XLII REUNIÓN ANUAL DE LA

SENEP

SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA 2019

23 / 25 MAYO

Palacio de Exposiciones y Congresos

OVIEDO

PROGRAMA CIENTÍFICO

LA DE NEUROLOGIA PEDIATRICA
N.E.P

ÍNDICE

- Bienvenida 4
- Comités 5
- Ponentes 6
- Cronograma 8
- Programa Científico
  - Jueves 23 11
  - Viernes 24 14
  - Sábado 25 29
- Pósters 42
- Simposios
  - Jueves 23 61
  - Viernes 24 65
- Información General 66
- Información Científica 71
- Empresas patrocinadoras 73

BIENVENIDA

Estimados amigos y compañeros,

Es para mí un honor, en nombre del Comité Organizador, daros la bienvenida a la **XLII Reunión anual de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENEP),** en Oviedo del 23 al 25 de Mayo del 2019.

El hecho de que por primera vez en su historia la SENEP haya decidido celebrar su reunión anual en Asturias, unido al gran éxito de las anteriores reuniones, supone un gran reto para el Comité Organizador. Hemos aceptado este desafío con gran ilusión y hemos puesto todo nuestro empeño en que la reunión resulte un éxito.

El programa científico ha sido diseñado intentando aportar las novedades más relevantes y abordando temas de alto interés para la neuropediatría en este momento. Respecto a la estructura del Congreso, hemos respetado el formato de años previos. Probablemente podría ser mejorable, pero como bien sabéis, viene condicionado por los tiempos tan ajustados de los que disponemos.

Oviedo es una ciudad muy acogedora, que invita a pasear y perderse por sus calles, plazas y rincones. En los últimos años la ciudad se ha volcado en la organización de congresos científicos por lo que pensamos que ha sido una buena elección como sede para esta Reunión. Los asturianos nos enorgullecemos de nuestro carácter afable y hospitalario, nuestra gastronomía, la amplia oferta cultural y como no, nuestro entorno natural, como bien recoge nuestro lema turístico: "Asturias, paraíso natural". Con el logotipo de este año hemos intentado reflejar esta idea, mostrando una pequeña ventana a la esencia del Principado de Asturias.

Para finalizar, os damos la bienvenida a esta nueva edición congreso de la SENEP, animándoos a participar y disfrutar del Congreso y de la región. Desde el Comité Organizador nos hemos esforzado para que disfrutéis de unos días agradables combinando ciencia, cultura, gastronomía y diversión.

Ignacio Málaga Diéguez

Presidente del Comité Organizador de la
XLII Reunión Anual de la SENEP

COMITÉS

Comité Honor

Excmo. Sr. D. Francisco Álvarez del Busto
Consejero de Sanidad del Principado de Asturias
Excmo. Sr. D. Wenceslao López Martínez
Alcalde de Oviedo
Sr. D. Manuel Marugán de Miguelsanz
Presidente de la SCCALP
Sra. Dña. María José Mellado Peña
Presidenta de la AEP
Sr. D. Exuperio Diez Tejedor
Presidente de la SEN

Comité Organizador

Presidente
Ignacio Málaga Diéguez
Vicepresidente
Raquel Blanco Lago
Vocales
Nelly Álvarez Álvarez
Cristina Amigo Bello
Borja Bernardo Fernández
Laura Carrera García
Ana Isabel Fernández Castro
Antonio Hedrera Fernández
Rafael Pardo de la Vega
Saray Rekarte García
Inés Roncero Sánchez-Cano
Andrea Sariego Jamardo

Comité Científico

Ignacio Málaga Diéguez
Ana Camacho Salas
Maria Itxaso Martí Carrera
Marcos Madruga Garrido
Rocío Sánchez-Carpintero
Alfons Macaya Ruiz

PONENTES

Talleres

Dra. Nelly Álvarez Álvarez
Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario Cruces, Bilbao.

Dra. Raquel Blanco Lago
Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo.

Dra. Verónica Cantarín Extremera
Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid.

Dra. Laura Carrera
Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario San Juan de Dios, Barcelona.

Dra. Carmen Costales
Servicio de Oftalmología. Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo.

Dra. Julita Medina Cantillo
Servicio de Rehabilitación. Hospital Universitario San Juan de Dios, Barcelona.

Dra. Paloma Rozas Reyes
Servicio de Oftalmología. Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo.

Dra. Mª Luz Ruiz Falcó
Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid.

Ponentes y moderadores

Dra. Ana Buj Bello
Científica Senior en Trastornos Neuromusculares y Terapia Genética.
Responsable del laboratorio de miopatías congénitas - INSERM, Genethon. París, Francia.

Dra. Ana Camacho
Sección de Neuropediatría. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

Prof. Bernardo Dalla Bernardina
Unidad de Neuropsiquiatría Infantil. Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona - Ospedale Borgo Roma, Italia.

Prof. Olivier Dulac
Servicio de Neurología Pediátrica. CHU Paris - Hôpital Necker-Enfants Malades, París, Francia.

Dra. Àngels García Cazorla
Servicio de Neuropediatría. Hospital San Juan de Dios, Barcelona.

Sr. Julián Isla
Miembro del Comité de Productos Medicinales Huérfanos, Agencia Europea del Medicamento (EMEA).
Presidente y fundador de Fundación 29.

Dr. Iñaki Iturrate
Senior Visiting Fellow. National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS).
National Institute of Health (NIH). Bethesda, Estados Unidos.

Prof. Janbernd Kirschner
Director Médico. University Hospital Bonn, Alemania.

Dr. Pablo Lapunzina
INGEMM (HULP) –IDIPAZ. Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Dr. Alfons Macaya
Jefe de Sección de Neurología Pediátrica. Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona.

Dr. Ignacio Málaga
Responsable de la Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo.

Dr. Julián Nevado
INGEMM (HULP) – IDIPAZ. Hospital Universitario La Paz, Madrid.
CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras), Madrid.

Dr. Pedro Oliva
Unidad de enfermedades desmielinizantes. Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo.

Dr. Samuel I. Pascual
Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Dr. Francesc Xavier Sanmartí-Vilaplana
Exjefe de Sección de Neurofisiología y de la Unidad de Epilepsia. Servicio de Neurología. Hospital San Juan de Dios, Barcelona.

CRONOGRAMA · JUEVES 23

JUEVES 23 DE MAYO DE 2019									
Horario	SALA PRINCIPAL	SALA DE CRISTAL	SALA 3+4+5	SALA 7	SALA 1	SALA 9	SALA 10	SALA 11	SALA 12
10:30-11:30				**TALLER 1:** Neurooftalmología Pediátrica	**TALLER 2:** Programación Estimulador del Nervio Vago	**TALLER 3:** Emergencias y Urgencias en Neuropediatría	**TALLER 4:** Evaluación de enfermos neuromusculares mediante escalas		
11:30 - 12:00									
12:00-13:00				**TALLER 1:** Neurooftalmología Pediátrica	**TALLER 2:** Programación Estimulador del Nervio Vago	**TALLER 3:** Emergencias y Urgencias en Neuropediatría	**TALLER 4:** Evaluación de enfermos neuromusculares mediante escalas		
13:00-14.00	**Grupo de Trabajo:** TDAH y Trastornos Neurodesarrollo	**Grupo de trabajo:** Enfermedades Neuromusculares	**Grupo de Trabajo:** Trastornos del sueño	**Grupo de Trabajo:** Neuroinmunología y Neuroinfecciones	**Grupo de Trabajo:** Trastornos del movimiento	**Grupo de Trabajo:** Parálisis cerebral	**Grupo de Trabajo:** Epilepsia	**Grupo de Trabajo:** Lisosomales	**Grupo de Trabajo:** Ictus Pediátrico
14:00-15:00		SIMPOSIO LUNCH **EISAI - ESTEVE**	SIMPOSIO LUNCH **AVEXIS**						
15:00 -16:00				SIMPOSIO **HUMANA**	SIMPOSIO **ILLUMINA**	SIMPOSIO **EXELTIS**			
16:00 -17:00				SIMPOSIO **SANOFI**	SIMPOSIO **GW PHARMACEUTICALS**	SIMPOSIO **LAB. KURASANA**	SIMPOSIO **UCB PHARMA**		
17:00-18:00	SIMPOSIO PLENARIO **NOVARTIS**								
18:00-19:30	**MESA 1: NEUROTECH** *Impacto de la tecnología en la Neuropediatría del futuro*								
19:30-20:00	**ACTO INAUGURAL**								
21:00	**CÓCTEL DE BIENVENIDA**								

*Acreditación solicitada

CRONOGRAMA · VIERNES 24

VIERNES 24 DE MAYO DE 2019							
Horario	SALA PRINCIPAL	SALA CRISTAL	SALA 3+4+5	SALA 7	SALA 1	SALA 9	SALA 10
08:30-10:00				**CO 1.1 EPILEPSIA**	**CO 1.2 TDAH Y NEURODESARROLLO**	**CO 1.3 NEUROMETABÓLICAS**	**CO 1.4 NEUROMUSCULAR 1**
10:00-11:00				**C. POSTERS 1.1 EPILEPSIA**	**C. POSTERS 1.2 GENÉTICA**	**C. POSTERS 1.3 MISCELÁNEA**	**C. POSTERS 1.4 NEUROMUSCULAR**
11:00-11:30	**PAUSA CAFÉ - VISITA PÓSTERS**						
11:30-13:00	**MESA 2: EPILEPTOLOGÍA** *Abordaje terapéutico de las epilepsias refractarias no susceptibles de cirugía*						
13:00-14:00	**CONCLUSIONES GRUPOS DE TRABAJO**						
14:00-15:15		SIMPOSIO LUNCH **PTC THERAPEUTICS**	SIMPOSIO LUNCH **BIOGEN**				
15:15 -16:00	**VISITA PIE DE PÓSTER**						
16:00 -17:30	**MESA 3: FACE TO FACE (2X2)** *Diagnóstico genético vs. Diagnóstico secuencial*						
17:30-18:30	**EXPOSICIÓN BECAS SENEP 2018**						
18:30-19:00	**ENTREGA DE PREMIOS**						
19:00-20:30	**ASAMBLEA GENERAL SENEP**						
21:30	**CENA DEL CONGRESO**						

*Acreditación solicitada

CRONOGRAMA · SÁBADO 25

SÁBADO 25 DE MAYO DE 2019					
Horario	SALA PRINCIPAL	SALA 7	SALA 1	SALA 9	SALA 10
08:30-10:00		CO 2.1 PATOLOGÍA VASCULAR Y NEUROMUSCULAR	CO 2.2 INMUNOLOGÍA Y ENFERMEDADES INFECCIOSAS	CO 2.3 NEUROMETABÓLICAS Y MALFORMACIONES SNC	CO 2.4 GENÉTICA Y PATOLOGÍA NEUROLÓGICA NEONATAL
10:00-11:30		CO 3.1 GENÉTICA	CO 3.2 NEUROMUSCULAR 2	CO 3.3 TEA Y TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO	CO 3.4 MISCELÁNEA
11:30-12:00	PAUSA CAFÉ - VISITA PÓSTERS				
12:00-13:30	MESA 4: AVANCES TERAPÉUTICOS *Terapias avanzadas en Neuropediatria*				
13:30-14:15	CONFERENCIA MAGISTRAL *Current situation and future trends in SMA theraphy*				
14:15 -14:30	CLAUSURA OFICIAL				

*Acreditación solicitada

PROGRAMA · JUEVES 23

09:00 – 20:00 RECOGIDA DE DOCUMENTACIÓN

10:30 – 13:00 TALLERES DE TRABAJO
Horarios: 10:30h - 11:30h | 12:00h - 13:00h

TALLER 1: Neurooftalmología Pediátrica – Sala 7
Dra. Paloma Rozas Reyes y Dra. Carmen Costales
Servicio de Oftalmología. Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo.

TALLER 2: Programación Estimulador del Nervio Vago – Sala 1
Dra. Mª Luz Ruiz Falcó y Dra. Verónica Cantarín Extremera
Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid.

TALLER 3: Emergencias y Urgencias en Neuropediatría – Sala 9
Dra. Raquel Blanco Lago
Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo.
Dra. Nelly Álvarez Álvarez
Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario Cruces, Bilbao

TALLER 4: Taller práctico de evaluación de enfermos neuromusculares mediante escalas: valoración del paciente con AME – Sala 10
Dra. Laura Carrera
Servicio de Neuropediatría. Hospital San Juan de Dios, Barcelona.
Dra. Julita Medina Cantillo
Servicio de Rehabilitación. Hospital San Juan de Dios, Barcelona.

13:00 – 14:00 REUNIONES GRUPOS DE TRABAJO

GRUPO DE TRABAJO: TDAH y Trastornos Neurodesarrollo – Sala Principal
Coordinadores: Dra. Esther Cardo Jalón
Dra. Inmaculada Ramos Sánchez
Dr. Francisco Javier López-Pisón
Dr. Jesús Manuel Eirís Puñal
Dr. Mª Luisa Poch Olivé

GRUPO DE TRABAJO: Enfermedades neuromusculares – Sala de Cristal
Coordinador: Dr. David Gómez Andrés

GRUPO DE TRABAJO: Trastornos del movimiento – Sala 1
Coordinador: Dra. Belén Pérez Dueñas

GRUPO DE TRABAJO: Trastornos del sueño – Sala 3+4+5
Coordinador: Dra. Ana Pérez Villena

GRUPO DE TRABAJO: Neuroinmunología y Neuroinfecciones – Sala 7
Coordinadora: Dra. Thaís Armangué Salvador

GRUPO DE TRABAJO: Parálisis cerebral – Sala 9
Coordinador: Dr. José Luis Peña Segura

GRUPO DE TRABAJO: Epilepsia – Sala 10
Coordinadora: Dra. Rocío Sánchez-Carpintero Abad

GRUPO DE TRABAJO: Lisosomales – Sala 11
Coordinadora: Dra. Mireia del Toro Riera

GRUPO DE TRABAJO: Ictus Pediátrico – Sala 12
Coordinador: Dr. Pedro Castro de Castro

14:00–15:00 SIMPOSIOS LUNCH
Sala de Cristal - EISAI-ESTEVE (ver contenido pág. 61)
Sala 3+4+5 – AVEXIS (ver contenido pág. 61)

15:00–16:00 SIMPOSIOS PARALELOS
Sala 7 – HUMANA (ver contenido pág. 62)
Sala 1 – ILLUMINA (ver contenido pág. 62)
Sala 9 – EXELTIS (ver contenido pág. 62)

16:00–17:00 SIMPOSIOS PARALELOS
Sala 7 - SANOFI – TAKEDA – BIOMARIN – ULTRAGENYX (ver contenido pág. 62)
Sala 1 - GW PHARMACEUTICALS (ver contenido pág. 63)
Sala 9 – LABORATORIOS KURASANA (ver contenido pág. 63)
Sala 10 - UCB PHARMA (ver contenido pág. 63)

17:00–18:00 SIMPOSIO PLENARIO
Sala principal - NOVARTIS (ver contenido pág. 64)

18:00–19:30 MESA 1: NEUROTECH - "Impacto de la tecnología en la Neuropediatría del futuro"
Sala principal
Moderador: Dr. Ignacio Málaga

- **La era de la Inteligencia Artifical (IA) en neurociencias: cómo se va a transformar nuestra forma de trabajar en la próxima década**
  Sr. Julián Isla
  Miembro del Comité de Productos Medicinales Huérfanos, Agencia Europea del Medicamento (EMEA). Presidente y fundador de Fundación 29.

- **Interfaz máquina-cerebro**
  Dr. Iñaki Iturrate
  Senior Visiting Fellow. National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS), National Institute of Health (NIH). Bethesda, Estados Unidos.

19:30–20:00 ACTO INAUGURAL

20:15 Salida de Autobuses desde el Palacio de Congresos para el Cóctel de Bienvenida

21:00 CÓCTEL DE BIENVENIDA

PROGRAMA · VIERNES 24

08:30–10:00 **COMUNICACIONES ORALES 1.1 – EPILEPSIA**
Sala 7
Moderadores: Dra. Rocío Sánchez-Carpintero/ Dr. Ignacio Málaga

O-001
RENTABILIDAD DIAGNÓTICA DEL ESTUDIO GENÉTICO EN LAS EPILEPSIAS INFANTILES DE INICIO PRECOZ.LA IMPORTANCIA DEL FENOTIPADO
Smeyers Durá, Patricia; Martinez Castellano, Francisco; Menor, Francisco; Marco Hernández, Ana; Orellana, Carmen; Tomás Vila, Miguel; Roselló, Mónica; Monfort, Sandra; Oltra, Silvestre; Caro Llopis, Alfonso.
Hopsital Univesitario y Politécnico La Fe, Valencia, España.

O-002
ESTADO DE MAL MIOCLÓNICO EN ENCEFALOPATÍAS NO PROGRESIVAS. A PROPÓSITO DE 3 CASOS
Alarcón-Martinez, Helena[1]; San Nicolás-Fuertes, Davinia[1]; Martínez-Albaladejo, Inmaculada[2]; Ibañez-Micó, Salvador[1]; Valera-Párraga, Francisca[1]; Ceán-Cabrera, Lourdes[1]; Garnés-Sánchez, Carmen María[1]; Martínez-García, María Josefa[1]; Martínez-Salcedo, Eduardo[1].
[1]Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España; [2]Hospital Universitario Santa Lucía, Cartagena, España.

O-003
RESULTADOS DE UN PROGRAMA DE ACTIVIDAD FÍSICA EN PACIENTES CON EPILEPSIA DE DIFÍCIL CONTROL, MONITORIZADO MEDIANTE NUEVAS TECNOLOGÍAS
Ibáñez Micó, Salvador[1]; Martínez Albaladejo, Inmaculada[2]; Alarcón Martínez, Helena[1]; Martínez Ferrández, Carmen[2]; Ghandour Fabre, Diana[3]; Gómez Conesa, Antonia[4]; Martínez García, María Josefa[1]; Ceán Cabrera, Lourdes[1]; Cremades Sánchez, Estefanía[1]; Martínez Salcedo, Eduardo[1].
[1]Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España; [2]Hospital Universitario Santa Lucía, Cartagena, España; [3]Hospital Rafael Méndez, Lorca, España; [4]Universidad de Murcia, Murcia, España.

O-004
DEPLECIÓN DE NEUROTRANSMISORES EN ENCEFALOPATÍAS EPILÉPTICAS DE INICIO PRECOZ Y POSIBLES OPCIONES TERAPEÚTICAS
Juliá Palacios, Natalia[1]; Molina, Cristina[2]; Cortès-Saladelafont, Elisenda[3]; Sigatulina, María[4]; O'callaghan, Mar[1]; Ramirez, Alia[1]; Fons, Carmen[1]; Armstrong, Judith[1]; Artuch, Rafael[1]; Garcia Cazorla, Àngels[1].
[1]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España; [2]Consorci Sanitari de Terrassa, Terrassa, España; [3]Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona, España; [4]Hospital Universitari Vall d´Hebrón, Barcelona, España.

O-005
CANALOPATÍA KCNQ2: CARACTERIZACIÓN FENOTÍPICA Y MOLECULAR Y RESPUESTA A INHIBIDORES DE CANALES DE SODIO
Casas Alba, Dídac; Agut Quijano, Thais; García Cazorla, Àngels; Fons Estupiñá, Carmen.
Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

O-006

SÍNDROME DE PUNTA-ONDA CONTINUA DURANTE EL SUEÑO. ETIOLOGÍA, MANIFESTACIONES Y RESPUESTA AL TRATAMIENTO EN 24 PACIENTES.
Barzallo Moscoso, David; Vicente Rasomalala, Monica; Raspall Chaure, Miquell; Macaya Ruiz, Alfons; Estrada, Tania; Dougherty De Miguel, Lucia; Baró Serrano, Anna; Costa Comellas, Laura; Martinez De La Ossa Vela, Alejandro.
Neurología Pediátrica, Hospital Universitario Vall d'Hebron, España.

O-007
ESTATUS NO CONVULSIVO EN LA INFANCIA: UN RETO DIAGNÓSTICO. EXPERIENCIA EN NUESTRO CENTRO
Ruiz-Ayúcar De La Vega, Irene; Hernandez Fabian, Aranzazu; Alejos, Maria Victoria; Gomez De Quero, Pedro; Fernandez, Francisco; Vazquez, Gemma; Murga, Vega; Gonzalez, Elvira; Soto, Maria Isabel.
Complejo Asistencial De Salamanca, Salamanca, España.

O-008
ANÁLISIS COMPARATIVO DE LA CALIDAD DEL SUEÑO EN PACIENTES CON CRISIS EPILÉPTICAS NOCTURNAS CON RESPECTO A PACIENTES CON CRISIS DIURNAS
García Uzquiano, Rocío; Lasa Aranzasti, Amaia; Ortiz Caballero, Zuriñe; Laña Ruíz, Borja; Martínez-Múgica Barbosa, Otilia; Martí Carrera, Itxaso.
Hospital Donostia, San Sebastián, España.

O-009
EXPERIENCIA CON BRIVARACETAM EN PEDIATRÍA
Visa Reñé, Núria[1]; Raspall Chaure, Miquel[2]; Paredes Carmon, Fernando[1]; Macaya Ruiz, Alfons[2].
[1]Hospital Universitari Arnau de Vilanova, Lleida, España; [2]Hospital Universitari Vall d´Hebrón, Barcelona, España.

O-010
SÍNDROME DE WEST Y ESPASMOS INFANTILES EN SÍNDROME DE DOWN. SERIE DE CASOS DE LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS EN NUESTRO HOSPITAL.
Vieco García, Alberto[1]; Erostarbe Pérez, Montserrat[1]; García Fernández, Pilar[1]; Cabanyes Truffino, Javier[1]; Garriz Luis, Maite[2]; Irazabal, Nadia Inés[2]; De La Vega, Cristina[1]; Crespo Eguílaz, Nerea[2]; Moreno Villares, José Manuel[1]; Sánchez-Carpintero Abad, Rocío[1].
[1]Clínica Universidad de Navarra, Madrid, España; [2]Clínica Universidad de Navarra, Pamplona, España.

08:30–10:00 **COMUNICACIONES ORALES 1.2 - TDAH Y NEURODESARROLLO**
Sala 1
Moderadores: Dr. Adrián García-Ron / Dra. Raquel Blanco

O-011
CRITERIOS DE RESPUESTA APLICADOS POST HOC PARA SELECCIONAR ESTUDIOS CONTROLADOS, ALEATORIZADOS Y A CORTO PLAZO SOBRE LISDEXANFETAMINA DIMESILATO EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON TDAH
Newcorn, Jeffrey H[1]; Coghill, David R[2]; Chen, Jie[3]; Plaza Romero, Sylvia[4]; Werner-Kiechle, Tamara[5]; Banaschewski, Tobias[6].
[1]Mount Sinai School of Medicine, New York City, Estados Unidos; [2]University of Melbourne, Melbourne, Australia; [3]Shire, Miembro Del Grupo De Empresas de Takeda, Lexington, Estados Unidos; [4]Shire, Miembro Del Grupo De Empresas De Takeda, Madrid, España; [5]Shire, Miembro Del Grupo De Empresas De Takeda, Zug, Suiza; [6]University of Heidelberg, University of Heidelberg, Alemania.

