Eva Bermejo**

15:50-16:20.- **Isolina Riaño:** Aspectos éticos de la investigación sobre defectos congénitos y otras enfermedades raras.

16:25-16:50.- **Natalia Cal:** Investigación biomédica sobre menores: Principales cuestiones jurídicas a tener en cuenta.

16:55-17:20.- **Jesús Márquez:** Implicaciones del manejo y conservación de muestras biológicas de menores, para investigación.

17:25-17:30.- Coloquio y discusión.

SESIÓN V:
Taller práctico sobre Utilización de fármacos durante el embarazo y su investigación en el ECEMC

Modera: **Antonio Martínez Carrascal**

17:35-17:55.- **Eva Bermejo:** Actividades y programas de Farmacovigilancia en el ECEMC.

18:00-18:30.- **Carlos Dévora:** Betalactámicos y Quinolonas: Utilización durante el embarazo

18:35-18:40.- Debate y asimilación de conceptos.



18:45-19:45.- **Asamblea General de ASEREMAC (Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas).**

(El Orden del Día se distribuirá antes de la Reunión a los miembros del ECEMC y se entrega a los asistentes con su documentación)

Sábado, 18 de octubre de 2025

SESIÓN VI: Taller formativo y metodológico de la Red Clínica del ECEMC

- 08:40-09:20.- **Eva Bermejo-Sánchez:**
- Resumen de la actividad del ECEMC en el último año.
 - Nuevas propuestas de investigación.
 - Preparación del 50 Aniversario del ECEMC
 - Próximas reuniones del ECEMC:
 - Propuesta para 2026:
 - Candidaturas para organizar la Reunión
 - Selección de fecha.
 - Propuestas para Reuniones futuras
-

SESIÓN VII:

Taller práctico: El papel de los padres enfermeros como cuidadores principales de los pacientes con defectos congénitos y otras enfermedades raras

Modera: **María Dolores Domínguez**

09:25-09:50.- **José Manuel López:** Viajar es un placer.

09:55-10:20.- **Ana María Pineda:** Síndrome de Ehlers-Danlos: Cuando la invisibilidad dificulta su diagnóstico y su posterior seguimiento.

10:25-10:35.- Debate y asimilación de conceptos.

10:40-11:10.- Pausa para café.

SESIÓN VIII:

Taller sobre Aspectos genéticos y moleculares de los defectos congénitos y otras enfermedades raras

Modera: **Ana Barcia**

11:15-11:30.- **Marta Martínez y Salvador Martínez:** Avances en el Proyecto “Ratoncito Pérez”, enfocado a la investigación molecular de enfermedades raras.

11:35-11:55.- **Natalia Bejarano:** Aspectos prácticos, desde el punto de vista de los clínicos, de las principales técnicas y herramientas para el diagnóstico genético-molecular.

12:00-12:20.- **Graciela Pi:** Diagnóstico de casos complejos: Síndrome ReNU en un caso con una variante patogénica, *de novo*, en el gen *RNU4-2*.

12:25-12:45.- **Ignacio Arroyo:** Revisión sobre el síndrome de ReNU, basada en la experiencia clínica.

12:50-13:10.- **Amparo Sanchis:** Diagnóstico molecular de un caso complejo seguido desde el nacimiento hasta su tercera década de vida: Una historia de perseverancia.

12:55-13:00.- Debate y asimilación de conceptos.

SESIÓN IX (de Posters): Taller sobre Diagnóstico Clínico de los Defectos Congénitos

Coordinan: **Amparo Sanchis y Eva Bermejo**

13:00-13:30.- Intervienen: **Todos los médicos participantes de los distintos hospitales de la Red Clínica del ECEMC.**

PONENCIA DE CLAUSURA

Presentación: **Natalia Bejarano**

13:35-14:00.- **Francisco Javier Redondo**
Aspectos prácticos de la traslación de la investigación a la clínica.

14:00-14:05.- Preguntas y discusión.

14:05.- **Clausura de la Reunión del ECEMC 2025**

Dra. Ana Barcia,
Dr. Ignacio Arroyo, Dra. Eva Bermejo

Entrega de Cuestionarios de Evaluación para obtención de Acreditación
(podrán entregarse en mano en la mesa de Secretaría de la Reunión, o enviarse por correo electrónico al ECEMC)

14:10 horas.- Comida de Clausura (en el Hotel Occidental Sevilla Viapol).

* * * * *