O-012

BGAZE: VALIDACIÓN CLÍNICA DE UN MARCADOR OBJETIVO PARA EL DIAGNOSTICO DE TDAH BASADO EN VERGENCIA COGNITIVA.

Supèr, Hans[1]; Varela, Paloma[2]; Cañete, Josep[2]; Ramos-Quiroga, Josep Antoni[3].
[1]Universidad de Barcelona, Barcelona, España; [2]Consorci Sanitari del Maresme (CSdM), Mataro, España; [3]Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, España.

O-013

¿TDAH Y ALGO MÁS...? IMPORTANCIA DE LA COMORBILIDAD DESDE LA PRIMERA CONSULTA

Gallardo García, Rocío[1]; Salamanca Campos, Marina[1]; Polo Antúnez, Antonio[1]; Huete Hernani, Begoña[2]; Redondo Sánchez, Dámaris[1]; Ceballos Rodríguez, Isabel María[1]; Lorenzo, María[2]; Furones García, Marta[2]; García Gozalo, Macarena[2].
[1]Hospital Don Benito-Villanueva, Don Benito, España; [2]Hospital Infanta Cristina, Parla, España.

O-014

PERFIL TEMPO COGNITIVO LENTO EN UNA MUESTRA DE NIÑOS CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN/ HIPERACTIVIDAD

Cuevas Cervera, José Luis[1]; Rodríguez Quesada, Inmaculada[2]; Comino Martínez, María[2]; Melguizo Morales, María Del Carmen[2]; Cózar Olmo, Juan Alonso[2]; Sierra Córcoles, Concepción[1].
[1]Hospital Universitario de Jaén, Jaén, España; [2]Hospital San Agustín, Linares, España.

O-015

TRATAMIENTO CON GUANFACINA EN PACIENTES CON TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN E HIPERACTIVIDAD

Berzosa López, Raquel[1]; Civeira Marín, Ignacio[1]; Alba Jiménez, María[1]; López Sobrino, Gloria[2].
[1]Hospital General De Villalba, Collado-Vilallba, España.; [2]Hospital La Paz, Madrid, España.

O-016

NUEVA DIANA TERAPÉUTICA PARA EL SÍNDROME DE RETT: ANÁLISIS DE LAS ALTERACIONES EN EL RECEPTOR GABAÉRGICO GABA-A1R

Oyarzabal Sanz, Alfonso[1]; Xiol, Clara[1]; Castells, Alba Aina[1]; O'callaghan, Mar[1]; Fernández, Guerau[1]; Alcántara, Soledad[2]; Pineda, Mercè[1]; Armstrong, Judith[1]; Altafaj, Xavier[3]; García-Cazorla, Àngels[1].
[1]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España; [2]Universidad de Barcelona, Barcelona, España; [3]Idibell, Bellvitge, España.

O-017

PROGRAMA DE CRIBADO UNIVERSAL DEL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA CON M-CHAT R/F. ACTUALIZACIÓN DE RESULTADOS

Hernández Fabián, Aránzazu[1]; Magán Maganto, María Del Carmen[2]; Bejarano Martín, Álvaro[2]; Ruíz-Ayúcar De La Vega, Irene[1]; Martínez Velarte, María José[3]; Domínguez Martín, Cristina[4]; Parrilla Escobar, María Avelina[4]; Flores Robaina, Noelia[2]; Jenaro Río, Cristina[2]; Canal Bedia, Ricardo[2].
[1]Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca, España; [2]Universidad de Salamanca, Salamanca, España; [3]Complejo Asistencial de Zamora, Zamora, España; [4]Hospital Clínico Universitario, Valladolid, España.

O-018

SÍNDROME DE DOWN: DESARROLLO COGNITIVO Y TE VERDE

Irazabal, Nadia Ines[1]; Martin López, Laura[1]; Manzanilla Zapata, Oscar[1]; Gambra, Leire[1]; Garriz-Luis, Maite[1]; Vieco García, Alberto[2]; García, Pilar[2]; Cabanyes, Javier[2]; Crespo-Eguilaz, Nerea[1]; Sánchez-Carpintero, Rocío[1].
[1]Clínica Universidad de Navarra, Pamplona, España; [2]Clínica Universidad de Navarra, Madrid, España.

O-019

FUNCIONAMIENTO EJECUTIVO EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL E INTELIGENCIA LÍMITE

Erostarbe Pérez, Montserrat[1]; Reparaz Abaitua, Charo[2]; Magallón Recalde, Sara[2]; Martínez Pérez, Lourdes[3]; Crespo-Eguílaz, Nerea[4].
[1]Clínica Universidad de Navarra, Madrid, España; [2]Facultad de Psicología y Educación, Universidad de Navarra, Pamplona, España; [3]Facultad de Psicología, Universidad Complutense, Madrid, España; [4]Clínica Universidad de Navarra, Pamplona, España.

O-020

EVOLUCIÓN DEL LENGUAJE A LOS 4 AÑOS EN UNA MUESTRA DE PREMATUROS TARDÍOS Y NACIDOS A TÉRMINO

Gutiérrez Cruz, Nuria; Martin Del Valle, Fernando; Carrasco Marina, Mª Llanos.
Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés, Madrid, España.

08:30–10:00 **COMUNICACIONES ORALES 1.3 – NEUROMETABÓLICAS**

Sala 9

Moderadores: Dr. Luis González / Dra. Cristina Amigo

O-021

LEUCODISTROFIA HIPOMIELINIZANTE POR PÉRDIDA DE DEGS1: PERFIL CLÍNICO, GENÉTICO Y NEUROIMAGEN EN LOS PRIMEROS 19 PACIENTES Y SU POTENCIAL TRATAMIENTO

Aguilera Alb**ESA, SERGIO1; PANT, DEVESH C2; SCHLUTER, AGATHA2; YOLDI, MARÍA EUGENIA1; FOURCADE, STEPHANE2; LAUNAY, NATHALIE2; JOYA, JAVIER2; CAS**asnovas, Carlos[2]; Ruiz, Montserrat[2]; Pujol, Aurora[2].
[1]Complejo Hospitalario de Navarra-Navarrabiomed, Pamplona, España; [2]Bellvitge-IDIBELL, Barcelona, España.

O-022

ESPECTRO NEUROLÓGICO DE LAS SEIPINOPATÍAS (BSCL2), UN DEFECTO DEL METABOLISMO DE LOS LÍPIDOS COMPLEJOS

Darling, Alejandra; O´callaghan, María Del Mar; Nascimento, Andrés; Ortez, Carlos Ignacio; Natera, Daniel; González, Verónica; Delgadillo, Verónica; Gonzalez, Julieta; Jiménez Mallebrera, Cecilia; García Cazorla, Ángeles.
Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

O-023

DISREGULACIÓN DE MARCADORES NEUROBIOLÓGICOS CRUCIALES PARA EL NEURODESARROLLO EN LOS ECM DE LOS NEUROTRANSMISORES

Tristán Noguero, Alba[1]; Molero, Marta[1]; Willemsen, Michel[2]; Opladen, Thomas[3]; Pons, Roser[4]; Thony, Beat[5]; Horvath, Gabriella[6]; Artuch, Rafael[1]; Sabidó, Eduard[7]; García Cazorla, Àngels[1].
[1]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España; [2]Radboud University Medical Center, Nijmegen, Países Bajos, Holanda; [3]University Children's Hospital, Heidelberg, Alemania; [4]Agia Sofia Hospital, Athens, Grecia; [5]University Children's Hospital, Zurich, Suiza; [6]University of British Columbia, Vancouver, Canadá; [7]Centre de Regulació Genòmica (CRG), Barcelona, España.

O-024

HIPOPLASIA PONTOCEREBELOSA TIPO 1 (HPC1): FENOTIPOS VARIABLES EN PACIENTES CON MUTACIONES EN EL GEN EXOSC3

Vázquez Piqueras, Mireia[1]; De Azúa, Begoña[2]; Fuentes Pita, Patricia[3]; Martí, Itxaso[4]; Delgadillo, Verónica[1]; Pérez Dueñas, Belén[5]; Espinós, Carmen[6]; Nascimento, Andrés[1]; O`callaghan, María Del Mar[1]; Darling, Alejandra[1].
[1]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España; [2]Fundación Hospital Son Llàtzer, Son Ferriol, España; [3]Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, España; [4]Hospital Donostia, San Sebastián, España; [5]Hospital Universitari Vall d´Hebrón, Barcelona, España; [6]Centro de Investigación Príncipe Felipe de Valencia, Valencia, España.

O-025

ENFERMEDADES DESMIELINIZANTES EN PEDIATRIA: EXPERIENCIA DE UN HOSPITAL TERCIARIO

Pereira-Resquin Galvan, Osvaldo Gabriel[1]; Alemany Albert, Marta[2]; Tomas Vila, Miguel[2].
[1]Universidad CEU Cardenal Herrera, Valencia, España; [2]Hospital Universitario y Politecnico La Fe, Valencia, España.

O-026

TERAPIA CELULAR, ¿ALTERNATIVA TERAPÉUTICA EN LA ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA A X?

Cantarin Extremera, Veronica[1]; Melen, Gustavo J[1]; Fournier Del Castillo, Maria Concepción[1]; Cámara Barrio, Silvia[1]; Jiménez Legido, María[1]; Blanco Lago, Raquel[2]; Ramirez Orellana, Manuel[1]; González Gutiérrez-Solana, Luis[1].
[1]Hospital del Niño Jesús, Madrid, España; [2]Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, España.

O-027

MUTACIONES EN TRAPPC11 ASOCIADOS A TRASTORNO DE MOVIMIENTO Y MICROCEFALIA GRAVE POSTERIOR A TRIGGER INFECCIOSO EN 4 PACIENTES

Rivera Sanchez, Noelia; Gonzalez, Verónica; Ortez, Carlos; Nascimento, Andrés; Yubero, Delia; García Cazorla, Àngels; Juliá Palacios, Natalia.
Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

O-028

GENERACIÓN DE UN NUEVO MODELO CELULAR DE LA DEFICIENCIA DE LA TIROSINA HIDROXILASA, UN PARKINSONISMO INFANTIL

Tristán Noguero, Alba[1]; Fernández Carasa, Irene[2]; Calatayud, Carles[2]; Domingo Jiménez, Rosario[3]; Pineda, Mercé[1]; Raya, Ángel[4]; García Cazorla, Àngels[1]; Consiglio, Antonella[5].
[1]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España; [2]Hospital Universitario Bellvitge-IDIBELL, Hospitalet de Llobregat, España; [3]Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España; [4]Centre de Medicina Regenerativa de Barcelona (CMRB), Hospitalet de Llobregat, España; [5]Hospital Universitario Bellvitge-IDIBELL, Esplugues de Llobregat, España.

O-029

ENFERMEDADES DE LA VESÍCULA SINÁPTICA: DEFINICIÓN CLÍNICA Y FISIOPATOLÓGICA DE UNA CATEGORÍA EMERGENTE DE ENFERMEDADES RARAS DEL NEURODESARROLLO

Juliá Palacios, Natalia[1]; Cortès-Saladelafont, Elisenda[2]; Tristán-Noguero, Alba[1]; Pías, Leticia[1]; Darling, Alejandra[1]; Oyarzábal, Aida[1]; Artuch, Rafael[1]; García Cazorla, Àngels[1].
[1]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España; [2]Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona, España.

O-030

XANTOMATOSIS CEREBROTENDINOSA: UNA LEUCODISTROFIA TRATABLE
Camacho, Ana[1]; Uriarte, David[1]; Ruiz, Pedro[2]; Núñez, Noemí[1]; García, María[3]; Martínez De Aragón, Ana[1]; González Gutiérrez-Solana, Luis[4]; Simón, Rogelio[1].
[1]Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España; [2]CEDEM, Madrid, España; [3]IMEGEN, Valencia, España; [4]Hospital del Niño Jesús, Madrid, España.

08:30–10:00 **COMUNICACIONES ORALES 1.4 - NEUROMUSCULAR 1**
Sala 10
Moderadores: Dr. Samuel Ignacio Pascual / Dr. Daniel Natera

O-031
ESTUDIO CLÍNICO RETROSPECTIVO DE UNA COHORTE DE PACIENTES CON SINDROMES MIASTÉNICOS CONGÉNITOS SIN RESPUESTA A ANTICOLINESTERÁSICOS
Elipe Maldonado, Cristina[1]; Natera De Benito, Daniel[2]; Carrera García, Laura[2]; Expósito Escudero, Jessica[2]; Ortez, Carlos[2]; Nascimento, Andrés[2].
[1]Hospital Universitario de Fuenlabrada, Fuenlabrada, España; [2]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

O-032
CARACTERIZACIÓN CLÍNICA, HISTOPATOLÓGICA Y MOLECULAR DE UNA COHORTE AMPLIA DE PACIENTES CON MIOPATÍA CONGÉNITA
Natera De Benito, Daniel; Carrera García, Laura; Expósito Escudero, Jessica; Ortez, Carlos; Jou, Cristina; Jiménez Mallebrera, Cecilia; Colomer Oferil, Jaume; Palau, Francesc; Nascimento, Andrés.
Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

O-033
TERAPIA GÉNICA DE REEMPLAZO (TGR) AVXS-101 PARA LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL DE TIPO 1 (AME1): ACTUALIZACIÓN DEL ESTUDIO PIVOTAL DE FASE III (STR1VE)
Day, John W.[1]; Chiriboga, Claudia A.[2]; Crawford, Thomas O.[3]; Darras, Basil T.[4]; Finkel, Richard S.[5]; Connolly, Anne M.[6]; Lannaccone, Susan T.[7]; Ruiz, Carmen[8]; Truncated, Authorship[9]; Mendell, Jerry R.[10].
[1]Stanford University Medical Center, Stanford, Estados Unidos; [2]Columbia University Medical Center, New York, Estados Unidos; [3]Johns Hopkins Medicine, Baltimore, Estados Unidos; [4]Boston Children's Hospital, Boston, Estados Unidos; [5]Nemours Children's Hospital, Orlando, Estados Unidos; [6]Washington University School of Medicine, St. Louis, Estados Unidos; [7]University of Texas Southwestern Medical Center, Dallas, Estados Unidos; [8]AveXis, Inc, Bannockburn, Estados Unidos; [9]Complete author list will be included at presentation, Bannockburn, Estados Unidos; [10]Center for Gene Therapy Nationwide Children's Hospital, Columbus, Estados Unidos.

O-034
NEUROPATÍAS HEREDITARIAS DE INICIO PRECOZ: CORRELACIÓN FENOTIPO-GENOTIPO
Nolasco Tovar, Gregorio Alexander; Carrera, Laura; Bobadilla, Edna; Debora, Itzep; Exposito, Jesica; Natera, Daniel; Colomer, Jaume; Nascimento, Andres; Ortez, Carlos.
Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

O-036

MIOPATIA MIOTUBULAR XLMTM: ESPECTRO CLÍNICO, ANATOMOPATOLOGICO Y GENÉTICO. ACTUALIZACIÓN EN TERAPIA GÉNICA
Itzep Pérez, Debora Coritza; Natera, Daniel; Carrera, Laura; Exposito, Jesica; Jou, Cristina; Codina, Anna; Jimenez Mallebrera, Cecilia; Colomer, Jaume; Nascimento, Andres; Ortez, Carlos.
Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

O-037
EVALUACIÓN DEL PROTOCOLO DE ADMINISTRACION INTRATECAL DE NUSINERSEN: UTILIDAD DE LA NEUROIMAGEN EN PACIENTES COMPLEJOS
Carrera, Laura; Natera, Daniel; Muchart, Jordi; Lázaro, Juan José; Expósito, Jéssica; Ortez, Carlos; Nascimento, Andrés.
Hospital Sant Joan de Deu, Barcelona, España.

O-038
ESTUDIO LONGITUDINAL DE LA HISTORIA NATURAL DE ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO 2 Y 3: PREPARÁNDONOS PARA LOS ENSAYOS CLÍNICOS
Exposito Escudero, Jesica Maria; Natera De Benito, Daniel; Carrera Garcia, Laura; Frongia, Anna Lia; Alarcon, M; Borras, A.; Armas, J.; Medina, Julita; Ortez Gonzalez, Carlos; Nascimento Osorio, Andres.
Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

O-039
ATAXIA DE FRIEDREICH, DESCRIPCIÓN DE UNA SERIE DE 18 CASOS Y USO DE IDEBENONA
García Romero, María Del Mar; López Sobrino, Gloria; Tirado Requero, Pilar; Velázquez Fragua, Ramón; Zea Polanco, Paula Marbella; Pascual Pascual, Samuel Ignacio.
Hospital Universitario La Paz, Madrid, España.

O-040
EFICACIA A LARGO PLAZO DE ATALURENO EN EL TRATAMIENTO DE LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE DEBIDA A MUTACIÓN SIN SENTIDO: DATOS OBSERVACIONALES DEL REGISTRO STRIDE
Nascimento, Andres[1]; Ortez, Carlos[1]; Colucci, Salvatore[2]; Kristensen, Allan[2]; Santos, Claudio[2]; Trifillis, Panayiota[2]; Zhang, Olivia[2]; Delage, Abdallah[3].
[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona, España; [2]PTC Therapeutics, South Plainfield, Estados Unidos; [3]PTC Therapeutics, Zug, Suiza.

10:00–11:00 **COMUNICACIONES PÓSTERS ORALES 1.1 – EPILEPSIA**
Sala 7
Moderadores: Dra. María Luz Ruiz-Falcó / Dr. Antonio Hedrera

PO-001
SEGURIDAD NEUROCOGNITIVA DEL PERAMPANEL COMO TERAPIA AÑADIDA EN EPILEPSIA REFRACTARIA EN LA INFANCIA Y SU RELACIÓN CON EL SUEÑO
Torralba González-Mohíno, Patricia[1]; Soto Insuga, Víctor[2]; Rubio Fernández, Patricia[1]; Martínez Del Río, Carmen[1]; Bote Gascón, Marta[1]; Arias Vivas, Eva[1]; Rodríguez Rojo, Marina Laura[1]; García Ron, Adrián[1].
[1]Hospital Clínico San Carlos, Madrid, España; [2]Fundación Jiménez Díaz, Madrid, España.

PO-002

ANÁLISIS DE EPILEPSIA CON PUNTA ONDA CONTINUA DURANTE EL SUEÑO LENTO (POCSL) EN PACIENTES CON LESIÓN TALÁMICA.
López Lobato, Mercedes; Calderón Romero, Maria; Muñoz Cabeza, Maria; Blanco Martínez, Bárbara; Arce Portillo, Elena; Alonso Luengo, Olga; Madruga Garrido, Marcos.
Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.

PO-003
EXPERIENCIA CON PERAMPANEL EN 2 PACIENTES CON EPILEPSIA FOCAL CON EVOLUCIÓN A PUNTA ONDA CONTINUA DURANTE SUEÑO LENTO (EPOCS) POR MUTACIÓN GRIN2A.
Rodrigo Moreno, Maria; Soto Insuga, Victor; Losada Del Pozo, Rebeca; Martinez Cayuelas, Elena; Moreno Vinues, Beatriz; Guerrero Lopez, Rosa.
Fundación Jiménez Díaz, Madrid, España.

PO-004
PREVALENCIA DE DIFICULTADES DE APRENDIZAJE EN NIÑOS CON EPILEPSIA IDIOPATICA
Ortiz De Zarate Caballero, Zuriñe; Lasa Aranzasti, Amaia; Laña Ruiz, Borja; Martinez-Múgica Barbosa, Otilia; Martí Carrera, Itxaso.
Hospital Donostia, San Sebastián, España.

PO-005
ENCEFALITIS DE RASMUSSEN Y TRATAMIENTO CON ADALIMUMAB: REPORTE DE UN CASO
Nolasco Tovar, Gregorio Alexander; Muchart, Jordi; Rumia, Jordi; Lopez, Ana; Ramírez, Alia; Aparicio, Javier.
Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

PO-006
BRIVARACETAM EN ESTATUS REFRACTARIO QUE NO HA RESPONDIDO PREVIAMENTE A LEVETIRACETAM
Domínguez Carral, Jana[1]; Zurita Fernández, Concepción[2]; Sansa Fayos, Gemma[1]; Escofet Soteras, Concepción[1]; García Puig, Montserrat[1]; Roche Martínez, Ana[1]; García Catalán, María Jesús[1].
[1]Corporació Sanitari Parc Tauli, Sabadell, España; [2]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

PO-007
PARKINSONISMO EN UN CASO DE SÍNDROME DE DRAVET
Cebrian Nebot, Carolina De Lidon; Macias Mojon, Maria; Ibañez Sada, Adriana; Garriz Luis, Maite; Sánchez-Carpintero Abad, Rocío.
Clínica Universidad de Navarra, Pamplona, España.

PO-008
ALTERACIONES EN METABOLISMO FOSFO-CÁLCICO EN PACIENTE EPILÉPTICO, NO SIEMPRE PRODUCIDAS POR ANTIEPILÉPTICOS
Navarro Abia, Virginia[1]; Prochazkova, Michaela[1]; Pérez Sebastián, Isabel[1]; Villalobos Reales, Johanna[1]; Martínez-Villasante Alemán, Alicia[1]; Luján Martínez, Jorge[1]; Cusco Fernández, María Jesús[1]; Bernardino Cuesta, Beatriz[2]; Jiménez Martínez, José[1].
[1]Hospital Universitario Sanitas La Moraleja, Madrid, España; [2]Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid, España.

PO-009

ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA PRECOZ Y TRASTORNO DEL MOVIMIENTO SECUNDARIOS A VARIANTE EN HOMOCIGOSIS EN KCNA1. DESCRIPCIÓN DE UN NUEVO FENOTIPO CLÍNICO

Bonino, Margherita[1]; Verdura, Edgard[2]; Schlüter Martín, Agatha[2]; Pujol, Aurora[2]; Castellano, Antonio[3]; Fons Estupiña, Maria Carme[1].
[1]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España; [2]Idibell, Barcelona, España; [3]Universidad de Sevilla, Sevilla, España.

PO-010

RETRASO PSICOMOTOR EN HIJO DE MADRE CON VALPROICO DURANTE EL EMBARAZO, NO SIEMPRE ES LO QUE PARECE

Martinez-Villasante Aleman, Alicia; De Castro De Castro, Pedro; Buenache Espartosa, Raquel; Muñoz Gómez, Celia; Ríos Gómez, Patricia; Arias Novas, Begoña.
Hospital de la Zarzuela, Madrid, España.

10:00–11:00 COMUNICACIONES PÓSTERS ORALES 1.2 – GENÉTICA

Sala 1

Moderadores: Dra. María Itxaso Martí / Dra. Àngels García-Cazorla

PO-011

TRAPC11 COMO CAUSA DE COREA BENIGNA EN LA EDAD PEDIÁTRICA

Costa Comellas, Laura[1]; Marcé Grau, Anna[2]; Baró Serrano, Anna[1]; Dougherty De Miguel, Lucía[1]; Baide, Heidy[1]; Correa, Marta[1]; Gómez Andrés, David[1]; Munell, Francina[1]; Macaya, Alfons[1]; Pérez Dueñas, Belén[1].
[1]Hospital Universitari Vall d´Hebrón, Barcelona, España; [2]Vall d'Hebron Research Institute, Barcelona, España.

PO-012

SÍNDROME DE ANGELMAN: REVISIÓN DE 13 CASOS CON DIAGNÓSTICO GENÉTICO CONFIRMADO

Martínez Albaladejo, Inmaculada[1]; Serrano Antón, Ana Teresa[2]; De San Nicolás Fuertes, Davinia[2]; Cremades Sánchez, Estefanía[2]; Ibáñez Micó, Salvador[2]; Ceán Cabrera, Lourdes[2]; Martínez García, Mªjosefa[2]; Alarcón Martínez, Helena[2]; Guillén Navarro, Encarna[2]; Martínez Salcedo, Eduardo[2].
[1]Hospital Universitario Santa Lucía, Cartagena, Murcia, España; [2]Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España.

PO-013

DIFERENCIAS FENOTIPICAS SEGÚN EL SEXO EN PACIENTES CON MUTACION EN EL GEN PCDH19

AnTicona Huaynate, Jennifer; Pijuan Marquilles, Jordi; Yubero, Delia; Caicedo, Gabriela; Hoenicka, Janet; Palau, Francesc; Ortigoza Escobar, Juan Dario.
Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

PO-014

FENOTIPO COGNITIVO-CONDUCTUAL DE 17 PACIENTES CON MICRODUPLICACIÓN 15Q13.3

Escofet Soteras, Concepción[1]; Baena, Neus[1]; Gabau, Elisabeth[2]; Garcia, Montserrat[1]; Maqueda, Elena[1]; Ramirez, Ariadna[2]; Joga, Lorena[2].
[1]Corporació Sanitaria Parc Tauli, Sabadell, España; [2]Corporació Sanitaria Parc Taulí, Sabadell, España.

PO-015

RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO DE LA SECUENCIACIÓN DEL EXOMA EN NIÑOS CON ENCEFALOPATÍA SINDRÓMICA: NUESTRA CASUÍSTICA
Bonilla Díaz, Inmaculada; Márquez De Prado Yagüe, Marta; González García, Laura; Gómez, Francisco; Jadraque, Rocío; Gutiérrez, María; García, Elena.
Hospital General Universitario, Alicante, España.

PO-016
ANOMALÍAS TRACTOGRÁFICAS EN PACIENTES CON MUTACIÓN DEL GEN *EBF3*
Fernández Perrone, Ana Laura[1]; Jimenez De Domingo, Ana[1]; Martín Fernandez Mayoralas, Daniel[1]; Jimenez De La Peña, Mar[1]; Alcaraz, Luis A.[2]; Alvarez, Sara[3]; Fernández- Jaén, Alberto[1].
[1]Hospital Universitario Quirónsalud, Madrid, Pozuelo De Alarcón, España; [2]Bioarray, Alicante, España; [3]Nimgenetics, Madrid, España.

PO-017
MIOCARDIOPATÍA COMO SIGNO DE DEBUT EN ATAXIA DE FRIEDREICH
Jiménez Marina, Lorena; González Alguacil, Elena; González Santiago, Pilar; Rojo Sombrero, Henar; García Cerro, Estefanía; Reyes Martín, Alejandro; Gómez Carrasco, Jose Ángel.
Hospital Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares, España.

PO-018
LEUCODISTROFIA HIPOMIELINIZANTE TIPO 10 POR MUTACIÓN EN HETEROCIGOSIS COMPUESTA EN EL GEN PYCR2.
Ferragut Ferretjans, Fernando; Conejo Moreno, David; Elizondo Alzola, Ainhoa; Hortigüela Saeta, Montesclaros.
Hospital Universitario, Burgos, España.

PO-019
X-TOCOMIR: UNA COMBINACIÓN DE ANTIOXIDANTES (VITAMINAS C Y E) DESIGNADA MEDICAMENTO HUÉRFANO PARA EL SÍNDROME X-FRÁGIL
Calvo Medina, Rocio[1]; Perez, Lucia[1]; Quintero, Carolina[2]; Casado, Yolanda[1]; De Diego, Yolanda[1].
[1]Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga, España; [2]IBIMA, Málaga, España.

PO-020
RENTABILIDAD DIAGNÓSTICA DEL CGH ARRAY EN CONSULTA DE NEUROPEDIATRÍA EN UN HOSPITAL COMARCAL
Ghandour Fabre, Diana[1]; Mula García, Jose Antonio[1]; Ibáñez Micó, Salvador[2]; Valera Párraga, Francisca[2]; Serrano Antón, Ana Teresa[2]; Garrido Sánchez, María Jesús[2]; Balaguer De La Oliva, Marta[1]; Hernández Pérez De Alejo, Ana Lilia[1].
[1]Hospital Universitario Rafael Mendez, Lorca-Murcia, España; [2]Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España.

10:00–11:00 **COMUNICACIONES PÓSTERS ORALES 1.3 – MISCELÁNEA**

Sala 9
Moderadores: Dra. Elena Martínez-Cayuelas / Dr. Rafael Pardo

PO-021
TRASTORNO POR DÉFICIT DE ATENCIÓN/HIPERACTIVIDAD Y HÁBITOS DE VIDA EN NIÑOS Y ADOLESCENTES
Martín Fernández-Mayoralas, Daniel[1]; Párraga Fuentes, Juan Luis[1]; Fernández-Perrone, Ana Laura[1]; Jiménez De Domingo, Ana[1]; Tirado, Maria Pilar[2]; Calleja-Pérez, Beatriz[3]; López-Martín, Sara[4]; Albert, Jacobo[4]; Muñoz-Jareño, Nuria[5]; Fernández-Jaén, Alberto[1].
[1]Hospital Universitario Quirón, Pozuelo De Alarcón, España; [2]Hospital Universitario La Paz, Madrid, España; [3]Centro de Salud Doctor Cirajas, Madrid, España; [4]Centro Psicológico Neuromottiva, Madrid, España; [5]Hospital Quirón Sur, Alcorcón, España.

PO-022
RENDIMIENTO DE LA NEUROIMAGEN EN EL TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA
Oreña Ansorena, Virginia; Blanco Lago, Raquel; Hedrera Fernández, Antonio; Fernández Castiñeira, Sara; González Jiménez, David; Quesada Colloto, Paula; Nonide Mayo, Laura; Martín Ramos, Silvia; Álvarez Álvarez, Nelly; Málaga Diéguez, Ignacio.
Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, España.

PO-023
CÓDIGO ICTUS EN UN CASO DE ARTERIOPATÍA FOCAL UNILATERAL
Polanco Zea, Paula Marbella; Martínez –villasante Alemán, Alicia; García Romero, María Del Mar; Velázquez Fragua, Ramón; López Sobrino, Gloria; Verdú Sánchez,, Cristina; Fuentes Gimeno, Blanca; Pascual Pascual, Samuel Ignacio; Tirado Requero, Pilar.
Hospital Universitario La Paz, Madrid, España.

PO-024
INFARTO ISQUEMICO CEREBELOSO SECUNDARIO A DISECCION ESPONTANEA DE ARTERIA VERTEBRAL. A PROPOSITO DE UN CASO
Gembero Esarte, Eva; Naberan Mardaras, Izaskun; Gonzalez Arza, Nerea; Esparza Estaun, Joaquin; Aguilera Albesa, Sergio; Yoldi Petri, Maria Eugenia.
Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona, España.

PO-025
PROYECTO FORMATIVO BIDIRECCIONAL NEUROPEDIATRIA SEVILLA-ZARAGOZA. PRIMERA PARTE EN ZARAGOZA
López Pisón, Javier[1]; Madruga Garrido, Marcos[2].
[1]Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España; [2]Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.

PO-026
PREDISPOSICIÓN Y VALIDACIÓN DEL USO DE WHATSAPP COMO MÉTODO DE COMUNICACIÓN CON FAMILIAS
Amado Puentes, Alfonso[1]; Villar Rodríguez, Noa[2]; Pereiro Fernández, Sara[2]; García, Laura[2].
[1]Hospital Alvaro Cunqueiro, Vigo, España; [2]Amado Clínica Pediátrica, Pontevedra, España.

PO-027

ESTUDIU PRELIMINAR VIABILIDAD SESIONES DE TECNICAS DE RELAJACIÓN EN LA CEFALEA
Bordoy Riera, Andreva[1]; Ruiz, Mari Angeles[2]; Pinzón, Gloria[1]; Pons, Montserrat[1]; Rubies, Julia[2]; Grimalt, Antonia[2]; Cordova, Ester[2]; Carmona, Miquel[3].
[1]Hospital Manacor, Manacor, España; [2]Hospital Son ESpasses, Palma, España; [3]Hospital Son ESpasses, Manacor, España.

PO-028
HALLAZGOS CLÍNICO-RADIOLÓGICOS DEL SÍNDROME SMART EN 2 PACIENTES PEDIÁTRICOS
Baró Serrano, Anna[1]; Raspall Chaure, Miquel[1]; Juliá Palacios, Natalia[2]; Delgado Alvarez, Ignacio[1]; Costa Comellas, Laura[1]; Dougherty De Miguel, Lucía[1]; Felipe Rucián, Ana[1]; Estrada Rivera, Tania[1]; Barzallo, David[1]; Macaya, Alfons[1].
[1]Hospital Universitarı Vall d´Hebrón, Barcelona, España; [2]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

PO-029
TRASTORNO DE SUEÑO DE LA MADRE Y EL RECIEN NACIDO, FACTORES PREDISPONENTES
Prados, María[1]; Moro, Georgina[1]; Lagares, Almudena[1]; Fernandez, Ana Noelia[2]; La Orden, Enrique[3].
[1]Hospital Universitario Infanta Elena, Valdemoro, España; [2]Complejo Asistencial Universitario de León, León, España; [3]Complejo Asistencial Universitario de León, Valdemoro, España.

PO-040
PACIENTES CON MIGRAÑA BASILAR: DESCRIPCIÓN DE UNA SERIE DE CASOS
Perez-Villena, Ana; De La Serna Martínez, María; Batista Ferreira, Rosa Ángela; Alcalde, Ana; Del Valle Pérez, Ruth; Raga, Teresa; Barrios Tascón, Ana; Pacheco Cumani, Mónica; Plazaloa, Ane; Fernández Pascual, María.
Hospital Infanta Sofia, San Sebastián de los Reyes, España.

10:00–11:00 **COMUNICACIONES PÓSTERS ORALES 1.4 - NEUROMUSCULAR**
Sala 10
Moderadores: Dra. Laura Carrera / Dr. Borja Bernardo

PO-030
TORTICOLIS EN LACTANTE REGURGITADOR: DEL SANDIFER A LA CALCINOSIS TUMORAL CON ABSCESO RETROFARÍNGEO. LA IMPORTANCIA DE LA EXPLORACIÓN NEUROLÓGICA
Mazagatos Angulo, Diana; Martínez Martín, Carmela.
Hospital Universitario del Henares, Coslada, España.

PO-031
ENCEFALITIS DE EVOLUCIÓN TÓRPIDA. PRESENTACIÓN ATÍPICA DE INFECCIÓN POR BARTONELLA HENSELAE.
Guerrero Moreno, Noelia[1]; Rivera Sanchez, Noelia[2]; Croché Santander, Borja[1]; Delgado Rioja, María Ángeles[1]; Gómez Santos, Elisabeth[1]; Mora Navarro, David[1].
[1]Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva, España; [2]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

PO-032

ANÁLISIS DEL ESTADO DE SALUD BUCODENTAL EN LOS PACIENTES CON PARÁLISIS CEREBRAL (PC) DE UN HOSPITAL SECUNDARIO

Miras Aguilar, Isabel; Mateo Martínez, Gonzalo; Andrés Bartolomé, Angélica; Olalla Nadal, Fátima; Montes Martín, Laura; Llorente Ruiz, Cristina; Gil Moreno, Fernando; Torralba González De Suso, Miguel; Arriola Pereda, Gema.
Hospital Universitario, Guadalajara, España.

PO-033

DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA TIPO MEGACONIAL (DMCM): A PROPOSITO DE UN CASO

Pitarch **CASTELLANO, INMACULADA; MARCO HERNÁNDEZ, ANA V.; DAMIÁ VIDAL, MARÍA; ÉVOLE BUSELLI, MONTSERRAT; MARTINEZ CASTELLANO, FRANCISC**o; Smeyers Durá, Patricia; Téllez De Meneses Lorenzo, Montserrat; Tomás Vila, Miguel.
Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia, España.

PO-034

PACIENTE CON AME TIPO1 TRATADA CON TERAPIA GÉNICA SUSTITUTIVA

Santana Artiles, Alexandre; Sebastián García, Irma; Florido, Alberto; De Nicolás Carro, Ana; Toledo Bravo De Laguna, Laura; Cabrera López, José Carlos; Santana Rodriguez, Alfredo.
Hospital Universitario Materno Infantil de Canarias, Las Palmas de Gran Canarias, España.

PO-035

EFICACIA DEL EMPLEO DE FLECAINIDA EN EL TRATAMIENTO DE LA PARAMIOTONÍA CONGÉNITA DE VON EULENBURG

Ghandour Fabre, Diana[1]; Ibáñez Micó, Salvador[2]; Martínez Salcedo, Eduardo[2]; Alarcón Martínez, Helena[2]; Cremades Sánchez, Estefanía[2]; Valera Párraga, Francisca[2]; Serrano Antón, Ana Teresa[2]; Cean Cabrera, Lourdes[2]; Martínez García, Maria Josefa[2].
[1]*Hospital Universitario Rafael Mendez, Lorca, España;* [2]*Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España.*

PO-036

EFECTOS DEL TRATAMIENTO PRESINTOMÁTICO CON NUSINERSEN EN UNA PACIENTE CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

Álvarez Molinero, Mireia; Gómez Andrés, David; Gratacós Viñola, Margarida; Toro Tamargo, Esther; González Gardo, Laura; Macaya Ruiz, Alfons; Munell Casadesús, Francina.
Hospital Universitari Vall d´Hebrón, Barcelona, España.

PO-037

DISTROFIA MUSCULAR POR MUTACIONES EN TRAPPC11: APORTE DE UN NUEVO CASO

Sariego Jamardo, Andrea; Pérez Poyato, María Del Socorro; Fontalba Romero, Ana; Fernández Menéndez, Andrea.
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander, España.

PO-038

VARIABILIDAD FENOTÍPICA INTRAFAMILIAR EN DOS CASOS DE DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS 2C

Valencia, María Cristina[1]; Andrés, Marta[2]; Sánchez, Marina Ginesa[2]; Cebrian, Rosalía[2]; Cancho, Ramón[2]; Hedrera, Antonio[2]; Garrote, José Antonio[2].
[1]*Complejo Asistencial de Zamora, Zamora, España;* [2]*Hospital Universitario del Río Hortega, Valladolid, España.*

PO-039

EXPANDIENDO EL FENOTIPO PIGG: CAUSA DE NEUROPATÍA CONGÉNITA SENSITIVA AXONAL
Costa Comellas, Laura; Baró Serrano, Anna; Dougherty De Miguel, Lucía; Barzallo, David; Estrada, Tania; Felipe Rucián, Ana; Gómez Andrés, David; Macaya, Alfons; Gratacós, Margarida; Munell, Francina.
Hospital Universitari Vall d´Hebrón, Barcelona, España.

11:00–11:30 PAUSA CAFÉ | VISITA PÓSTERS

11:30–13:00 MESA 2: EPILEPTOLOGÍA - "Abordaje terapéutico de las epilepsias refractarias no susceptibles de cirugía"
Sala principal
Moderador: Dr. Francesc Xavier Sanmartí

- **Conceptos básicos y experiencia con LCM, dieta cetogénica y ENV**
  Dr. Francesc Xavier Sanmartí
  Exjefe de Sección de Neurofisiología y de la Unidad de Epilepsia. Servicio de Neurología. Hospital San Juan de Dios, Barcelona.

- **Tratamiento de las encefalopatías epilépticas del RN y lactante**
  Prof. Olivier Dulac
  Servicio de Neurología Pediátrica. CHU Paris - Hôpital Necker-Enfants Malades, París, Francia.

- **Tratamiento de las encefalopatías epilépticas del niño y adolescente**
  Prof. Bernardo Dalla Bernardina
  Unidad de Neuropsiquiatría Infantil. Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona - Ospedale Borgo Roma, Italia.

13:00–14:00 EXPOSICIÓN DE LA ACTIVIDAD DE LOS GRUPOS DE TRABAJO

14:00–15:15 SIMPOSIOS LUNCH
Sala de Cristal - PTC THERAPEUTICS (ver contenido pág. 65)
Sala 3+4+5 - BIOGEN (ver contenido pág. 65)

15:15–16:00 VISITA PÓSTERS (ver Pósters pág. 42)
Vestíbulo principal

16:00–17:30 MESA 3: FACE TO FACE (2X2) - "Diagnóstico genético vs. Diagnóstico secuencial"

Sala principal
Moderador: Dra. Ana Camacho

- **Equipo a favor del Diagnóstico genético**
  Dr. Pablo Lapunzina
  INGEMM (HULP) -IDIPAZ, Hospital Universitario La Paz, Madrid.
  Dr. Julián Nevado
  INGEMM (HULP) -IDIPAZ, Hospital Universitario La Paz, Madrid.
  CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras), Madrid.

- **Equipo a favor del método diagnóstico "secuencial"**
  Dr. Samuel I. Pascual
  Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario La Paz, Madrid.
  Dra. Àngels García-Cazorla
  Servicio de Neuropediatría. Hospital San Juan de Dios, Barcelona.

17:30–18:30 EXPOSICIÓN BECAS SENEP 2018

- María Jiménez Legido. *Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.*
  Utilidad del doppler transcraneal en la evaluación y seguimiento de niños con síndrome de sturge-weber

- Cristina Molina Anguita. *Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona*
  Inmunofenotipaje linfocitario de pacientes con enfermedad neurológica inmunomediada, uso como predictor de desarrollo de encefalitis autoinmune post-herpética y para la monitorización al tratamiento con rituximab

- Julia Sala Coromina. *Hospital Vall Hebrón, Barcelona*
  Caracterización clínica y determinación de biomarcadores en las interferonopatías tipo 1

- Luis Miguel García Cárdaba. *Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid*
  Impacto neurológico en la infección por citomegalovirus congénito. Implicación pronóstica tras la implantación de un cribado neonatal

- Elena Martínez Del Val. *Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid*
  Salud ósea en pacientes neurológicos con movilidad reducida

- Irene Martínez Sobrino. *Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid*
  Impacto en las habilidades cognitivas de los recién nacidos muy prematuros de edad preescolar tras el entrenamiento con una novedosa plataforma virtual de neurorrehabilitación

18:30–19:00 ENTREGA DE PREMIOS Y DISTINCIONES SENEP

19:00–20:30 ASAMBLEA GENERAL DE LA SENEP

21:30 CENA DE LA REUNIÓN

PROGRAMA · SÁBADO 25

08:30–10:00 COMUNICACIONES ORALES 2.1 – PATOLOGÍA VASCULAR Y NEUROMUSCULAR
Sala 7
Moderadores: Dra. Ana Camacho / Dr. Ramon Cancho

O-041
APLICACION DE UN CODIGO ICTUS INTRAHOSPITALARIO EN DOS HOSPITALES DE LA COMUNIDAD VALENCIANA
Marco Hernández, Ana Victoria[1]; Jadraque Rodríguez, Rocío[2]; Téllez De Meneses Lorenzo, Montserrat[1]; Tomás Vila, Miguel[1].
[1]Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia, España; [2]Hospital General Universitario de Alicante, Alicante, España.

O-042
COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS DEL TRASPLANTE HEPÁTICO EN PEDIATRÍA
Vila Bedmar, Sara; Díaz Ruiz, Laura; Puente Torres, Alejandro; Camacho Salas, Ana; Medina Benítez, Enrique; López Fernández, Eduardo; Martínez De Aragón, Ana; Moreno Mendieta, Marina; González De La Aleja, Jesús; Belda Hofheinz, Sylvia.
Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España.

O-043
ENFERMEDAD DE MOYAMOYA: DESCRIPCIÓN DE UNA SERIE DE CASOS
Nieto Barceló, Juan José; Gonzalo Alonso, Isabel; González Montes, Noelia De Las Nieves; Alemany Albert, Marta; Tomás Vila, Miguel.
Hospital Universitario La Fe, Valencia, España.

O-044
REVISIÓN DE CASOS DE TROMBOSIS VENOSA CEREBRAL (TVC) EN UN HOSPITAL TERCIARIO
Marco Hernández, Ana Victoria; Rubio Atienza, Yolanda; Torrejón Rodríguez, Laura; Téllez De Meneses Lorenzo, Montserrat; Beseler Soto, Beatriz; Tomás Vila, Miguel.
Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia, España.

O-045
TROMBECTOMÍA MECÁNICA EN ADOLESCENTE CON ICTUS ISQUÉMICO BASILAR
Chacón Pascual, Almudena; Vázquez López, María; De Castro De Castro, Pedro; Miranda Herrero, María Concepción; Ramajo Polo, Alba; Barredo Valderrama, Estíbaliz; Martínez-Villasante Alemán, Alicia; Castro Reyes, Enrique; Saura Lorente, Javier.
Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España.

O-046
ANÁLISIS DESCRIPTIVO DE LOS PACIENTES DE NUESTRO HOSPITAL CON ENFERMEDAD DE MOYA-MOYA
Calderón Romero, María; Moreno García, María Del Mar; Martín Talavera, María; Álvarez Domínguez, Miguel Ángel; Arce Portillo, Elena; Pérez-Torres Lobato, María Del Rosario; Pareja Bosch, Ana; Alonso Luengo, Olga.
Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.

O-047

ESPECTRO CLINICO DE LAS ALFA-DISTROGLICANOPATIAS

Exposito Escudero, Jesica Maria; Carrera **GARCIA, LAURA; NATERA DE BENITO, DANIEL; BOBADILLA, EDNA; CODINA, ANNA; JOU MUÑOZ, CRISTINA; FONS ESTUPIÑA, CARMEN; COLOME**r Oferil, Jaume; Ortez Gonzalez, Carlos; Nascimento Osorio, Andres.

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

O-048

POLINEURITIS INFLAMATORIA DESMIELINZANTE CRÓNICA (CIDP): REVISIÓN DE 5 CASOS

García Romero, María Del Mar; Velázquez Fragua, Ramón; Tirado Requero, Pilar; López Sobrino, Gloria; Zea Polanco, Paula Marbella; Pascual Pascual, Samuel Ignacio.

Hospital Universitario La Paz, Madrid, España.

O-049

DEBILIDAD PROGRESIVA SUBAGUDA DE ORIGEN NEUROGENO: ESCLEROSIS LATERAL AMIOTROFICA JUVENIL

Exposito Escudero, Jesica Maria; Carrera Garcia, Laura; Natera De-Benito, Daniel; Delgadillo Chilavert, Veronica; Julia Palacios, Natalia Alexandra; Pons Odena, Marti; Colomer Oferil, Jaume; Ortez Gonzalez, Carlos Ignacio; Nascimento Osorio, Andres.

Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

O-050

NUESTRA EXPERIENCIA EN LA ADMINISTRACIÓN DE NUSINERSEN EN PACIENTES CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

Martínez García, María Josefa[1]; Martínez Salcedo, Eduardo[1]; Ceán Cabrera, Lourdes[1]; Martínez Albaladejo, Inmaculada[1]; Ibáñez Micó, Salvador[1]; Alarcón Martínez, Helena[1]; Valera Párraga, Francisca[1]; Cremades Sánchez, Estefanía[1]; Ghandour Fabre, Diana[2]; Martínez Segovia, Maria Carmen[1].

[1]*Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España;* [2]*Hospital Dr. Rafael Méndez, Lorca, Murcia, España.*

08:30–10:00 COMUNICACIONES ORALES 2.2 – INMUNOLOGÍA Y ENFERMEDADES INFECCIOSAS

Sala 1

Moderadores: Dra. Thaís Armangué / Dra. Verónica Cantarín

O-051

COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS EN PACIENTES HOSPITALIZADOS POR GRIPE

Chacón Pascual, Almudena; Solís, Gonzalo; Gonzélez, Felipe; Miranda, María Concepción; González, María Isabel; Barredo, Estíbaliz; Ramajo, Alba; Vázquez, María; De Castro, Pedro; Rodriguez, Rosa.

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España.

O-052

SÍNDROME OPSOCLONUS MIOCLONUS. EXPERIENCIA EN LOS ÚLTIMOS 12 AÑOS EN UN HOSPITAL TERCIARIO: INICIO Y SEGUIMIENTO A MEDIO-LARGO PLAZO, SECUELAS NEUROCOGNITIVAS Y POSIBLES FACTORES ASOCIADOS

Jiménez Legido, María; Cantarín Extremera, Verónica; Melero Llorente, Javier; Fournier Del Castillo, María De La Concepción; Cámara Barrio, Silvia; Bernardino Cuesta, Beatriz; González Alguacil, Elena; Pérez Rodríguez, Isabel; Duat Rodríguez, Anna; González Gutiérrez-Solana, Luis.

Hospital del Niño Jesús, Madrid, España.

O-053

IMPORTANCIA DE UNA CONSULTA DE PATOLOGÍA NEUROINMUNE, CASUÍSTICA DE UN HOSPITAL TERCIARIO

Cantarín Extremera, Veronica; González Gutierrez-Solana, Luis; Jimenez Legido, Maria; Duat Rodriguez, Anna; Bernardino Cuesta, Beatriz; Garcia Peñas, Juan José; López Marín, Laura; Ruiz-Falcó Rojas, Maria Luz.
Hospital del Niño Jesús, Madrid, España.

O-054

ENCEFALITIS POR HERPES 6 ¿EXISTE UNA PATRÓN CLÍNICO RECONOCIBLE?

Salmón Rodríguez, Amaia; Elosegui Castellanos, Amagoia; García Ribes, Ainhoa; Martínez Gonzalez, Maria Jesús.
Hospital de Cruces, Barakaldo, España.

O-055

LEUCOENCEFALOPATIA MULTIFOCAL NO PROGRESIVA INMUNOMEDIADA POR ARBOVIRUS

Nolasco Tovar, Gregorio Alexander[1]; Ramirez Zamora, Mauricio[2]; Mena, Dimitri[2]; Sanchez V, Ricardo[2]; Santamaria, Rafael[2]; Ortez, Carlos Ignacio[3].
[1]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España; [2]Hospital de niños Benjamín Bloom, San Salvador, El Salvador; [3]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, El Salvador.

O-056

CONVULSIONES, ¿UNA MANIFESTACIÓN INUSUAL DE LA GRIPE?

Alemany Albert, Marta; Pacheco Campello, Joan; Moya Domingo, Fernando; Tomás Vila, Miguel.
*Hospit***AL UNIVERSITARIO Y POLITÉCNICO LA FE, VALENCIA, ESPAÑA.**

O-057

ECEFALOPATÍA-ENCEFALITIS ASOCIADA A VIRUS DE INFLUENZA. EXPERIENCIA EN UN CENTRO TERCIARIO.

García Cárdaba, Luis Miguel; Martínez Sobrino, Irene; Martínez Del Val, Elena; Moreno Mendieta, Marina; Camacho Salas, Ana; Núñez Enamorado, Noemí; Simón De Las Heras, Rogelio.
Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España.

O-058

ENCEFALITIS DE RASMUSSEN CON BUENA EVOLUCIÓN. ¿DEBEMOS AMPLIAR EL ESPECTRO CLINICO?

Subirón Ortego, Raquel[1]; Sangrós Giménez, Ana[1]; Bernadó Fonz, Raquel[1]; Monge Galindo, Lorena[1]; Cantarín Extremera, Verónica[2]; Pérez Jiménez, María Angeles[2]; García-Peñas, Juan José[2]; Lopez Lafuente, Amparo[1]; López Pisón, Javier[1]; Peña Segura, Jose Luis[1].
[1]Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España; [2]Hospital del Niño Jesús, Madrid, España.

O-059

SÍNDROME COGNITIVO-AFECTIVO POR CEREBELITIS POSTINFECCIOSA

Boronat, Susana[1]; Turón, Eulalia[1]; García-Sánchez, Carmen[1]; Valle, Jose María[1]; Carbonell, Emma[1]; Coca, Elisabet[1]; Hornos, Celia[2]; Moliner, Elisenda[1].
[1]Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, España; [2]Hospital Quirónsalud Vallès, Sabadell, España

08:30–10:00 COMUNICACIONES ORALES 2.3 - NEUROMETABÓLICAS Y MALFORMACIONES SNC
Sala 9
Moderadores: Dra. Andrea Sariego / Dra. Otilia Martínez-Múgica

O-061
TOPIRAMATO COMO PREVENCIÓN DE EPISODIOS STROKE-LIKE EN EL SÍNDROME DE STURGE WEBER
Sanc**H**ez Sanchez, Gloria; García Campos, Óscar; Velilla Antolín, Diana; Verdú Pérez, Alfonso; Herrera López, María; Íñigo Martín, Gema; Sánchez Sánchez, Laura; Hoyos Leyva, Cristina.
Hospital Virgen de la Salud, Toledo, España.

O-062
SERIE DE PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE ENFERMEDAD DE JOUBERTS EN UN HOSPITAL TERCIARIO
Marco Hernández, Ana Victoria; Menor Serrano, Francisco; Beseler Soto, Beatriz; Tomás Vila, Miguel.
Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia, España.

O-063
DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR DE CREATINA CEREBRAL: UNA NUEVA MUTACIÓN
Vintimilla Andrade, Juan Esteban; Medina Martinez, Inmaculada; Roldan Aparicio, Susana; Arrabal Fernandez, Luisa.
Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España.

O-064
LEUCOENCEFALOPATÍA CON CALCIFICACIONES (LCQ) CON MUTACIÓN SNORD 118 Y TRATAMIENTO CON BEVACIZUMAB
Marco Hernández, Ana Victoria[1]; De Diego Almarza, Victor[2]; Padrón, Lídia[1]; Smeyers Durá, Patricia[1]; Tomás Vila, Miguel[1].
[1]Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia, España; [2]Hospital de Vilajoiosa, Vilajoiosa, España.

O-065
HOMOCISTINURIA, LA GRAN DESCONOCIDA.
Fernandez Ventureira, Victor; Hidalgo Sanz, Juan; Rubio Sanchez, Patricia; Andres Zallo, Laura; Bernado Fonz, Raquel; Martinez De Morentin Navarcorena, Ana Laura; Sangros Gimenez, Ana; Subiron Ortego, Raquel; Perez Delgado, Raquel; Garcia Jimenez, Inmaculada.
Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

O-066
DISCAPACIDAD INTELECTUAL, LEUCOENCEFALOPATÍA Y ATAXIA CEREBELOSA: REPORTE DE 4 PACIENTES CON ACIDURIA L-2 HIDROXIGLUTÁRICA
Lubián Gutiérrez, Manuel[1]; Casado, Mercedes[2]; Gómez Chiari, Marta[2]; Yubero, Delia[2]; Armstrong, Judith[2]; Martorell, Loreto[2]; Julia, Natalia[2]; García-Cazorla, Ángeles[2]; Ortigoza Escobar, Juan Darío[2].
[1]Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz, España; [2]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

O-067
FENOTIPOS ASOCIADOS A LA DEFICIENCIA DE ECHS1: SÍNDROME DE LEIGH Y DISQUINESIA PAROXÍSTICA
Lubián Gutiérrez, Manuel[1]; Casas Alba, Dídac[2]; Yubero, Delia[2]; Pérez-Gay, Laura[3]; García-Cazorla, Ángeles[2]; Delgadillo Chilavert, Verónica[2]; Ortigoza Escobar, Juan Darío[2].
[1]Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz, España; [2]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España; [3]Hospital Comarcal Monforte de Lemos, Monforte de Lemos, España.

O-068
VARIABILIDAD FENOTÍPICA EN DOS PACIENTES CON BPAN POR MUTACIÓN EN EL GEN WDR45: ANÁLISIS DE DOS CASOS
Marco Hernández, Ana Victoria; Martínez Castellano, Francisco; Menor Serrano, Francisco; Téllez De Meneses Lorenzo, Montserrat; Smeyers Durá, Patricia; Tomás Vila, Miguel.
Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia, España.

O-069
IMPLICACIÓN DEL FOLATO CEREBRAL EN LA PATOLOGÍA NEUROLÓGICA
Furones GArcía, Marta[1]; Chumillas Calzada, Silvia[2]; Martín Hernández, Elena[2]; Quijada Fraile, María Del Pilar[2]; Martínez Azorín, Francisco[2].
[1]Hospital Infanta Cristina, Parla, España; [2]Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España.

08:30–10:00 **COMUNICACIONES ORALES 2.4 - GENÉTICA Y PATOLOGÍA NEUROLÓGICA NEONATAL**
Sala 10
Moderadores: Dr. Marcos Madruga / Dra. Cristina Rodríguez

O-070
ANÁLISIS DE RENTABILIDAD DEL ESTUDIO GENÉTICO MEDIANTE ARRAY-CGH EN UNA CONSULTA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA
Urtiaga Valle, Sarai[1]; Gil Fournier, Belén[1]; Ramiro Leon, Maria Soraya[1]; Labrador Marcos, Sergio[1]; Gil-Olarte Montesinos, Irene[1]; Martin Ávila, Guillermo[1]; Medranda Corral, Jaime Antonio[1]; Escolar Escamilla, Eduardo[2]; Martínez Menéndez, Beatriz[2].
Hospital Universitario de Getafe, Madrid, España.

O-071
ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA: NUESTRA EXPERIENCIA CON LOS ESTUDIOS DE SECUENCIACIÓN/EXOMA
Martínez De Morentin Navarcorena, Ana Laura; Monge Galindo, Lorena; Bernadó Fonz, Raquel; Marín Andrés, Marta; Navarro Rodriguez-Villanueva, Álvaro Pedro; Izquierdo Álvarez, Silvia; López Lafuente, Amparo; García Jiménez, Maria Concepción; Peña Segura, Jose Luis; López Pisón, Javier.
Hospital Miguel Servet, Zaragoza, España.

O-072
RENDIMIENTO DIAGNOSTICO DE CGH-ARRAYS EN UNA SERIE DE 353 PACIENTES CON ANOMALIAS CONGENITAS Y/O TRASTORNOS DE NEURODESARROLLO
Cebrián Fernández, Rosalía; Andrés De Alvaro, Marta; Priede, Juan Manuel; Raya, Irene; Escribano Garcia, Carla; Hedrera Fernández, Antonio; Mulero Collantes, Ines; Cancho Candela, Ramón; Garrote, Jose Antonio.
Hospital Universitario del Río Hortega, Valladolid, España.

O-073
TEST DE CGH-ARRAYS EN LAS CONSULTAS DE NEUROPEDIATRÍA: RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO Y ANÁLISIS DE RESULTADOS
García-Prieto Sánchez, Soledad; Lorenzana Iglesias, Marta; Capilla Berzosa, Rocío; Parés Ponce, José; García Pérez, María Asunción; Martínez Granero, Miguel Ángel.
Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Alcorcón, España.

O-074

INCESTIGACIÓN GENÉTICA EN LA PARÁLISIS CEREBRAL DE ETIOLOGÍA NO FILIADA

Marco Hernández, Ana Victoria; Roselló Piera, Mónica; Pitarch Castellano, Inmaculada; Tomás Vila, Miguel.
Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia, España.

O-075

ICTUS EN PERIODO NEONATAL ¿PODEMOS MEJORAR EL DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO?

Vila Bedmar, Sara; Martínez González, Ricardo; Camacho Salas, Ana; Núñez Enamorado, Noemí; Palomares Eraso, María; Carbayo Jiménez, Tania; Moreno Mendieta, Marina; Martínez De Aragón, Ana; Liébana De Rojas, Constanza; Moral Pumarega, Mª Teresa.
Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España.

O-076

MELATONINA COMO ALTERNATIVA A LA SEDACIÓN EN LA REALIZACIÓN DE RM EN EL NEONATO

Martínez Del Río, Carmen; Rodríguez Rojo, Marina Laura; Bote Gascón, Marta; Arias Vivas, Eva; Llanos Pérez, David; De La Pedraja Gómez-Ceballos, Íñigo; Arruza Gómez, Luis; Martínez Orgado, José A.; De Santos Moreno, María Teresa; García Ron, Adrián.
Hospital Clínico San Carlos, Madrid, España.

O-077

SEGUIMIENTO A DOS AÑOS DE RECIÉN NACIDOS CON ENCEFALOPATÍA HIPÓXICO-ISQUÉMICA MODERADA-GRAVE SOMETIDOS A HIPOTERMIA TERAPÉUTICA ENTRE LOS AÑOS 2009-2016.

Nuñez Enamorado, Noemi; Soriano Ramos, Maria; Torres Valdivieso, Maria Jose; Moral Pumarega, María Teresa; Orbea, Carlos; Pallas Alonso, Carmen Rosa; Martinez De Aragon, Ana; Camacho Salas, Ana; Simon De Las Heras, Rogelio.
Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España.

O-078

ESTUDIO PROSPECTIVO DE PACIENTES CON PARÁLISIS BRAQUIAL OBSTÉTRICA. ANÁLISIS DE FACTORES PRONÓSTICOS EN LA EVOLUCIÓN

Moreno Mendieta, Marina; Carbayo Jimenez, Tania; García Cardaba, Luis Miguel; Martínez Del Val, Elena; Martínez Sobrino, Irene; Vila Bedmar, Sara; Nuñez Enamorado, Noemí; Simón De Las Heras, Rogelio; Camacho Salas, Ana.
Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España.

O-079

ESTUDIO DESCRIPTIVO SOBRE EL TRATAMIENTO DE LAS CRISIS EPILÉPTICAS SINTOMÁTICAS EN EL RECIÉN NACIDOS A TÉRMINO (RNT)

Arias Vivas, Eva; Rodríguez Rojo, Marina Laura; Bote Gascón, Marta; Martinez Del Río, Carmen; García Ron, Adrian.
Hospital Clínico San Carlos, Madrid, España.

10:00–11:30 COMUNICACIONES ORALES 3.1 – GENÉTICA
Sala 7
Moderadores: Dr. Alfons Macaya / Dr. Sergio Aguilera

O-080
RESPUESTAS DIAGNÓSTICAS EN LA DISCAPACIDAD INTELECTUAL CON PRUEBAS DE SECUENCACIÓN MASIVA: COMPARATIVA DEL RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO DE NUESTRO PANEL DIRIGIDO Y LA SECUENCIACIÓN MASIVA DEL EXOMA
Tirado Requero, Pilar; Santos Simarro, Fernando; García-Miñaur, Sixto; López Sobrino, Gloria; Rufo Rabadán, Virginia; Martínez-Villasante Alemán, Alicia; Vallespín, Elena; Del Pozo, Angela; Pascual Pascual, Samuel Ignacio; Palomares Bralo, María.
Hospital Universitario La Paz, Madrid, España.

O-081
ESCOLARIZACIÓN EN PACIENTES CON SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI: REVISIÓN DE CASOS
Martínez-Villasante Aleman, Alicia[1]; Polanco Zea, Paula Marbella[2]; García Romero, María Del Mar[2]; Velázquez Fragua, Ramón[2]; López Sobrino, Gloria[2]; Pascual Pascual, Samuel Ignacio[2]; Tirado Requero, Pilar[2].
[1]Hospital de la Zarzuela, Madrid, España; [2]Hospital Universitario La Paz, Madrid, España.

O-082
RETRASO INTELECTUAL, AUTISMO Y EPILEPSIA DE CAUSA GENÉTICA
Pareja Bosch, Ana; Pérez-Torres Lobato, Maria Del Rosario; González-Meneses López, Antonio; Alonso Luengo, Olga; Moreno García, Maria Del Mar; Martín Talavera, María.
Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.

O-083
VARIANTES EN PTEN EN UNA SERIE DE PACIENTES PEDIÁTRICOS. DESCRIPCIÓN FENOTÍPICA
Tóffoli, María Victoria; Campistol, Jaume; Salvador Hernández, Hector; Martinez Monseny, Antonio; Fons Estupiñà, Carme.
Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

O-084
IMPLICACIÓN DE LOS AVANCES GENÉTICOS EN LA CONSULTA DE NEUROPEDIATRÍA
Ferragut Ferretjans, Fernando; Conejo Moreno, David; Elizondo Alzola, Ainhoa; Hortigüela Saeta, Montesclaros; Bernues Lopez, Elena; Bolea Muguruza, Gabriela.
Hospital Universitario, Burgos, España.

O-085
SÍNDROME DE PHELAN MCDERMID (DEL22Q13.3 O SHANK3): REPORTE DE 11 CASOS
Anticona Huaynate, Jennifer; Martinez, Antonio; Alcalá, Adrián; Yubero Siles, Delia; Martorell Sampol, Loreto; Hernando Davalillo, Cristina; Casas Lopez, Jesus; O´callaghan Gord, Maria Del Mar; Phelan Mcdermid, Grupo; Ortigoza Escobar, Juan Dario.
Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

O-086
MUTACION EN ATP1A3 CAUSANTE DE SINDROME CAPOS
Toledo Bravo De Laguna, Laura[1]; Pérez Dueñas, Belén[2]; Santana Artiles, Alexandre[1]; Sebastián García, Irma[1]; Rodríguez Hernández, Carla[1]; Florido Rodríguez, Alberto[1]; De Nicolás Carro, Ana[1]; Cabrera López, José Carlos[1].
[1]Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno-Infantil de Las Palmas, Las Palmas de Gran Canaria, España; [2]Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, España.

O-087
COREODISTONIA DE INICIO RÁPIDO SIN PARKINSONISMO POR MUTACIÓN EN EL GEN *ATP1A3*
Tóffoli, María Victoria[1]; Yubero, Delia[1]; Delgadillo, Verónica[1]; Ortega Rodríguez, Monserrat[2]; Ortigoza-Escobar, Juan Darío[1].
[1]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España; [2]Hospital General Universitario de Albacete, Albacete, España.

O-088
DISQUINESIAS POR MUTACIÓN EN EL GEN ADCY5: REPORTE DE 2 PACIENTES
Vazquez Piqueras, Mireia[1]; Yubero, Delia[1]; García-Oguiza, Alberto[2]; Campistol, Jaume[1]; Ortigoza-Escobar, Juan Darío[1].
[1]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España; [2]Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

O-089
CARACTERÍSTICAS Y PROGRESIÓN EN EL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE X FRÁGIL (SXF) EN LA PROVINCIA DE JAÉN TRAS INTERVENCIÓN FORMATIVA
Sierra Córcoles, Concepción[1]; Parrilla Sierra, Rosario[2]; Martínez Cañamero, Antonio[1]; Jiménez Jurado, Beatriz[1]; Gómez Garrido, Inmaculada[1]; Garrido Casado, Jesús[1]; Cuevas Cervera, José Luis[1].
[1]Hospital Universitario de Jaén, Jaén, España; [2]Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España.

10:00–11:30 **COMUNICACIONES ORALES 3.2 – NEUROMUSCULAR 2**
Sala 1
Moderadores: Dr. Andrés Nascimiento / Dra. Saray Rekarte

O-090
VALOR DE LA TERAPIA GÉNICA DE REEMPLAZO AVXS-101 PARA LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL DE TIPO 1 (AME1): MEJORA DEL PRONOSTICO CON REDUCCIÓN DE LA HOSPITALIZACIÓN
Schultz, Meredith[1]; Swoboda, Kathryn[2]; Farrar, Michelle[3]; Mcmillan, Hugh[4]; Parsons, Julie[5]; Ruiz, Carmen[1]; Kernbauer, Elaine[1]; Farrow, Marcia[1]; Truncated, Authorship[6]; Strauss, Kevin A.[7].
[1]AveXis, Inc, Estados Unidos; [2]Massachusetts General Hospital, Estados Unidos; [3]Sydney Children's Hospital, Australia; [4]Canada Children's Hospital of Eastern Ontario, Canadá; [5]Children's Hospital Colorado, Estados Unidos; [6]Complete author list will be included at presentation, Estados Unidos; [7]Clinic for Special Children, Estados Unidos.

O-091
VARIABILIDAD EN EL FENOTIPO EN UNA COHORTE DE PACIENTES CON MIOPATÍA CONGÉNITA POR MUTACIONES EN EL GEN *TTN*
Natera De Benito, Daniel; Carrera García, Laura; Expósito Escudero, Jessica; Ortez, Carlos; Jou, Cristina; Jiménez Mallebrera, Cecilia; Colomer Oferil, Jaume; Palau, Francesc; Nascimento, Andrés.
Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

O-092

EPISODIOS DE RABDOMIOLISIS ASOCIADOS A DEBILIDAD MUSCULAR, CRISIS METABÓLICA Y ARRITMIA CARDIACA, SIGNOS GUÍA DE DEFECTOS EN EL GEN TANGO2

Carrera, Laura[1]; Natera, Daniel[1]; Julia, Natalia[1]; O'callaghan, Mar[1]; Eirís, Jesús[2]; Delgadillo, Verónica[1]; Jou, Cristina[1]; Expósito, Jéssica[1]; Ortez, Carlos[1]; Nascimento, Andrés[1].
[1]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España; [2]Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, España.

O-093

MIOPATÍA CONGÉNITA POR DÉFICIT DE SELENOPROTEÍNAS: REVISIÓN DE 7 CASOS

Cremades Sánchez, Estefanía[1]; Natera De Benito, Daniel[2]; Furones García, Marta[3]; Bobadilla Quesada, Edna[2]; Expósito Escudero, Jessica[2]; Carrera García, Laura[2]; Ortez, Carlos[2]; Jiménez Mallebrera, Cecilia[2]; Jou Muñoz, Cristina[2]; Nascimento, Andrés[2].
[1]Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España; [2]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España; [3]Hospital Infanta Cristina, Parla, España.

O-094

RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO DE LA SECUENCIACIÓN DE NUEVA GENERACIÓN (NGS) EN ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES EN LA EDAD PEDIÁTRICA.

Fernandez García, Miguel Angel; Blanco Arias, Patricia; Simón Sánchez, Javier; Córdoba, Marta; Rebolo Bardanca, Paula; Caballero García De Oteyza, Andrés.
Health in Code S.L, A Coruña, España

O-095

EFECTO DEL ATALURENO SOBRE LA EDAD DE PÉRDIDA DE DEAMBULACIÓN EN LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE POR MUTACIÓN SIN SENTIDO: DATOS OBSERVACIONALES DEL REGISTRO STRIDE

Nascimento, Andres[1]; Ortez, Carlos[1]; Colucci, Salvatore[2]; Kristensen, Allan[2]; Santos, Claudio[2]; Trifillis, Panayiota[2]; Zhang, Olivia[2]; Delage, Abdallah[3].
[1]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de LLobregat. Barcelona, España; [2]PTC Therapeutics, South Plainfield, New Jersey, Estados Unidos; [3]PTC Therapeutics, Zug, Suiza.

O-096

FIBROADIPOSE INFILTRATION SCORES OF SPECIFIC MUSCLES ARE INFLUENCED BY DISEASE DURATION IN PARTIAL MEROSIN DEFICIENCY

Gómez - Andrés, David[1]; Haberlova, Jana[2]; Costa Comellas, Laura[1]; Kyncl, Martin[2]; Munell, Francina[1]; Gómez García De La Banda, Marta[3]; Sánchez-Montáñez, Ángel[1]; Castiglioni, Claudia[4]; Carlier, Robert-Yves[3]; Quijano - Roy, Susana[3].
[1]Hospital Universitari Vall d´Hebrón, Barcelona, España; [2]Faculty Hospital Motol, Praga, República Checa; [3]Hôpital Raymond Poincaré, Garches, Francia; [4]Clínica los Condes, Santiago de Chile, Chile.

O-097

SÍNDROME DE GUILLAIN BARRÉ EN LA INFANCIA. REVISIÓN DE CASOS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL.

Pérez González, Daniel; Sariego Jamardo, Andrea; Caldeiro Díaz, María Jesús; García García, Antonio; Orizaola Balaguer, Pedro José; Pérez Poyato, María Del Socorro; Justel Rodríguez, María; Urdiales Sánchez, Sara; Fernández Lozano, Gema; Fernández Torre, José Luis.
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander, España.

O-098

ESCOLIOSIS RÁPIDAMENTE PROGRESIVA DE DEBUT EN LOS PRIMEROS 2 AÑOS DE VIDA. REVISIÓN DE CASOS CLÍNICOS Y CARACTERIZACIÓN DEL FENOTIPO ASOCIADO A *FKBP14.*

Furones García, Marta[1]; Natera De Benito, Daniel[2]; Cremades Sánchez, Estefanía[3]; Bobadilla Quesada, Edna[2]; Ortez, Carlos[2]; Carrera García, Laura[2]; Expósito Escudero, Jessica[2]; Jou Muñoz, Cristina[2]; Colomer, Jaume[2]; Nascimento, Andrés[2].
[1]Hospital Infanta Cristina, Parla, España; [2]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España; [3]Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España.

O-099

DEBUT PEDIÁTRICO DE NEUROPATÍA HEREDITARIA CON SUSCEPTIBILIDAD A LA PARÁLISIS POR PRESIÓN (NHPP)

Martínez Sobrino, Irene; Martínez Del Val, Elena; Garcia Cardaba, Luis Miguel; Moreno Mendieta, Marina; Simón De Las Heras, Rogelio; Nuñez Enamorado, Noemi; Camacho Salas, Ana.
Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España.

10:00–11:30 COMUNICACIONES ORALES 3.3 - TEA Y TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO
Sala 9
Moderadores: Dr. Alfonso Amado / Dra. Inés Roncero

O-100

PERSISTENCIA EN EL TIEMPO DEL DIAGNÓSTICO TEA EN 672 NIÑOS. ¿INFULENCIA DE NUEVOS CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DSM5, EFECTO DE LAS TERAPIAS O EVOLUCIÓN NATURAL ?

Blanco Lago, Raquel[1]; González Jiménez, David[2]; Oreña Ansorena, Virginia[1]; Hedrera Fernández, Antonio[1]; Álvarez Álvarez, Nelly[3]; Fernández Castiñeira, Sara[1]; Quesada Colloto, Paula[1]; Martín Ramos, Silvia[1]; Nonide Mayo, Laura[1]; Málaga Diéguez, Ignacio[1].
[1]Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, España; [2]Hospital San Agustín, Aviles, España; [3]Hospital de Cruces, Barakaldo, España.

O-101

TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA EN LA CONSULTA DE NEUROPEDIATRÍA

Martín Del Valle, Fernando; Gutierrez Cruz, Nuria; Carrasco Marina, Maria Llanos.
Hospital Universitario Severo Ochoa, Leganés, España.

O-102

TRASTORNOS DEL SUEÑO Y DE LOS RITMOS CIRCADIANOS EN PACIENTES CON TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

Martínez Cayuelas, Elena[1]; Soto Insuga, Víctor[2]; Losada Del Pozo, Rebeca[1]; Rodrigo Moreno, María[1]; Gavela Pérez, Teresa[1]; Pérez Segura, Pilar[1]; Moreno Vinues, Beatriz[1].
[1]Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Madrid, España; [2]Hospital Niño Jesús, Madrid, España.

O-103

INVOLUCIÓN DEL DIAGNÓSTICO DE TEA EN UN DEPARTAMENTO DE SALUD ENTRE LOS AÑOS 2015 Y 2018.

Carratalá Marco, Francisco; Andreo Lillo, Patricia; Barragán Ortiz, Josefa; Pastor Ferrandiz, Lorena; García Quintero, Cayetana; Martín Moreno, Eva; Fenollar Ivañez, Francisco.
Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante, España.

O-104
ANOMALÍAS DEL EEG EN PACIENTES CON TEA Y SINTOMAS SUTILES DE EPILEPSIA.
Marhuenda Bermejo, Luis[1]; García Navarro, Magdalena[2]; Andreo Lillo, Patricia[2]; Pastor Ferrándiz, Lorena[2]; Carratalá Marco, Francisco[2].
[1]Hospital General de Elche, Elche, España; [2]Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan De Alicante, España.

O-105
ATENCIÓN MULTIDISCIPLINAR DEL PACIENTE CON TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA
Andreo Lillo, Patricia; Barragán Ortiz, Pepa; Pastor Ferrandiz, Lorena; Fenollar Ivañez, Francisco; García Quintero, Cayetana; Martin Moreno, Eva; Elvira Cuañes, Vicente; Juste Ruiz, Mercedes; Carratalá Marco, Francisco.
Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan de Alicante, España.

O-106
RESPUESTA A LA ESTIMULACIÓN PALIDAL PROFUNDA (GPI-DBS) EN UNA PACIENTE CON SÍNDROME DE DISTONÍA – MIOCLONÍAS (DYT-SGCE)
Tóffoli, María Victoria; Darling, Alejandra; Climent, María Alejandra; Candela, Santiago; Rumiá, Jordi; Ortigoza-Escobar, Juan Darío.
Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

O-107
RESPUESTA DEL TRASTORNO DEL MOVIMIENTO A LA ESTIMULACIÓN PALIDAL PROFUNDA EN PACIENTES CON VARIANTES EN GNAO1
Vazquez Piqueras, Mireia[1]; Munchart, Jordi[1]; Cáceres-Marzal, Cristina[2]; Darling, Alejandra[1]; Candela, Santiago[1]; Climent, Alejandra[1]; Rumià, Jordi[1]; Ortigosa-Escobar, Juan Darío[1].
[1]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España; [2]Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz, España.

O-108
ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA COMO TRATAMIENTO DEL ESTATUS DISTÓNICO REFRACTARIO
Martínez Copete, Maria[1]; Ibáñez Micó, Salvador[2]; Alarcón Martínez, Helena[2]; Del Álamo De Pedro, Marta[3]; Martínez Albaladejo, Inmaculada[4]; Ceán Cabrera, Lourdes[2]; Martínez García, María Josefa[2]; Martínez Salcedo, Eduardo[2]; Osuna García, Teresa[1]; Marcos Oltra, Ana[2].
[1]Hospital General Universitario, Elche, España; [2]Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España; [3]Hospital Ramón y Cajal, Madrid, España; [4]Hospital General Universitario Santa Lucía, Cartagena, España.

10:00–11:30 **COMUNICACIONES ORALES 3.4 – MISCELÁNEA**
Sala 10
Moderadores: Dr. Alberto García / Dra. Beatriz Bernardino

O-109
ENCEFALITIS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL: ANÁLISIS DE LA CASUÍSTICA
Justel Rodríguez, María; Sariego Jamardo Jamardo, Andrea; Caldeiro Díaz, María Jesús; Pérez Poyato, María Del Socorro; Marco, Enrique; Fernández Menéndez, Andrea; Ansó Mota, María; Gómez Arce, Andrea; Santos Llorente, Carolina; Pérez González, Daniel.
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander, España.

O-110

ESTUDIO EPIDEMIOLÓGICO SOBRE LOS VALORES NORMALES DEL DIÁMETRO DE LA VAINA DEL NERVIO ÓPTICO (DVNO) MEDIANTE ECOGRAFÍA TRANSORBITARIA EN NIÑOS Y ADOLESCENTES SANOS.

Bote Gascón, Marta; Martínez Del Río, Carmen; Arias Vivas, Eva; García De Pablo, Inés; Fernández García, Patricia; De Santos Moreno, María Teresa; Rodríguez Rojo, Marina; Santana Cabrera, Elsa Maria; Pallares Padron, Sofia; García Ron, Adrián.
Hospital Clínico San Carlos, Madrid, España.

O-111

ETIOLOGÍA, EVOLUCIÓN Y FACTORES PRONÓSTICOS DE NIÑOS INGRESADOS EN UCIP CON SOSPECHA DE ENCEFALOPATÍA

Lasa Aranzasti, Amaia; Ortiz De Zarate Caballero, Zuriñe; Letona Luqui, Maria; Garcia Uzquiano, Rocio; Laña Ruiz, Borja; Martinez-Mugica Barbosa, Otilia; Marti Carrera, Itxaso.
Hospital Universitario Donostia, San Sebastián, España.

O-112

DIAGNÓSTICO CLÍNICO EN LA ENCEFALITIS AGUDA

Turón Viñas, Eulàlia; Boronat, Susana; Coca, Elisabet; Brió, Sonia; Armendáriz, Laura; Freixas, Marta; Martínez Estradé, Berta; Moliner, Elisenda; Valle, Jose Maria; Balcells, Reyes.
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, España.

O-113

LEUCOENCEFALOPATÍA PROGRESIVA Y AGAMMAGLOBULINEMIA. A PROPÓSITO DE UN CASO.

Martínez Del Val, Elena; García Cárdaba, Luis Miguel; Martínez Sobrino, Irene; Moreno Mendieta, Marina; Salmón Rodriguez, Nerea; Allende Martinez, Luis; Nuñez Enamorado, Noemí; Camacho Salas, Ana; Gonzalez Granado, Luis Ignacio.
Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España.

O-114

NIÑOS CON ENFERMEDAD NEUROLÓGICA GRAVE. ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LOS SÍNTOMAS MÁS FRECUENTES Y SU MANEJO POR UNA UNIDAD DE CUIDADOS PALIATIVOS

Martínez Del Val, Elena[1]; García Cárdaba, Luis Miguel[1]; Gimeno Sánchez, Isabel[1]; Martínez Sobrino, Irene[1]; Moreno Mendieta, Marina[1]; Camacho Salas, Ana[1]; Nuñez Enamorado, Noemí[1]; Simón Heras, Rogelio[1]; Rigal Andrés, Manuel[2].
[1]*Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España;* [2]*Hospital del Niño Jesús, Madrid, España.*

O-115

ATENCIÓN ESPECIAL A PACIENTES CON PATOLOGÍA NEUROLÓGICA COMPLEJA EN UN HOSPITAL SECUNDARIO

Olalla Nadal, Fátima; Andrés Bartolomé, Angélica; Arriola Pereda, Gema; Mateo Martinez, Gonzalo; Miras Aguilar, Isabel; Llorente Ruiz, Cristina; Montes Martin, Laura; Olteanu Olteanu, Filip Camil; Gilarte Herrera, Cristina.
Hospital Universitario de Guadalajara, Guadalajara, España.

O-116
TUMORES DE TRONCOENCÉFALO. REVISIÓN DE NUESTROS CASOS.
Ceán Cabrera, Lourdes[1]; Martínez García, Mª Josefa[1]; Ibáñez Micó, Salvador[1]; Galera Miñarro, Ana[1]; López López-Guerrero, Antonio[1]; Fernández Hernández, Carmen María[1]; Valera Párraga, Francisca[1]; Martínez Albaladejo, Inmaculada[2]; Alarcón Martínez, Helena[1]; Martínez Salcedo, Eduardo[1].
[1]Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España; [2]Hospital General Universitario Santa Lucía, Cartagena, España.

O-118
INFILTRACIÓN ANESTÉSICA DE NERVIOS OCCIPITALES EN EL TRATAMIENTO DEL STATUS MIGRAÑOSO EN URGENCIAS
Arias, Eva; Bote, Marta; Martinez, Carmen; Rodriguez, Marina; Rodriguez, Diamelis; Cabrera, Elsa; Sainz, Angela; Fernandez, Patricia; De Santos, Maria Teresa; Garcia Ron, Adrian.
Hospital Clínico San Carlos, Madrid, España.

11:30–12:00 PAUSA CAFÉ | VISITA PÓSTERS

12:00–13:30 MESA 4: AVANCES TERAPÉUTICOS - "Terapias avanzadas en Neuropediatría"
Sala principal
Moderador: Dr. Alfons Macaya

- **Terapias avanzadas en neurología pediátrica: el futuro es ahora**
  Dr. Alfons Macaya
  Jefe de Sección de Neurología Pediátrica. Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona.

- **Terapia génica : "Desarrollo de una terapia génica: *from bench to bedside* en la miopatía miotubular"**
  Dra. Ana Buj Bello
  Científica Senior en Trastornos Neuromusculares y Terapia Genética.
  Responsable del laboratorio de miopatías congénitas - INSERM, Genethon. París, Francia.

- **Avances en la terapia inmunomoduladora en enfermedades desmielinizantes**
  Dr. Pedro Oliva
  Unidad de enfermedades desmielinizantes. Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo.

13:30–14:15 CONFERENCIA MAGISTRAL
Current situation and future trends in SMA theraphy
Prof. Janbernd Kirschner
Director Médico. University Hospital Bonn, Alemania.

14:15–14:30 CLAUSURA DE LA REUNIÓN

PÓSTERS

P-001

ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA DE DEBUT TEMPRANO POR MUTACIÓN DE NOVO EN SCN8A

Lastra Rodriguez, Juan; De Azúa Brea, Begoña; Fuertes Blas, Susana; López Garrido, Maria Soledad; Díaz-Moreno, Unai; Rincon, Claudia; Melgar Díaz, Sara; Artigues, María Magdalena; Alvarez Eixeres, Rocío; Echeverría, Marina.
Fundación Hospital Son Llàtzer, Son Ferriol, España.

P-002

HIPOCONDROPLASIA POR MUTACIÓN EN EL GEN FGFR3 Y EPILEPSIA FOCAL TEMPORAL ¿FENOTIPO CLÍNICO DE UN MISMO SÍNDROME?

Maqueda Castellote, Elena; Ourani, Sofia; Ruiz Elena, Pablo; Beltran Salazar, Viviana Patricia.
Corporació Sanitari Parc Tauli, Sabadell, España.

P-003

ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA DE INICIO PRECOZ ASOCIADA A MUTACIÓN EN *CPLX1*

Baró Serrano, Anna; Raspall Chaure, Miquel; Marcé Grau, Anna; Vicente Rasoamalala, Mónica; Dougherty De Miguel, Lucía; Costa Comellas, Laura; Estrada Rivera, Tania; Barzallo, David; Felipe Rucián, Ana; Macaya, Alfons.
Hospital Universitari Vall d´Hebrón, Barcelona, España.

P-004

CORRELACION FENOTIPO-GENOTIPO EN TRES CASOS CLINICOS DE ENCEFALOPATÍA KCNQ2

Ferrero, Julia; Calvo, Rocio; Ramos, Jose Miguel; Mora, Maria Dolores.
Hospital Materno Infantil Malaga, Malaga, España.

P-005

EPILEPSIA DEL LÓBULO TEMPORAL LATERAL DE ORIGEN GENÉTICO

Martínez Copete, María; Osuna García, Teresa; Pardo Zamora, Alba María; Climent Forner, Elisa; Lozano González, Judith; Murcia Clemente, Laura; Sala Sánchez, Antonio Ginés; Mendoza Durán, Mabel Rocío; Pastor Rosado, José.
Hospital General Universitario, Elche, España.

P-006

¿ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA ATENUADA O EPILEPSIA NEONATAL FAMILIAR BENIGNA?

Nieto Barceló, Juan José; González Montes, Noelia De Las Nieves; Gonzalo Alonso, Isabel; Alemany Albert, Marta; Tomás Vila, Miguel.
Hospital Universitario La Fe, Valencia, España.

P-007

ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA DE DEBUT NEONATAL POR MUTACIÓN EN CACNA1C

Dougherty De Miguel, Lucía; Raspall Chaure, Miquel; Felipe Rucián, Ana; Costa Comellas, Laura; Baró Serrano, Anna; Barzallo Moscoso, David; Estrada Rivera, Tania; Marcé Grau, Anna; Vicente Rasoamalala, Mónica; Macaya Ruiz, Alfons.
Hospital Universitari Vall d´Hebrón, Barcelona, España.

P-008

MUTACIÓN EN EL GEN SCN1A. A PROPÓSITO DE 5 CASOS.

Osuna Garcia, Teresa[1]; Antón Blasco, Jose Antonio[1]; Martinez Copete, Maria[1]; Pardo Zamora, Alba[1]; Climent Fornier, Elisa[1]; Sala Sanchez, Gines Antonio[1]; García Hilger, Angelica[1]; Pagán Martinez, Antonio[1]; Gomez Gonzalvel, Francisco[2].
[1]Hospital General Universitario, Elche, España; [2]Hospital General Universitario, Alicante, España.

P-009

FAMILIA CON MERRF: DIFICULTADES DIAGNÓSTICAS, PRONÓSTICAS, DE ASESORAMIENTO GENÉTICO Y DE SEGUIMIENTO Y TRATAMIENTO

Bernadó Fonz, Raquel[1]; Martínez De Morentin Navarcorena, Ana Laura[1]; Fernández Ventureira, Víctor[1]; Hidalgo Sanz, Juan[2]; Andrés Zallo, Laura[1]; Rubio Sánchez, Patricia[1]; Subirón Ortega, Raquel[1]; Peña Segura, José Luis[1]; López Lafuente, Amparo[1]; López Pisón, Francisco Javier[1].
[1]Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España; [2]Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, Hungría.

P-010

MUTACIÓN MISSENSE DEL GEN CHRNA4 Y EPILEPSIA DE AUSENCIAS

Fernández Perrone, Ana Laura[1]; Jimenez De Domingo, Ana[1]; Martín Fernandez Mayoralas, Daniel[1]; Gomez Caicoya, Anne[1]; Nogueira, Enrique[2]; Fernández- Jaén, Alberto[1].
[1]Hospital Universitario Quirón Salud, Madrid, Pozuelo De Alarcón, España; [2]MEGALAB, Madrid, España.

P-011

CRISIS INDUCIDAS POR DOLOR TRAS TRAUMATISMOS: ¿OTRA FORMA DE EPILEPSIA REFLEJA?

Martínez-Villasante Aleman, Alicia[1]; Alonso Rivero, Patricia[2]; Polo Arrondo, Ana Paloma[2]; Chacón Pascual, Almudena[2]; Miranda Herrero, María Concepción[2]; Barredo Valderrama, Estíbaliz[2]; Ramajo Polo, Alba[2]; Vázquez López, María[2]; De Castro De Castro, Pedro[2].
[1]Hospital de la Zarzuela, Madrid, España; [2]Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España.

P-012

HALLAZGO DE HETEROTOPIA LAMINAR GENERALIZADA EN PACIENTE CON EPILEPSIA MIOCLÓNICA JUVENIL

Osuna García, Teresa; Martinez Copete, Maria; Sala Sánchez, Gines Antonio; Pardo Zamora, Alba; Climent Fornier, Elisa; Antón Blasco, Jose Antonio; García Hilger, Angelica.
Hospital General Universitario, Elche, España.

P-013

ACETATO DE ESLICARBAZEPINA: EL CAMBIO A MONOTERAPIA EN UN PACIENTE EPILEPTICO

Alba Jiménez, Maria[1]; Berzosa López, Raquel[1]; López Sobrino, Gloria[2]; Piñeiro, Roi[1]; Casado, Esther[1]; Castilla, Patricia[1].
[1]Hospital General de Villalba, Madrid, España; [2]Hospital Universitario La Paz, Madrid, España.

P-014

UTILIDAD DE NGS EN LOS ACTUALES RETOS DIAGNÓSTICAS Y TERAPÉUTICAS EN EPILEPSIA INFANTIL. NUEVO CASO DE DEPDC5.

Gómez Martín, Hilario[1]; García-Navas Núñez, Deyania[2]; Barros García, Patricia[2]; Acosta Hurtado, Clara[2]; Camarena Pavón, Natalia[2]; Araujo García, Tania[2]; Pascual Moreno, Patricia[3]; González, Ana[2]; Alvarez Mateos, Cristina[2]; Basso, Belén[2].
[1]CAU Salamanca, Salamanca, España; [2]Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres, España; [3]Hospital Virgen del Puerto, Plasencia, España.

P-015

ANÁLISIS RETROSPECTIVO SOBRE EL EFECTO DE LA DIETA CETOGÉNICA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON EPILEPSIA REFRACTARIA

Gonzalez Garcia, Laura; Márquez De Prado Yagüe, Marta; Bonilla Díaz, Inmaculada; Jadraque Rodríguez, Rocío; Gómez Gosalvez, Francisco.
Hospital General Universitario, Alicante, España.

P-016

CAMBIOS EN LA NEUROIMAGEN PRODUCIDOS POR FÁRMACOS, UN NUEVO CASO DE PSEUDOATROFIA CEREBRAL REVERSIBLE

Martínez Albaladejo, Inmaculada[1]; Martínez Ferrández, Carmen[1]; Navarro Sánchez, Patricia[1]; Ceán Cabrera, Lourdes[2]; Martínez García, Mªjosefa[2]; Ibáñez Micó, Salvador[2]; Cremades Sánchez, Estefanía[2]; Martínez Copete, María[3]; De San Nicolás Fuertes, Davinia[2]; Garnés Sánchez, Carmen María[2].
[1]Hospital Universitario Santa Lucía, Cartagena, Murcia, España; [2]Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España; [3]Hospital General Universitario, Elche, España.

P-017

CONVULSIONES NEONATALES: CUANDO LA CLAVE DIAGNÓSTICA ES LA FAMILIA

Real Terrón, Raquel[1]; Galiano Avila, Carmen[1]; Silvero Enríquez, Vianor Pablo[1]; Mesa Vázquez, Juan Francisco[1]; Fernández Burriel, Miguel[1]; Fuentes Guerrero, Montse[1]; Sardina González, María Dolores[2].
[1]Hospital de Mérida, Mérida, España; [2]Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz, España.

P-018

LISDEXANFETAMINA, ¿ALTERNATIVA PARA EL TRATAMIENTO DE LA CATAPLEJIA?

Sardina Gonzalez, Maria Dolores[1]; Caceres Marzal, Cristina[1]; Real Terron, Raquel[1]; Fuentes Guerrero, Montserrat[2].
[1]Complejo Hospitalario-Universitario de Badajoz, Badajoz, España; [2]Hospital de Mérida, Mérida, España.

P-019

ESPASMOS NO EPILÉPTICOS POR INTOXICACIÓN POR SIROLIMUS EN PACIENTE CON ENFERMEDAD DE LESCH NYHAN EN CONTEXTO DE TRASPLANTE RENAL

Marco Hernández, Ana Victoria; Pitarch Castellano, Inmaculada; Beseler Soto, Beatriz; Ortega López, Pedro; Tomás Vila, Miguel.
Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia, España.

P-020

DESVIACIÓN TÓNICA DE LA MIRADA HACIA ARRIBA PAROXÍSTICA A PROPÓSITO DE UN CASO

Pérez Sebastián, Isabel; Villalobos Reales, Johanna; Prochazkova, Michaela; Navarro Abia, Virginia; Martínez-Villasante Alemán, Alicia; Montilla Izquierdo, Sonia; Zorzo Sánchez, Cristina; Tovar Vicente, Yolanda; Fuentes Ortiz, Arantxa; Jiménez Martínez, José.
Hospital Universitario Sanitas La Moraleja, Madrid, España.

P-021

ATAXIA RECURRENTE POR MUTACIÓN EN TANGO2

Sardina Gonzalez, Maria Dolores[1]; Fernandez Jaen, Alberto[2]; Caceres Marzal, Cristina[1]; Real Terron, Raquel[1]; Fuentes Guerrero, Montserrat[3].
[1]Complejo Hospitalario-Universitario de Badajoz, Badajoz, España; [2]Hospital Universitario Quirónsalud, Madrid, España; [3]Hospital de Mérida, Mérida, España.

P-022

NARCOLEPSIA-CATAPLEJIA A PROPOSITO DE UN CASO

Gembero Esarte, Eva; Naberan Mardaras, Izaskun; Urretavizcaya Martinez, Maria; García De Gurtubay Galligo, Iñaki; Aguilera Albesa, Sergio; Yoldi Petri, Maria Eugenia.
Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona, España.

P-023

MIGRAÑA HEMIPLÉJICA ASOCIADA A MUTACIÓN DEL GEN KCNK18: A PROPÓSITO DE UN CASO

Garcia Puig, Montserrat; Escofet Soteras, Conxita; Domínguez Carral, Jana; Maqueda Castellote, Elena; Petanàs Argemí, Joan; Rovira Cols, Antoni; Beltrán Salazar, Vivana; Baena Díez, Neus; Pérez Benito, Ana; Sánchez Pérez, Silvia.
Corporació Sanitària Parc Taulí, Hospital Universitari, Sabadell, España.

P-024

CEFALEA Y FOCALIDAD NEUROLÓGICA COMO MANIFESTACIÓN DE UNA ENTIDAD POCO FRECUENTE

Márquez De Prado Yagüe, Marta; Gonzalez García, Laura; Bonilla Diaz, Inmaculada; Jadraque Rodríguez, Rocio; Gomez Gosálvez, Francisco.
Hospital General de Alicante, Alicante, España.

P-025

SÍNDROME DE HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL ASOCIADA A CEREBELITIS PARANEOPLÁSICA

Ramajo Polo, Alba; Miranda Herrero, María Concepción; Chacón Pascual, Almudena; Vázquez López, María; Barredo Valderrama, Estíbaliz; Castro Castro, Pedro; López Anguita, Sergio; Ruiz Martin, Yolanda.
Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España.

P-026

SÍNDROME DE OPSOCLONOS-MIOCLONOS-ATAXIA SECUNDARIO A NEUROBLASTOMA DE BAJO GRADO

Álvarez Domínguez, Miguel Ángel[1]; López Lobato, Mercedes[1]; Arce Portillo, María Elena[1]; Calderón Romero, María Inmaculada[1]; Alonso Luengo, Olga[1]; Llempén, Mercedes[1]; Andrade, María Teresa[2].
[1]Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España; [2]Instituto Hispalense de Pediatría, Sevilla, España.

P-027

CEFALEAS RECURRENTES. NO TODO SON MIGRAÑAS O CEFALEAS TENSIONALES

Rubio, Patricia; Hidalgo, Juan; Andres, Laura; Fernandez, Victor; Sangros, Ana; Subiron, Raquel; Bernado, Raquel; Martinez De Morentin, Ana Laura; Lopez, Javier.
Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

P-028

PSEUDOTUMOR CEREBRI COMO COMPLICACIÓN DE TRATAMIENTO CON MICOFENOLATO DE MOFETILO EN PACIENTE CON SINDROME NEFRÓTICO

González Roca, Isora; Chacón Pascual, Almudena; Carrascosa García, Paula; Vázquez López, María; Gómez De Liaño Sánchez, Pilar; Álvarez Blanco, Olalla; Ramajo Polo, Alba; Miranda Herrero, María Concepción; Barredo Valderrama, Estíbaliz; Castro Castro, Pedro.
Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España.

P-029

MIGRALEPSIA: ¿CRISIS EPILÉPTICA CON CEFALEA O CEFALEA CON CRISIS EPILÉPTICA?

Domínguez Carral, Jana; Petanás Argemí, Joan; Santacreu Canudas, Irene; Renter Valdovinos, Luis; Maqueda Castellote, Elena; Olivé Cirera, Gemma; Itzep, Débora Coriza.
Corporació Sanitari Parc Tauli, Sabadell, España.

P-031

ALGO MÁS QUE UN CUADRO DEPRESIVO

Del Pino García, Marta[1]; Salvador Cañibano, María[1]; Caparrós Nieto, Ana Belén[1]; Garnier Rodríguez, María Beatriz[1]; Navarro Maín, Lucía[1]; Ternero Asenjo, Raquel[1]; González Campo, Candelaria[2].
[1]Hospital Universitario de Canarias, San Cristóbal de La Laguna, España; [2]Complejo Hospitalario Universitario de Canarias, San Cristóbal de La Laguna, España.

P-032

TUMOR MIXTO DE CÉLULAS GERMINALES SOBRE UN SEGA EN UN PACIENTE CON ESCLEROSIS TUBEROSA

Cantarín Extremera, Veronica; Bernardino Cuesta, Beatriz; Lassaletta Atienza, Alvaro; Pérez Somarriba, Marta; Ruíz-Falcó Rojas, Maria Luz.
Hospital del Niño Jesús, Madrid, España.

P-033

MANIFESTACIONES CUTÁNEAS ATÍPICAS DE LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 ; MÁS ALLÁ DE LAS MANCHAS CAFÉ CON LECHE

Castro Rey, Margarita; Melero Gonzalez, Alejandra; Vazquez Martin, Selma; Herraiz Cristobal, Raquel; Gonzalez, Hermenegildo.
Hospital Clínico Universitario, Valladolid, España.

P-034

SEGA EN PACIENTE AFECTO DE ESCLEROSIS TUBEROSA. TRATAMIENTO CON EVEROLIMUS

Álvarez Domínguez, Miguel Ángel; Arce Portillo, María Elena; Calderón Romero, María Inmaculada; Alonso Luengo, Olga.
Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.

P-035

BONITA HERENCIA ME HA TOCADO

Del Pino García, Marta[1]; Salvador Cañibano, María[1]; Caparrós Nieto, Ana Belén[1]; Vicho González, Cristina[1]; Ternero Asenjo, Raquel[1]; Garnier Rodríguez, María Beatriz[1]; Navarro Maín, Lucía[1]; González Campo, Candelaria[2].
[1]Hospital Universitario de Canarias, San Cristóbal de La Laguna, España; [2]Complejo Hospitalario Universitario de Canarias, San Cristóbal de La Laguna, España.

P-036

CRANEO DE LUCKENSCHADEL. A PROPÓSITO DE UN CASO

Lorenzana Iglesias, Marta; García-Prieto Sánchez, Soledad; Capilla Berzosa, Rocío; Martínez Granero, Miguel Ángel; García Pérez, María Asunción; Cuñarro Alonso, Antonio.
Fundación Hospital Alcorcón, Alcorcón, España.

P-038

NEUROFIBROMAS PLEXIFORMES MÚLTIPLES. A PROPÓSITO DE UN CASO

León Morillo, María Del Rosario; Gutierrez Aguilar, Gema; Martín Tamayo, Pilar; Martínez Rivero, Concepción; Morales Perez, Celia; Cortázar Rocandio, Gonzalo; Riego Ramos, María Jose; Redondo, Amadeo; Valera, Alfonso.
Hospital de Jerez, Jerez de la Frontera, España.

P-039

HEMIMEGALENCEFALIA EN PACIENTE CON ALTAS CAPACIDADES

Prochazkova, Michaela; Pérez Sebastián, Isabel; Navarro Abia, Virginia; Villalobos Reales, Johanna; Martínez-Villasante Alemán, Alicia; Jiménez Martínez, José.
Hospital Universitario Sanitas La Moraleja, Madrid, España.

P-040

DIAGNÓSTICO FAMILIAR DE COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA A PARTIR DE UN LACTANTE DE 2 MESES

Cuevas Cervera, José Luis[1]; Parrilla Sierra, Rosario[2]; Villar Quesada, Encarnación[1]; Cambrón Carmona, Esther[1]; Almagro Tello, Antonio[1]; Castañeda Mendieta, Julio Alberto[1]; Sierra Córcoles, Concepción[1].

[1]Hospital Universitario de Jaén, Jaén, España; [2]Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España.

P-041

DIAGNOSTICO PRENATAL: CAVUM DEL SEPTUM PELLUCIDUM GRANDE. ALTERACIÓN DEL DESARROLLO PSICOMOTOR. SÍNDROME DE SOTOS. A PROPÓSITO DE UN CASO

Abenia Usón, Pilar; Pascual Mancho, Jara; Serrano Viñuales, Itziar; Rodriguez Valle, Ana; Miramar Gallart, María Dolores; Curto Simón, Beatriz; Subirón Ortego, Raquel; Hidalgo Sanz, Juan; Sangrós Giménez, Ana; Rite Gracia, Segundo.

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

P-042

¿RECHAZO A LA SEDESTACIÓN?: A PROPÓSITO DE UN CASO DE QUISTE ARACNOIDEO ESPINAL.

Sánchez Marco, Silvia[1]; Pérez Delgado, Raquel[2]; Alijarde Lorente, Roberto[1]; Benito Costey, Silvia[1]; García Jimenez, María Concepción[2]; Peña Segura, José Luis[2]; Martin Ruiz, Nuria[1]; Martínez De Zabarte Fernández, José Miguel[1]; López Lafuente, Amparo[2]; López Pisón, Javier[2].

[1]Hospital Obispo Polanco, Teruel, España; [2]Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

P-043

LAS DOS CARAS DE LA MISMA MUTACIÓN (C.7615G>A) EN ITPR1: ATAXIA ESPINOCEREBELOLSA TIPO 29 VS SINDROME DE GILLESPIE. A PROPOSITO DE UN CASO.

Ortiz Madinaveitia, Saturnino[1]; Lopez Lafuente, Amparo[2]; Santa Barbara Petreñas, Sandra Maria[1]; Alcalde Mingo, Yolanda[1]; Miramar Gallart, Maria Dolores[2]; Izquierdo Alvarez, Silvia[2]; Rodriguez Valle, Ana[2]; Peña Segura, Jose Luis[2]; López Pisón, Francisco Javier[2].

[1]Hospital Santa Barbara, Soria, España; [2]Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

P-044

DÉFICIT DE COMPLEJO I DE LA CADENA RESPIRATORIA MITOCONDRIAL (CRM) POR VARIANTE EN EL GEN NDUFA8. A PROPÓSITO DE DOS CASOS

Chacón Pascual, Almudena[1]; Miranda Herrero, María Concepción[1]; Martín, Míguel A.[2]; Ramajo Polo, Alba[1]; Martínez-Villasante Alemán, Alicia[1]; Vázquez López, María[1]; Barredo Valderrama, Estíbaliz[1]; De Castro De Castro, Pedro[1].

[1]Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España; [2]Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España.

P-045

SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIÈRES SIN CALCIFICACIONES CEREBRALES Y CON LINFOCITOS VACUOLADOS EN SANGRE PERIFÉRICA. A PROPÓSITO DE DOS HERMANAS

Capilla Berzosa, Rocío[1]; García-Prieto Sánchez, Soledad[1]; Lorenzana Iglesias, Marta[1]; García Pérez, Mª Asunción[1]; **MARTÍNEZ GRANERO, MIGUEL ÁNGEL1; RODRÍGUEZ-PALMERO SEUMA, AGU**stí[2].

[1]Hospital Universitario Fundación Alcorcón, España; [2]Laboratori de Malalties Neurometabòliques IDIBELL, Hospitalet de Llobregat, España.

P-046

VARIABILIDAD EN EL ESPECTRO CLÍNICO DEL SÍNDROME MENKES EN DOS HERMANAS BICIGÓTICAS

CREMADES SÁNCHEZ, ESTEFANÍA1; IBÁÑEZ MICÓ, SALVADOR1; MARTÍNEZ ALBALADEJO, INMACULADA2; LÓPEZ GOnzález, Vanesa[1]; Ceán Cabrera, Lourdes[1]; Martínez García, María Josefa[1]; Gil Ortega, David[1]; Serrano García, Cristina[1]; Alarcón Martínez, Helena[1]; Martínez Salcedo, Eduardo[1].

[1]Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España; [2]Hospital General Universitario Santa Lucía, Cartagena, España.

P-047

SÍNDROME DE GILLESPIE CON MOVIMIENTO CEFÁLICO DE NEGACIÓN Y VARIANTE DE NOVO EN GEN ITPR1

Andrés Zallo, Laura; López Lafuente, Amparo; Arlabán Carpintero, Leire; Fernández Ventureira, Victor; Hidalgo Sanz, Juan; Peña Segura, José Luis; López Pisón, Javier; Miramar Gallart, María Dolores; Rodríguez Valle, Ana; Izquierdo Álvarez, Silvia.
Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

P-048

MONOSOMIA/TRISOMIA PARCIAL DEL CROMOSOMA X CON DISOMIA FUNCIONAL: REPORTE DE UN CASO

Nolasco Tovar, Gregorio Alexander[1]; Serrano, Mercedes[1]; Delgadillo, Verónica[1]; San Marti, Adrián Alcalá[1]; Hernando, Cristina[1]; Ortigoza Escobar, Juan Dario[2].
[1]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España; [2]Fundació Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, España.

P-049

LA DISCAPACIDAD COGNITIVA LEVE PUEDE TENER ORIGEN GENÉTICO: 3 CASOS CON ALTERACIONES EN EL GEN KMT2A Y REVISIÓN DE LA LITERATURA.

Tirado Requero, Pilar; Santos Simarro, Fernando; García-Miñaur, Sixto; Velázque Fragua, Ramón; Vallespín, Elena; Rufo Rabadán, Virginia; Garcia Romero, Mar; Martínez-Villasante Alemán, Alicia; Pascual Pascual, Samuel Ignacio; Palomares Bralo, María.
Hospital Universitario La Paz, Madrid, España.

P-050

SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ: DOS PACIENTES CON FENOTIPO SIMILAR Y GENÉTICA DIFERENTE

Álvarez Martín, Marta; Nevot Flor, Ana; Pantoja Martínez, Jorge; Portolés Morales, María.
Hospital Universitario de La Plana, Vila-real, España.

P-051

SINDROME DE AICARDÍ-GOUTIERÈS DE PRESENTACIÓN PRENATAL CON GENOTIPO INUSUAL.

Pastor Ferrándiz, Lorena[1]; Bermejo De Las Heras, Rosa[1]; Rocamora Romero, Verónica[1]; Andreo Lillo, Patricia[1]; Rueda Puente, Joaquín[2]; Carratalá Marco, Francisco[1].
[1]Hospital Universitario de San Juan de Alicante, San Juan De Alicante, España; [2]Universidad Miguel Hernández, San Juan De Alicante, España.

P-052

NUEVA MUTACIÓN EN GEN KCNA1 EN FAMILIA CON ATAXIA, EPILEPSIA Y MIOQUÍMIA

Chacón Pascual, Almudena; Darling, Alejandra; Alonso-Colmenero, Itziar; Sans, Óscar; López-Sala, Anna; Yubero, Dèlia; Amstrong, Judith; García-Cazorla, Àngels; O´callaghan, Mar.
Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

P-053

IMPLICACIONES PRÁCTICAS DEL DIAGNÓSTICO GENÉTICO MEDIANTE ARRAY-CGH

Amado Puentes, Alfonso; Ocampo, Ana; Sandín, Diego; Fiel, Antía; Taboas, Fernanda.
Hospital Alvaro Cunqueiro, Vigo, España.

P-054

CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMÉLICA TIPO 1 POR MUTACIÓN EN EL GEN PEX7

Anticona Huaynate, Jennifer[1]; Inarejos Clemente, Emilio[1]; De Los Santos, Mariela[1]; Montero, Raquel[1]; Lastra Rodriguez, Juan[2]; Ortigoza Escobar, Juan Dario[1].
[1]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España; [2]Hospital Can Misses Ibiza, Ibiza, España.

P-055

HIPOPLASIA DEL VIII PAR CRANEAL EN UN CASO DE DELECIÓN 20P13

Gorria, Nerea[1]; Jimenez, Saioa[1]; Ocio, Intzane[1]; Llanos, Isabel[2]; Rodriguez-Vigil, Beatriz[1].
[1]Hospital Txagorritxu, Vitoria, España; [2]Hospital de Cruces, Barakaldo, España.

P-056

SINDROME MICRODUPLICACION 7P22.1 EN TRES MIEMBROS DE UNA FAMILIA CON DISTINTAS MANIFESTACIONES CLINICAS Y RADIOLOGICAS.

Barzallo Moscoso, David; Gomez Andres, David; Estrada Rivera, Tania; Felipe Rucian, Ana; Sánchez-Montáñez, Ángel Sánchez-Montáñez; Delgado, Ignacio; Plaja, Ana.
Hospital Universitari Vall d´Hebrón, Barcelona, España.

P-057

MICROCEFALIA PRIMARITA TIPO 3: NUEVA MUTACIÓN EN CDK5RAP2. A PROPOSITO DE UN CASO.

Ortiz Madinaveitia, Saturnino; Alcalde Mingo, Yolanda; Santa Barbara Petreñas, Sandra María[1]; Kanaan Leis, Sara.
Hospital Santa Barbara, Soria, España.

P-058

OSTEOPETROSIS NEUROPÁTICA AUTOSÓMICO RECESIVA

Martínez Copete, María[1]; Ibáñez Micó, Salvador[2]; Martínez García, María Josefa[2]; Ceán Cabrera, Lourdes[2]; Martínez Albaladejo, Inmaculada[3]; Alarcón Martínez, Helena[2]; Martínez Salcedo, Eduardo[2]; Fuster Soler, José Luis[2]; Galera Miñarro, Ana[2]; Montero Cebrián, Maria Teresa[2].
[1]Hospital General Universitario, Elche, España; [2]Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España; [3]Hospital General Universitario Santa Lucía, Cartagena, España.

P-059

LACTANTE HIPOTÓNICO CON MIDRIASIS ARREACTIVA BILATERAL

Molina Anguita, Cristina[1]; Domínguez Carral, Jana[2]; Riera Costa, Laura[1]; Rivera Pérez, Cristina[1]; Gamundi Rodríguez, Maria José[1]; Vidal Sanahuja, Ramon[1].
[1]Consorci Sanitari de Terrassa, Terrassa, España; [2]Corporació Sanitari Parc Tauli, Sabadell, España.

P-060

LACTANTE CON CALCIFICACIONES INTRACRANEALES Y RETINOPATÍA

Hidalgo Sanz, Juan[1]; Rubio Sánchez, Patricia[1]; Sangrós Giménez, Ana[1]; Subirón Ortega, Raquel[1]; Poch Olive, María Luisa[2]; Reurich Gómez, Noelia[2]; Andrés, Laura[1]; Bernadó Fons, Raquel[1]; López Pisón, Javier[1]; Pérez Delgado, Raquel[1].
[1]Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España; [2]Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño, España.

P-061

VARIANTE HETEROCIGOTA EN EL GEN GNAO1 EN PACIENTE CON ALTERACIÓN DE LA MARCHA

Elizondo Alzola, Ainhoa; Conejo, David; Ferragut, Fernando; Hortigüela, Maria Montesclaros.
Hospital Universitario de Burgos, Burgos, España.

P-062

MUTACIÓN EN EL GEN UBA5 ASOCIADO A LEUCOENCEFALOPATÍA EN 2 HERMANOS: AMPLIANDO EL ESPECTRO CLÍNICO

Sariego Jamardo, Andrea; González Lamuño, Domingo; Marco, Enrique; Pérez Poyato, María Del Socorro; Fernández Menéndez, Andrea; Fontalba Romero, Ana.
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander, España.

P-063

SÍNDROME DE MOWAT-WILSON: REVISIÓN DE DOS CASOS CLÍNICOS

Toledo Gotor, Cristina; García Muro, Cristina; García Oguiza, Alberto; Poch Olivé, María Luisa.
Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño, España.

P-064

FAMILIA CON MUTACIÓN POCO FRECUENTE EN GEN MECP2

Rúbies Olives, Júlia; Grimalt, Maria Antonia; Rosell, Jordi; Carmona, Miguel; Córdoba, Ester; Gallego, Nerea; Miravet, Elena.
Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca, España.

P-065

MUTACIÓN DE *NOVO* EN *KAT6B*, SÍNDROME SAY-BARBER-BIESECKER-YOUNG-SIMPSON Y TRASTORNO ESPECÍFICO DEL LENGUAJE

Jiménez De Domingo, Ana[1]; Fernández Perrone, Ana Laura[1]; Martin Fernández Mayoralas, Daniel[2]; Alvarez, Sara[3]; Fernández Jaen, Alberto[1].
[1]*Hospital Quirón Madrid, Pozuelo de Alarcón, España;* [2]*Hospital Quirón Madrid, Madrid, España;* [3]*NIMGenetics, Madrid, España.*

P-066

MUTACIÓN DEL GEN TUBA1A ASOCIADO A MALFORMACIONES DE LA CORTEZA CEREBRAL Y OFTALMOPLEJÍA

Ramajo Polo, Alba; Chacón Pascual, Almudena; Barredo Valderrama, Estíbaliz; Miranda Herrero, María Concepción; Castro Castro, Pedro; Vázquez López, María; Seidel, Verónica Adriana; Martínez Villasante Alemán, Alicia.
Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España.

P-067

DISPLASIA SEPTOÓPTICA POR MUTACION DE *NOVO* EN EL GEN *SOX2*

Vazquez Piqueras, Mireia[1]; Tarrades, Pilar[2]; Vidal Santacana, Maria[1]; Alonso Colmenero, Itziar[1]; Martorell, Loreto[1]; Ortigoza-Escobar, Juan Darío[1].
[1]*Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España;* [2]*Hospital Universitari Joan XXIII, Tarragona, España.*

P-068

CARACTERIZACIÓN CLÍNICA DE PACIENTES CON MUTACIONES EN EL GEN TUBB4A

Pascual-Vaca Gómez, Diego[1]; Moreno Prieto, Mariana[1]; Madruga Garrido, Marcos[2]; Bermejo, Teresa[3]; Ramos Sánchez, Inmaculada[1].
[1]*Hospital Universitario Virgen de la Macarena, Sevilla, España;* [2]*Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España;* [3]*Instuto Hispalense de Pediatría, Sevilla, España.*

P-069

SINDROME DE KABUKI TIPO 2 POR MUTACION PUNTUAL NO DESCRITA EN KDM6A

Perez Perez, Juan.
Hospital Marina Baixa de Villajoyosa, Villajoyosa, España.

P-070

FOX G1, UNA FORMA MUY ATIPICA DE SÍNDROME DE RETT

Alba Jiménez, Maria[1]; Berzosa, Raquel[1]; López Sobrino, Gloria[2]; Piñeiro, Roi[1].
[1]*Hospital General de Villalba, Madrid, España;* [2]*Hospital Universitario La Paz, Madrid, España.*

P-071

MONOSOMÍA 9P. RETRASO PSICOMOTOR ASOCIADO A ANOMALÍAS GENITALES.

Torres Torres, Mª Carmen; González Jimeno, Alicia; Marbán Calzón, Mercedes; Belmonte Pintre, Zaira; Muñoz Serrano, Ana.
Hospital Mancha Centro, Alcázar de San Juan, España.

P-072

SÍNDROME DE COFFIN-LOWRY. PRESENTACIÓN DE UN VARÓN CON UNA MUTACIÓN DE NOVO Y UNA MUJER CON UNA MUTACIÓN HEREDADA DE SU MADRE

López-Lafuente, Amparo[1]; Rodriguez Valle, Ana[1]; García-Navas Nuñez, Deyanira[2]; Bernardo Fonz, Raquel[1]; Martínez De Morentín Navarcorena, Ana Laura[1]; Monge Galindo, Lorena[1]; Izquierdo Álvarez, Silvia[1]; Miramar Gallard, María Dolores[1]; Peña Segura, José Luis[1]; López Pisón, Javier[1].
[1]Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España; [2]Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres, España.

P-073

INACTIVACIÓN DEL CROMOSOMA X EN ENCEFALOPATÍAS EPILÉPTICAS

Losada Del Pozo, Rebeca[1]; Rodrigo Moreno, María[1]; Lorda Sánchez, Isabel[1]; Almoguera Castillo, Berta[1]; Blanco Kelly, Fiona[1]; Soto Insuga, Víctor[2]; Guerrero López, Rosa[1]; Martínez Cayuelas, Elena[1]; Moreno Vinues, Beatriz[1].
[1]Fundación Jiménez Díaz, Madrid, España; [2]Hospital del Niño Jesús, Madrid, España.

P-074

CASO CLÍNICO SÍNDROME DE BARAITSER-WINTER

Álvarez Domínguez, Miguel Ángel; Martín Talavera, María; Moreno García, María Del Mar; Calderón Romero, María; Pérez-Torres Lobato, María Del Rosario; Pareja Bosch, Ana; Arce Portillo, Elena; Alonso Luengo, Olga.
Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.

P-075

HAPLOINSUFICIENCIA DEL GEN SOX5 COMO CAUSA DE DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Prados Alvarez, María[1]; Swafiri, Saoud Tahsin[2]; Navarro, Juan Pedro[3]; Pérez, María[1]; Lagares, Almudena[1]; Llorente, Esther[1]; La Orden, Enrique[1].
[1]Hospital Universitario Infanta Elena, Valdemoro, España; [2]Hospital Fundación Jimenez Díaz, Madrid, España; [3]Hospital de Torrejon, Torrejon, España.

P-076

CROMOSOMA 20 EN ANILLO. UN RETO DIAGNÓSTICO

García Ezquiaga, Jorge[1]; Carrasco Marina, Mª Llanos[2]; Díaz De Bustamante, Aránzazu[3]; Darnaude Ortiz, Mª Teresa[3]; Martín Del Valle, Fernando[2]; Gutiérrez Cruz, Nuria[2].
[1]HU del Tajo, Aranjuez, Madrid, España; [2]HU Severo Ochoa, Leganés, Madrid, España; [3]HU Móstoles, Móstoles, España.

P-077

SÍNDROME DE RETT CONGÉNITO POR MUTACIÓN EN EL GEN FOXG1

Real Terrón, Raquel[1]; García Peñas, Juan José[2]; Espejo Díaz, Carlota[1]; Fernández Burriel, Miguel[1]; Méndez Pérez, Pilar[3]; Sardina González, María Dolores[3].
[1]Hospital de Mérida, Mérida, España; [2]Hospital del Niño Jesús, Madrid, España; [3]Hospital Perpetuo Socorro y Materno-Infantil, Badajoz, España.

P-078

VARIANTE DE SIGNIFICADO ¿INCIERTO? EN UN PACIENTE CON CRISIS FEBRILES PLUS

Toledo Gotor, Cristina; García Muro, Cristina; García Oguiza, Alberto; Poch Olivé, María Luisa.
Hospital San Pedro de la Rioja, Logroño, España.

P-079

OSTEOPATIA ESTRIADA CON ESCLEROSIS CRANEAL Y TRUNCAMIENTO EN EL GEN AMER1 (VARIANTE NO DESCRITA PREVIAMENTE)

Ramirez Martinez, Noelia; Cardalda Corpas, Ana Carolina; Moya Diaz-Pintado, Maria Teresa; Antona Garcia, Maria Sierra; Ramirez Piedrabuena, Vicente Javier; Arroyo Herrera, Carolina.
Hospital Virgen de Altagracia, Manzanares, España.

P-080

NUESTRA EXPERIENCIA EN DOS CASOS DE DISTROFIA NEUROAXONAL INFANTIL

Gómez Martín, Hilario[1]; García-Navas Núñez, Deyanira[2]; Alvarez Mateos, Cristina[2]; Acosta Hurtado, Clara[2]; Araujo García, Tania[2]; Barros García, Patricia[2]; Gonzalez, Ana[2]; Sánchez Conejero, María[2]; Berrocal, Isidoro[2]; Basso Abad, Belén[2].
[1]CAU Salamanca, Salamanca, España; [2]Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres, España.

P-081

DEFICIENCIA DE ACIL-COA DESHIDROGENASA DE CADENA CORTA (SCAD): DIFERENCIAS FENOTÍPICAS EN DOS HERMANOS CON LA MISMA MUTACIÓN

Vintimilla Andrade, Juan Esteban; Medina Martinez, Inmaculada; Arrabal Fernandez, Luisa; Roldán Aparicio, Susana.
Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España.

P-082

DEL GENOTIPO AL ESTUDIO METABÓLICO: LA NUEVA VIDA AL REVÉS

Bernardino Cuesta, Beatriz; Jiménez Legido, María; González Gutiérrez-Solana, Luis; Ortiz Cabrera, Nelmar Valentina; Pedrón Giner, Consuelo Carmen; Ruiz-Falcó Rojas, María Luz.
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid, España.

P-083

ENFERMEDAD DE FABRY EN NIÑAS. DIAGNÓSTICO Y SEGUIMIENTO EN EDAD PEDIATRICA

Ghandour Fabre, Diana.
Hospital Universitario Rafael Méndez, Lorca, España.

P-084

LEUCODISTROFIA HIPOMIELINIZANTE TIPO 7: A PARTIR DE UN CASO.

Fernandez Ventureira, Victor; Hidalgo Sanz, Juan; Rubio Sanchez, Patricia; Andres Zallo, Laura; Martinez De Morentin Navarcorena, Ana Laura; Bernado Fonz, Raquel; Sangros Gimenez, Ana; Subiron Ortego, Raquel; Garcia Jimenez, Inmaculada; Peña Segura, José Luis.
Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

P-085

EFECTOS DE LA DIETA EN LA ACIDURIA MALÓNICA

Martín Viota, Lucía; González Barrios, Desiré; Ruiz Pons, Mónica; Prieto Morín, Carol; Martínez Bugallo, Francisco; Alventosa Fernández, Elena.
Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España.

P-086

DEFECTO CONGÉNITO DE LA GLICOSILACIÓN (CDG) TIPOII ASOCIADO A VARIANTES EN EL GEN SLC39A8: DESCRIPCIÓN DE 2 CASOS FAMILIARES CON FENOTIPO VARIABLE

Rivera Sánchez, Noelia[1]; Tort, Frederic[2]; Montero, Raquel[1]; Yubero, Delia[1]; Armstrong, Judith[1]; Serrano, Mercedes[1]; Ribes, Antonia[2]; García Cazorla, Ángeles[1]; Darling, Alejandra[1]; O`callaghan, María Del Mar[1].
[1]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España; [2]IBC, Barcelona, España.

P-087

PARALISIS CEREBRAL DE ORIGEN INCIERTO. HIPOPLASIA PONTOCEREBELOSA TIPO 2D: NUEVA MUTACION EN GEN SEPSECS

Peña Segura, José Luis; Sangrós Giménez, Ana; Subirón Ortego, Raquel; Hidalgo Sanz, Juan; Rubio Sánchez, Patricia; Miramar Gallart, María Dolores; Monge Galindo, Lorena; López Lafuente, Amparo; Lafuente Hidalgo, Miguel; López Pisón, Javier.
Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

P-088

ACIDEMIA METILMALÓNICA CON HOMOCISTINURIA. ¿DIAGNOSTICAMOS TODO LO TRATABLE?

Ghandour Fabre, Diana[1]; Espinosa Oltra, Tatiana[1]; Sánchez Ortuño, Isabel[1]; Fernández Salazar, Jose Miguel[2]; Serrano Anton, Jose Antonio[1]; Juárez Marruecos, Patricia[1]; Baños López, Laura[1]; Ibáñez Micó, Salvador[3]; Martínez Ferrández, Carmen[4].
[1]Hospital Universitario Rafael Mendez, Lorca, España; [2]Hospital Universitario 12 de Octubre, Lorca, España; [3]Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España; [4]Hospital General Universitario Santa Lucía, Cartagena, España.

P-089

FIABILIDAD DE LOS SCF UTILIZADOS EN PCI EN UNA MUESTRA UNICÉNTRICA DE PACIENTES PEDIÁTRICOS CON PARAPARESIA ESPÁSTICA HEREDITARIA: DISEÑO DE UN PROTOCOLO DE ESTUDIO

Estrada Rivera, Tania; Gómez Andrés, David; Felipe Rucián, Ana; Munell, Francina; Macaya, Alfons.
Hospital Universitari Vall d´Hebrón, Barcelona, España.

P-090

SÍNDROME DE DEFICIENCIA DE GLUT1. IMPORTANCIA DE SOSPECHA CLÍNICA

Lubián Gutiérrez, Manuel[1]; Yubero, Delia[2]; Artuch, Rafael[2]; García Volpe, Camila[2]; Ortigoza Escobar, Juan Darío[2].
[1]Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz, España; [2]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

P-091

HEMIPLEJIA ALTERNANTE DE LA INFANCIA: UTILIDAD DE LA RM Y DEL PET-CT EN UN CASO CON ESTUDIO GENÉTICO NEGATIVO

Oreña Ansorena, Virginia; Blanco Lago, Raquel; Hedrera Fernández, Antonio; Álvarez Álvarez, Nelly; Castañón Apilánez, María; García Suárez, Laura; Vigil Díaz, Carmen; Málaga Diéguez, Ignacio.
Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, España.

P-092

DÉFICIT DE PANTOTENATO KINASA DE PRESENTACIÓN CLÍNICA ATÍPICA

Sariego Jamardo, Andrea[1]; Darling, Alejandra[2]; Espinòs Armero, Carmen[3]; Marcè Grau, Anna[4]; Ortigoza Escobar, Juan Darío[2]; Marco, Enrique[1]; Pérez Poyato, María Del Socorro[1]; Baide Mairena, Heidy Suriel[4]; Pérez Dueñas, Belén[4].
[1]Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander, España; [2]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España; [3]Centro de Investigación Príncipe Felipe, Valencia, España; [4]Hospital Universitari Vall d´Hebrón, Barcelona, España.

P-093

MIOTONIA OCULAR DE INICIO NEONATAL POR MUTACION GEN SCN4A

Cabrera Lopez, Jose Carlos; Toledo Bravo De Laguna, Laura; Santana Artiles, Alexander; Sebastian Garcia, Irma; Florido Rodriguez, Alberto; De Nicolas Carro, Ana; Santana Rodriguez, Alfredo; Amador Gil, Eva.
Hospital Materno Infantil Las Palmas, Las Palmas De Gran Canaria, España.

P-094

VARIANTE OCULOFARINGEA DE SINDROME DE GUILLAIN-BARRÉ

Elipe Maldonado, Cristina; Villora Morcillo, Nuria; García-Ochoa Fernández, Elena; Taboas Pereira, Andrea; Rodriguez Díaz, María Rocio.
Hospital Universitario de Fuenlabrada, Fuenlabrada, España.

P-095

MUTACION EN DPAGT1: SINDROME MIASTENICO CONGENITO TIPO 13 POR TRASTORNO CONGÉNITO DE LA GLICOSILACIÓN TIPO I: DOS HERMANOS CON MISMO FENOTIPO Y DIFERENTE GRADEDAD

Marco Hernández, Ana Victoria; Martínez Castellano, Francisco; Smeyers Durá, Patricia; Pitarch Castellano, Inmaculada; Tomás Vila, Miguel.
Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia, España.

P-096

DEBILIDAD MUSCULAR CON HIPERCKEMIA DE INICIO SUBAGUDO

González Barrios, Desiré; Martín Viota, Lucía; Mejías González, Eva Virginia; Casas Hernández, Laura; Bello Báez, Adan; Castro López-Tarruella, Victoria.
Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España.

P-097

PARAPARESIA ESPÁSTICA: SIGNO GUIA DE ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS

Nolasco Tovar, Gregorio Alexander[1]; Delgadillo, V[1]; Carrera, Laura[1]; Exposito, Jesica[1]; Natera, Daniel[1]; Bobadilla, E[1]; Puyol, Aurora[2]; Colomer, Jaume[1]; Nascimiento, Andres[1]; Ortez, Carlos Ignacio[1].
[1]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España; [2]Intituto de Investigación Biomédica de Bellvitge, IDIBELL, Esplugues de Llobregat, España.

P-098

MIOPATIA CONGENITA POR MUTACION EN EL GEN TTN EN GEMELAS IDENTICAS

Martínez González, María Jesús; García Ribes, Ainhoa; Elosegi Castellanos, Amagoia; Salmón Rodriguez, Amaia; Pérez Estévez, Elena; Labayru Echeverria, Maite; Pérez Fernández, Aitxiber; Loureiro González, Begoña; Sánchez Horvath, Miriam Teresa; Llano Rivas, Isabel.
Hospital Universitario Cruces, Barakaldo, España.

P-099

ENFERMEDAD DE DANON. NUEVA MUTACIÓN NO DESCRITA

Sierra Córcoles, Concepción[1]; Parrilla Sierra, Rosario[2]; Martínez Cañamero, Antonio[1]; Vidaurreta Del Castillo, María Esther[1]; Gaona Cabello, Lucía[1]; Cuevas Cervera, José Luis[1].
[1]Hospital Universitario de Jaén, Jaén, España; [2]Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España.

P-100

ENCEFALOPATÍA, MIOPATÍA CENTRONUCLEAR Y ATROFIA CEREBELOSA EN PROBABLE RELACIÓN CAUSAL CON MUTACIÓN DE NOVO EN GEN CTBP1

Lastra Rodriguez, Juan; De Azúa Brea, Begoña; Díaz-Moreno Elorza, Unai; López Garrido, Maria Soledad; Fuertes Blas, Susana; Amengual Pieras, Esther Micaela; Melgar Díaz, Sara; Rincón Montane, Claudia; Bermejo Arrieta, Rocío; Aparicio García, Patricia.
Fundación Hospital Son Llàtzer, Son Ferriol, España.

P-101

CASO CLÍNICO: ENFERMEDAD DE HIRAYAMA, O AMIOTROFIA MONOMÉLICA DE EXTREMIDAD SUPERIOR

García Romero, María Del Mar; Tirado Requero, Pilar; Zea Polanco, Paula Marbella; López Sobrino, Gloria; Velázquez Fragua, Ramón; Pascual Pascual, Samuel Ignacio.
Hospital Universitario La Paz, Madrid, España.

P-102

NEUROPATÍA ATÁXICA AGUDA. UNA FORMA EXCEPCIONAL DE SÍNDROME DE MILLER-FISHER

De Diego Almarza, Victor; Pérez Perez, Juan; Clavijo Pendón, Agustín.
Hospital Marina Baixa de Villajoyosa, Villajoyosa, España.

P-103

RETRACCIÓN AQUILEA ¿AISLADA O SÍNTOMA DE ALGO MÁS?

Moreno Prieto, Mariana; Campo Barasoain, Andrea; Pascual-Vaca Gómez, Diego; Alonso Pérez, Irene; Ramos Sánchez, Inmaculada; Rodriguez-Sacristán Cascajo, Andrés.
Hospital Universitario Virgen de la Macarena, Sevilla, España.

P-104

APORTACIÓN DE UN NUEVO CASO DE DÉFICIT DE COLAGENO VI. RETOS DIAGNÓSTICOS

Gómez Martín, Hilario[1]; García-Navas Núñez, Deyanira[2]; Berrocal, Isidoro[2]; Acosta Hurtado, Clara[2]; González De Buitrago Amigo, Jesús[2]; Araujo García, Tania[2]; Pascual Moreno, Patricia[3]; Camarena Pavón, Natalia[2].
[1]CAU Salamanca, Salamanca, España; [2]Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres, España; [3]Hospital Virgen del Puerto, Plasencia, España.

P-105

NEUROPATÍA HEREDITARIA CON SUSCEPTIBILIDAD A LA PARÁLISIS POR PRESIÓN (NHPP), LA IMPORTANCIA DE LA SOSPECHA DIAGNÓSTICA

Salmón Rodríguez, Amaia; Elosegui Castellanos, Amagoia; García Ribes, Ainhoa; Martínez Gonzalez, Maria Jesús; Martínez Zuluaga, Ana.
Hospital de Cruces, Barakaldo, España.

P-106

HIPERCKEMÍA ASINTOMÁTICA: MIOPATÍA CONGÉNITA DE CORES CENTRALES

Fernández Ventureira, Víctor; Hernández Abadía, Rebeca; Andrés Zallo, Laura; Bernadó Fonz, Raquel; López Pisón, Javier; López Lafuente, Amparo; Monge Galindo, Lorena; Pérez Delgado, Raquel; García Jiménez, Inmaculada; Peña Segura, José Luis.
Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

P-107

POLINEUROPATÍA SENSITVO-MOTORA DESMIELINIZANTE CRÓNICA ADQUIRIDA EN NIÑO DE CINCO AÑOS Y DE EVOLUCIÓN ATÍPICA

Diaz Gomez, Asun[1]; Aznar Lain, Gemma[1]; Rubio Perez, Miguel Angel[1]; Querol Gutierrez, Luis Antonio[2].
[1]Hospital del Mar, Barcelona, España; [2]Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, España.

P-108

FENOTIPO DE LA MUTACION P.ARG235CYS EN EL GEN FA2H CAUSANTE DE LA PARAPARESIA ESPASTATICA AUTOSOMICA RECESIVA-35.

Jimenez De Domingo, Ana; Fernández Perrone, Ana Laura; Martin Fernández Mayoralas, Daniel; Moreno Fernández, Pedro; Jiménez Peña, Mar; Fernández Jaén, Alberto.
Hospital Quirón Madrid, Pozuelo de Alarcón, España.

P-109

RECIÉN NACIDO CON BLOQUEO CARDIACO, ARTROGRIPOSIS E HIPOTONÍA. A PROPÓSITO DE UN CASO DE ATROFIA MUSCULAR ESPINAL TIPO O

Sangrós Giménez, Ana; Subirón Ortego, Raquel; Curto Simón, Beatriz; Galve Pradel, Zenaida; Torres Claveras, Sonia; Jiménez Montañés, Lorenzo; Miramar Gallart, María Dolores; Dolz Zaera, Isabel; Abenia Usón, Pilar; Rite Gracia, Segundo.
Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

P-110

LEUCEMIA CONGENITA Y LEUCOENCEFALOPATIA

Martínez González, María Jesús; Astigarraga Aguirre, Itziar; Loureiro González, Begoña; García Ribes, Ainhoa; Elosegi Castellanos, Amagoia; Salmón Rodriguez, Amaia; Escudero Martínez, Iñaki; Gaafar, Ayman; Mosteiro González, Elena.
Hospital Universitario Cruces, Barakaldo, España.

P-111

ESTUDIO NEUROLÓGICO EN UN PACIENTE CON HIPOTONÍA CONGÉNITA, HIPOPNEA Y CRISIS MIOCLÓNICAS

Osuna García, Teresa; Ferrandez Berenguer, Maria Jesús; Sala Sánchez, Antonio Gines; Martinez Copete, Maria; Climent Fornier, Elisa; Antón Blasco, Jose Antonio; García Hilger, Angelica; Pardo Zamora, Alba.
Hospital General Universitario, Elche, España.

P-112

DESCRIPCIÓN CLÍNICA DE ENCEFALOPATÍA ESTÁTICA DEBIDA A MUTACIÓN EN EL GEN GRIN1

Garcia-Navas Núñez, Deyanira[1]; Gómez Martín, Hilario[1]; Álvarez Mateos, Cristina[1]; López Lafuente, Amparo[2]; Polo Antúnez, Antonio[3]; Barros García, Patricia[1]; Berrocal Sanchez, Isidoro[1]; Sánchez Conejero, Maria[1]; González De Buitrago Amigo, Jesús[1]; Arroyo Carrera, Ignacio[1].
[1]Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres, España; [2]Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España; [3]Hospital Comarcal Don Benito - Villanueva de la Serena, Don Benito, España.

P-113

ENCEFALOPATÍA POR STXBP1. A PROPÓSITO DE DOS CASOS

Cazorla Calleja, María Rosario[1]; Iglesias Escalera, Gemma[1]; Lara Herguedas, Julián[1]; Marín Serrano, Esperanza[1]; García Hoyos, María[2]; López Pájaro, Luis Fernando[1].
[1]Hospital Puerta de Hierro, Majadahonda, España; [2]Instituto de Medicina Genómica, Valencia, España.

P-114

DISTONIA FOCAL SECUNDARIA A DÉFICIT DE CREATINA CEREBRAL

Ramajo Polo, Alba; Castro Castro, Pedro; Miranda Herrero, María Concepción; Barredo Valderrama, Estíbaliz; Vázquez López, María; Chacón Pascual, Almudena.
Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España.

P-115

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE Y EMBOLISMO GRASO CEREBRAL

Moreno Mendieta, Marina; Martínez Sobrino, Irene; Martínez Del Val, Elena; García Cárdaba, Luis Miguel; Vila Bedmar, Sara; Nuñez Enamorado, Noemí; Camacho Salas, Ana; Simón De Las Heras, Rogelio.
Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España.

P-116

ENCEFALOPATÍA URÉMICA (EU) CON LESIÓN DE GANGLIOS BASALES: REPORTE DE UN CASO

Nolasco Tovar, Gregorio Alexander; Muchart, Jordi; Calzada, Yolanda; Ortigoza-Escobar, Juan Dario.
Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

P-117

VASOESPASMO CEREBRAL Y DISFUNCIÓN AUTONÓMICA PAROXÍSTICA. A PROPÓSITO DE 2 CASOS

Monge Galindo, Lorena; Martínez De Morentín, Ana Laura; Bernadó, Raquel; García Íñiguez, Juan Pablo; Fernando Martínez, Ruth; López Pisón, Javier; Peña Segura, José Luis; López Lafuente, Amparo.
Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

P-118

ENCEFALOPATÍA LEVE POR VIRUS INFLUENZA A CON LESIÓN REVERSIBLE EN ESPLENIO DEL CUERPO CALLOSO

Hedrera Fernández, Antonio; Blanco Lago, Raquel; Menéndez Cuervo, Sergio; Anes González, Gonzalo; García Suárez, Laura; Álvarez Álvarez, Nelly; Martín Ramos, Silvia; Nonide Mayo, Laura; Oreña Ansonera, Virginia Ainhoa; Málaga Diéguez, Ignacio.
Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, España.

P-119

PSEUDOTUMOR CEREBRI COMO DEBUT DE UN CASO DE LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO

Buenache Espartosa, Raquel; Rekarte García, Saray; Lorenzo Sanz, Gustavo; Boteanu, Alina Lucica.
Hospital Ramón y Cajal, Madrid, España.

P-120

TROMBOSIS PRENATAL EN LA PRENSA DE HERÓFILO

Casanova Cuenca, María; Esteban Cantó, Vanesa.
Hospital Universitario del Vinalopó, Elche, España.

P-121

ENCEFALITIS DE HASHIMOTO

Sierra Córcoles, Concepción[1]; Parrilla Sierra, Rosario[2]; Cruz Palomares, Ángela[1]; Castillejo Nieto, Cristina[1]; Ubeda Sánchez, Yolanda[1]; Cuevas Cervera, José Luis[1].
[1]Hospital Universitario de Jaén, Jaén, España; [2]Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España.

P-122

SÍNDROME DE ENCEFALOPATÍA POSTERIOR REVERSIBLE TRAS ADMINISTRACIÓN DE QUIMIOTERAPIA

Bernadó Fonz, Raquel; Martínez De Morentin Navarcorena, Ana Laura; Fernández Ventureira, Víctor; Baquedano Lobera, Irene; Marín Andrés, Marta; Rodríguez-Vigil Iturrate, Carmen; Calvo Escribano, Carlota; Carboné Bañeres, Ana; Muñoz Mellado, Ascensión; López Pisón, Francisco Javier.
Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

P-123

ENCEFALOMIELITIS AGUDA DISEMINADA CON ANTICUERPOS ANTI MOG Y ANTI NMDA-R POSITIVOS. FORMA ATÍPICA DE PRESENTACIÓN

Garcia Tena, Jesus[1]; Huerta Barberá, Sergio[1]; Esparza Sanchez, Maria Ana[1]; Olaya Alamar, Vicente[1]; Naixes Silvestre, Fabio[1]; Garcia Vazquez, Jesus[3]; Gil Beltran, Enrique[1]; Aristoy Zabaleta, Mercedes[1].
[1]HGU de Castellón, Castellon de la Plana, España; [3]Universitat Jaume I, Castellon de la Plana, España.

P-124

PARÁLISIS 6º PAR CRANEAL RECURRENTE POSTVACUNAL

Gallego Mingo, Nerea; Córdoba, Esther; Rubies, Julia; Grimalt, Maria Antonia; Carmona, Miguel; Miravet, Elena.
Hospital Universitario Son Espases, Palma De Mallorca, España.

P-125

SÍNDROME NEUROLÓGICO POSTMALARIA

Moreno Mendieta, Marina; Martínez Del Val, Elena; García Cárdaba, Luis Miguel; Vila Bedmar, Sala; Nuñez Enamorado, Noemí; Simón De Las Heras, Rogelio; Camacho Salas, Ana.
Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España.

P-126

DEFINIENDO EL FENOTIPO ASOCIADO A MUTACIONES DE DNAJC21

Rivera Sánchez, Noelia; García-Cazorla, Àngels; Juliá Palacios, Natalia.
Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España.

P-127

INTOXICACIÓN POR SPICE VS ENCEFALITIS AGUDA SERONEGATIVA

Álvarez Molinero, Mireia; Sorribes Orti, Clara; Martinez Redondo, Inés; Aragonés Zabalza, David; Garcia Arnaldich, Salomé; Castellarnau Figueras, Ester.
Hospital Universitari Joan XXIII, Tarragona, España.

P-128

ESTADO DE MAL SECUNDARIO A LESIÓN VASCULÍTICA SUBCORTICAL ÚNICA COMO FORMA DE MANIFESTACIÓN DE ENFERMEDAD DESMIELINIZANTE POR ANTICUERPOS ANTI-MOG

Álvarez, Nelly[1]; Blanco, Raquel[2]; Hedrera, Antonio[2]; Oreña, Virginia Ainhoa[2]; Pérez, Belén[2]; Carrera, Laura[3]; Flórez, Silvia Milena[2]; Ramajo, Alba[4]; Málaga, Ignacio[2].
[1]Hospital de Cruces, Barakaldo, España; [2]Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, España; [3]Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España; [4]Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España.

P-129

ENCEFALITIS POR VARICELA ZOSTER O ENCEFALITIS DE HASHIMOTO: A PROPÓSITO DE UN CASO

Villalobos Reales, Johanna Carolina; Navarro Abia, Virginia; Prochazkova, Michaela; Pérez Sebastian, Isabel; Cuscó Fernández, María Jesús; Gonzalo Pascual, Henar; Herrero Velasco, Blanca; Martínez - Villasante Alemán, Alicia; Nuñez De La Torre, Blanca; Jimenez Martinez, Jose.
Hospital Universitario Sanitas La Moraleja, Madrid, España.

P-130

ENFERMEDADES EXANTEMÁTICAS EN PEDIATRÍA, A VECES NO TAN BANALES

Gallardo García, Rocío[1]; Huete Hernani, Begoña[2]; Polo Antúnez, Antonio[1]; Redondo Sánchez, Dámaris[1]; Salamanca Campos, Marina[1]; Rodríguez Ceballos, Isabel María[1]; Furones García, Marta[2]; García Gozalo, Macarena[2]; Lorenzo, María[2]; De La Rosa Mordán, Ydenice[2].
[1]Hospital Don Benito-Villanueva De La Serena, Don Benito, España; [2]Hospital Infanta Cristina, Parla, España.

P-131

SÍNDROME DE FREY Y SÍNDROME DE HORNER CONGÉNITO

González Diego, Débora; Ley, Myriam; Lubian, Manuel.
Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz, España.

P-132

ABSCESO CEREBRAL SECUNDARIO A DILATACIONES ESOFÁGICAS

Dougherty De Miguel, Lucía; Felipe Rucián, Ana; Baró Serrano, Anna; Costa Comellas, Laura; Barzallo Moscoso, David; Estrada Rivera, Tania; Vázquez Méndez, Josefa Elida; Delgado Álvarez, Ignacio; Soler Palacín, Pere; Macaya Ruiz, Alfons.
Hospital Universitari Vall d´Hebrón, Barcelona, España.

P-133

SÍNDROME DE NICOLAIDES-BARAITSER

Florido Rodríguez, Alberto; Toledo Bravo De Laguna, Laura; Cabrera López, José Carlos; Santana Artiles, Alexandre; Sebastián García, Irma; De Nicolás Carro, Ana.
Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil de Canarias, Las Palmas de Gran Canaria, España.

P-134

ANOMALÍAS DEL DESARROLLO CEREBRAL Y NERVIO ÓPTICO: MUTACIONES GEN PAX6.

Rivera Sanchez, Noelia[1]; Guerrero Moreno, Noelia[2]; Carrasco Salas, Pilar[2]; Fernández Aparicio, Antonio José[2]; Delgado Rioja, María Ángeles[2].
[1]*Hospital Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, España;* [2]*Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva, España.*

P-135

RETRASO MOTOR, HIPOTONÍA Y ATAXIA. FORMA DE PRESENTACIÓN EN PRIMERA INFANCIA DEL SÍNDROME CEREBRO-TIROIDES-PULMÓN

Garcia-Navas Núñez, Deyanira[1]; Gomez Martin, Hilario[1]; Castaño Muñoz, Yolanda[2]; Álvarez Mateos, Cristina[1]; Expósito Manzano, María[1]; Sanchez Conejero, María[1]; Basso Abad, Belén[1]; Acosta Hurtado, Clara[1]; Gonzalez De Buitrago Amigo, Jesus[1]; Barros García, Patricia[1].
[1]*Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres, España;* [2]*Hospital Campo Arañuelo, Navalmoral de la Mata, España.*

P-136

PROYECTO "NIÑO ESPECIAL". ABORDAJE DE 360º EN PACIENTE NEUROLOGICO COMPLEJO PEDIÁTRICO

Delgado San Martin, Monica; Amador Lopez, Elena; Soto Insuga, Victor; Losada Del Pozo, Rebeca; Rodrigo, Maria; Montes Arjona, Ana; Blanco, Miriam; Mateos, Carmen; Cutillas, Raquel.
Fundación Jiménez Díaz, Madrid, España

P-137

ENCEFALOPATÍA DE HASHIMOTO Y CALCIFICACIONES CORTICALES

De Nicolás Carro, Ana; Cabrera López, José Carlos; Toledo Bravo De Laguna, Laura; Santana Artiles, Alexander; Sebastian García, Irma; Vela Cháves, Jesus; Florido Rodriguez, Alberto.
Hospital Universitario Materno Infantil de Canarias, Las Palmas de Gran Canarias, España.

P-138

COEXISTENCIA DE DIABETES MELLITUS TIPO 1 Y ESCLEROSIS MÚLTIPLE EN PEDIATRÍA

Garcia-Navas Núñez, Deyanira[1]; Gómez Martin, Hilario[1]; Pascual Moreno, Patricia[2]; Carlone, Juan[2]; Díaz Fernández, Paula[2]; Álvarez Mateos, Cristina[1]; Acosta Hurtado, Clara[1]; Gómez Gutiérrez, Monserrat[1]; Gonzalez De Buitrago Amigo, Jesús[1].
[1]*Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres, España;* [2]*Hospital Virgen del Puerto, Plasencia, España.*

P-139

ATAXIA EPISÓDICA TIPO 1 EN VARÓN DE 3 AÑOS

Pascual-Vaca Gómez, Diego; Luque Álvarez, María; Domínguez Durán, Emilio; Rodríguez-Sacristán Cascajo, Andrés; Alonso Pérez, Irene; Campo Barasoain, Andrea; Ramos Sánchez, Inmaculada.
Hospital Universitario Virgen de la Macarena, Sevilla, España.

P-140

DIAGNOSTICO CASUAL TRAS EPISODIO SINCOPAL: SINDROME DE MCCUNE- ALBRIGHT

Polanco Zea, Paula Marbella; Tirado Requero, Pilar; Martínez –villasante Alemán, Alicia; Barcia Aguilar, Cristina; Velazquez Fragua, Ramón; López Sobrino, Gloria; Pascual Pascual, Samuel Ignacio; García Romero, María Del Mar.
Hospital Universitario La Paz, Madrid, España.

SIMPOSIOS · JUEVES 23

14:00-15:00 **SIMPOSIOS COMIDA**

EISAI – ESTEVE
Sala de Cristal
NUEVAS EVIDENCIAS EN EL MANEJO DE LA EPILEPSIA: DESDE EL ADOLESCENTE AL ADULTO
Moderador: Dr. Jesús Eirís. *Complejo Hospitalario Universitario de Santiago*

- **Manejo integral del paciente adolescente con epilepsia**
  Dra. Sara Jimena. *Hospital General de Catalunya*
- **Perampanel como tratamiento global del adolescente con epilepsia**
  Dra. Patricia Smeyers. *Hospital La Fe, Valencia*

AVEXIS
Sala 3+4+5
GENE THERAPY IN NEUROMUSCULAR DISEASES: A JOURNEY FROM BENCH TO BEDSIDE

- **Welcome and introduction**
  Dra. Francina Munell and Dr. Ignacio Pascual
- **Translating gene identification into therapy**
  Dr. Eduardo Tizzano
- **Gene therapy in neuromuscular disorders**
  Dr. Andrés Nascimento
- **Question and answers**
  Dr Eduardo Tizzano and Dr. Andrés Nascimento
- **Summary and close**
  Dra. Francina Munell and Dr. Ignacio Pascual

15:00-16:00 **SIMPOSIOS PARALELOS**

HUMANA
Sala 7
TRASTORNOS DEL SUEÑO EN EL NIÑO AUTISTA: USO Y MANEJO DE LA MELATONINA Y EL TRIPTÓFANO

- **Trastorno del espectro autista y sueño ¿qué conocemos?**
  Dra. Ana Pérez Villena
- **Ritmos circadianos en autismo y últimos resultados sobre su tratamiento con melatonina y triptófano**
  Dra. Elena Martínez Cayuelas

ILLUMINA
Sala 1
ÚLTIMOS AVANCES EN MEDICINA GENÓMICA Y SU APLICACIÓN EN NEUROPEDIATRÍA

- **Implementación de la Medicina Genómica en Enfermedades Neurológicas Raras: el programa URDCat**
  Dr Alfons Macaya
- **La genómica en neuropediatría: análisis e interpretación práctica**
  Dr. Alberto Fernández Jaén

EXELTIS
Sala 9
IMPACTO DE LOS TRASTORNOS DEL SUEÑO SOBRE LA NEUROCOGNICIÓN, CONDUCTA Y EPILEPSIA
EL SUEÑO COMO TERAPIA EN TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO. EL ROL DE LA MELATONINA RETARDADA

Ponentes:
Dr. Adrián Garcia Ron. *Hospital Clínico San Carlos, Madrid*
Dra. Montserrat Téllez de Meneses. *Hospital Universitario y Politécnico de La Fe, Valencia*

16:00-17:00 **SIMPOSIOS PARALELOS**

SANOFI – TAKEDA – BIOMARIN – ULTRAGENYX
Sala 7
MANEJO Y SEGUIMIENTO DE PACIENTES CON MUCOPOLISACARIDOSIS
Moderadora: Dra. Mar O'Callaghan. *Hospital Sant Joan de Déu*

- **Actualización de las guías de manejo de las mucopolisacaridosis**
  Dra. Mireia del Toro. *Hospital Universitario Vall d'Hebrón*
- **El papel del pediatra en la transición de la edad adulta**
  Dr. Luis González Gutiérrez-Solana. *Hospital Universitario Infantil Niño Jesús.*

GW PHARMACEUTICALS
Sal a 1
EL GRAN RETO QUE SUPONE LA MEJORA DEL TRATAMIENTO Y MANEJO DE COMORBILIDADES DE LAS ENCEFALOPATÍAS EPILÉPTICAS DE LA INFANCIA: SÍNDROME DE DRAVET Y SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT

- **Introducción**
  Dr. Ignacio Málaga. *Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo*
- **Actualización en el abordaje global del Síndrome de Davet**
  Dra. Rocío Sánchez-Carpintero. *Clínica Universidad de Navarra, Pamplona*
- **El complejo paradigma en el Síndrome de Lennox-Gastaut**
  Dra. Susana Roldán Aparicio. *Hospital Virgen de las Nieves, Granada*
- **Debate**

LABORATORIOS KURASANA
Sala 9
ABORDAJE 24H EN EL TRASTORNO DEL SUEÑO. PAPEL DEL TRIPTÓFANO
Moderadora:
Dra. Milagros Merino Andreu. *H. Universitario de La Paz, Madrid*

- **Introducción:**
  Dra. Milagros Merino Andreu
- **El triptófano, ¿un regulador del sistema circadiano?**
  Dr. Juan Antonio Madrid Pérez. *Universidad de Murcia*
- **Insomnio en el paciente neurológico**
  Dr. Victor Soto Insuga. *H. Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid*
- **Tratamiento integral del sueño en la epilepsia infantil**
  Dra. Patricia Smeyers Durá. *H. Universitario la Fe, Valencia*
- **Ruegos y preguntas**

UCB PHARMA
Sala 10
MANEJO DE LA EPILEPSIA FOCAL EN EL NIÑO Y EL ADOLESCENTE

- **Ampliando horizontes terapéuticos**
  Dr. Julio Ramos. *Hospital Torrecárdenas, Almería*
- **Práctica clínica real**
  Dra. Raquel Blanco. *Hospital Universitario Central de Asturias*

17:00-18:00 **SIMPOSIO PLENARIO**

NOVARTIS
Sala principal
YOUNG MS: ASPECTOS CLAVES DE LA ESCLEROSIS MÚLTIPLE (EM) PEDIÁTRICA
Moderador: Dr. Ignacio Málaga. *Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedot*

Ponentes:
Dra. Thais Armangué. *Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona*
Dra. Mar Mendibe. *Hospital Universitario de Cruces, Barakaldo*

- **4 aspectos destacables en el manejo del paciente juvenil con EM**
  Diferencias entre la EM en jóvenes y en adultos
  Diagnóstico diferencial
  Inicio y cambio de tratamiento
  Necesidades médicas no cubiertas

- **4 aspectos destacables del ensayo clínico Paradigms**
  ¿Qué nos aporta el Paradigms?
  Diseño del estudio y características basales de la población
  Principales resultados en eficacia y seguridad
  Conclusiones

SIMPOSIOS · VIERNES 24

14:00-15:15 **SIMPOSIOS COMIDA**

PTC THERAPEUTICS
Sala de Cristal
ACTUALIZACIÓN Y NUEVOS AVANCES EN DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

- **Bienvenida e introducción**
  Dr. Andrés Nascimento. *Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona*
- **Ataluren, un largo camino: aprendiendo de los ensayos y el registro internacional STRIDE**
  Dr. Andrés Nascimento. *Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona*
- **Importancia del árbol genealógico en las enfermedades genéticas: una nueva herramienta informatizada**
  Dr. Antonio González-Meneses. *Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla*

BIOGEN
Sala 3+4+5
NUEVAS PERSPECTIVAS EN EL TRATAMIENTO DE LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

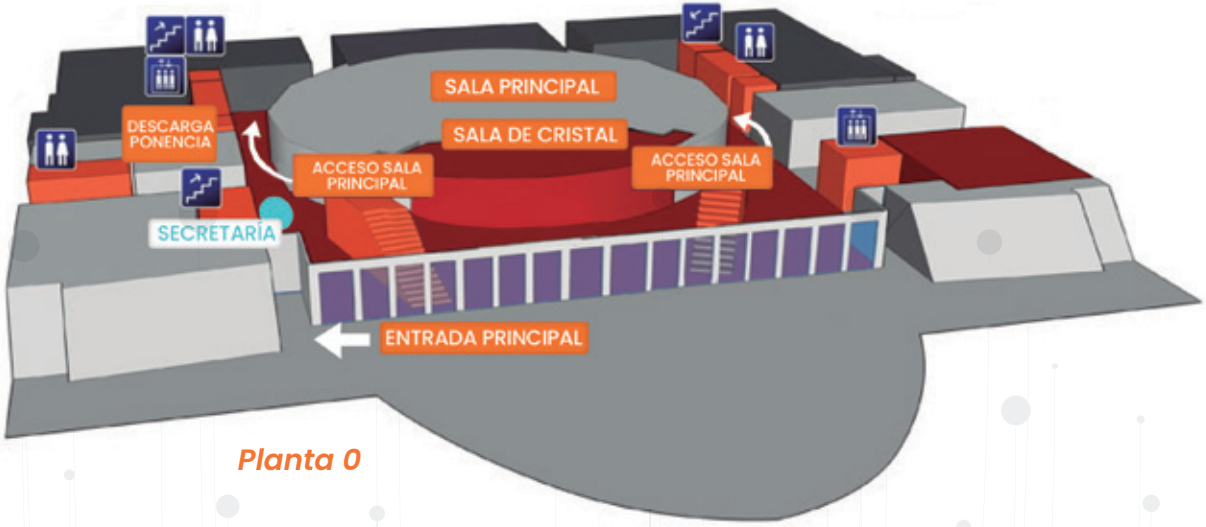
- **Tratamiento precoz en AME: Experiencia clínica**
  Dra. Francina Munell. *Hospital Vall d´Hebron, Barcelona*
- **Cribado neonatal y perspectivas futuras**
  - Diagnóstico genético: importancia y objetivos
    Dr. Eduardo Tizzano. *Hospital Vall d´Hebron, Barcelona*
  - AME: Registros de pacientes y evidencias en práctica clínica real
    Prof. Janbernd Kirschner. *University Hospital Bonn, Germany*

INFORMACIÓN GENERAL

SEDE DEL CONGRESO

Palacio de Exposiciones y Congresos Ciudad de Oviedo
C/ Arturo Álvarez Buylla
33005 Oviedo

Planta 1



Planta 0

SECRETARÍA TÉCNICA

GRUPOPACIFICO
The power of meeting

C/ Marià Cubí 4, 08006 Barcelona
Tel. 93 238 87 77
E-mail: senep2019@pacifico-meetings.com

La Secretaría Técnica estará situada en el Vestíbulo Principal de la planta 0 del Palacio de Exposiciones y Congresos Ciudad de Oviedo.

HORARIO DE APERTURA:

- JUEVES 23: de 09:00 a 20:00h
- VIERNES 24: de 08:00 a 20:00h
- SÁBADO 25: de 08:00 a 14:30h

INSCRIPCIÓN EN SEDE

Durante la Reunión, se podrán realizar inscripciones en la Secretaría Técnica (pago en efectivo o con tarjeta).

CUOTAS:	
Socio SENEP	400,00€
No Socio SENEP	525,00€
Residentes	250,00€

La cuota incluye:

- Cartera del congreso y documentación
- Acceso a la exposición
- Pausas café
- Acceso a las sesiones científicas del congreso
- Cóctel de Bienvenida en el Llagar el Trole, Gijón
- Cena del Congreso en el Hotel Ayre Oviedo

ACCESO WIFI

Red: SENEP Contraseña: senep2019

WEB Y APP DE LA REUNIÓN

Web: www.senep2019.com dispone de información actualizada y programa en pdf para descarga
App: Disponible en su navegador para descarga: app.senep2019.com
A través de la APP podrá acceder a todos los resúmenes de comunicaciones

ACCESOS Y ACREDITACIÓN

El acceso a la sede y a las actividades del Congreso está limitado únicamente a los inscritos, por lo que es imprescindible llevar de forma visible el distintivo que se entregará en el momento de recogida de documentación. Para la obtención de los Créditos de Formación Continuada deberá acreditarse con su distintivo a la entrada y a la salida de la sala.

Si está inscrito a los Talleres de Trabajo encontrará el ticket de su reserva de plaza junto con el distintivo. Para la cena de la Reunión es igualmente necesario mostrar la invitación correspondiente.

La Organización se reserva el derecho de cobrar unos gastos de 50€ por la pérdida del distintivo.

SEGUROS

El Comité Organizador y la Organización declinan toda responsabilidad en caso de accidentes, enfermedad, pérdida o daño de los objetos personales que puedan ocurrir durante la celebración del Congreso o, pre y post viaje. Se recomienda a los asistentes que tengan contratados los seguros que consideren oportunos.

STAND DE FOTOGRAFÍA

El Comité Organizador pone a disposición de los asistentes un servicio gratuito de fotografía para perfiles profesionales (currículum, LinkedIn...).
El stand estará ubicado en el Vestíbulo Principal de la planta 0.

ACTOS SOCIALES Y TRASLADOS

CÓCTEL DE BIENVENIDA

JUEVES 23 MAYO | 21:00h

Llagar el Trole | Ctra. del Trole, 80 | 33394 Gijón, Asturias

- Traslado incluido desde el Palacio de Exposiciones y Congresos Ciudad de Oviedo a las 20:15h y regreso a los hoteles oficiales del Congreso tras la cena.

CENA DE LA REUNIÓN

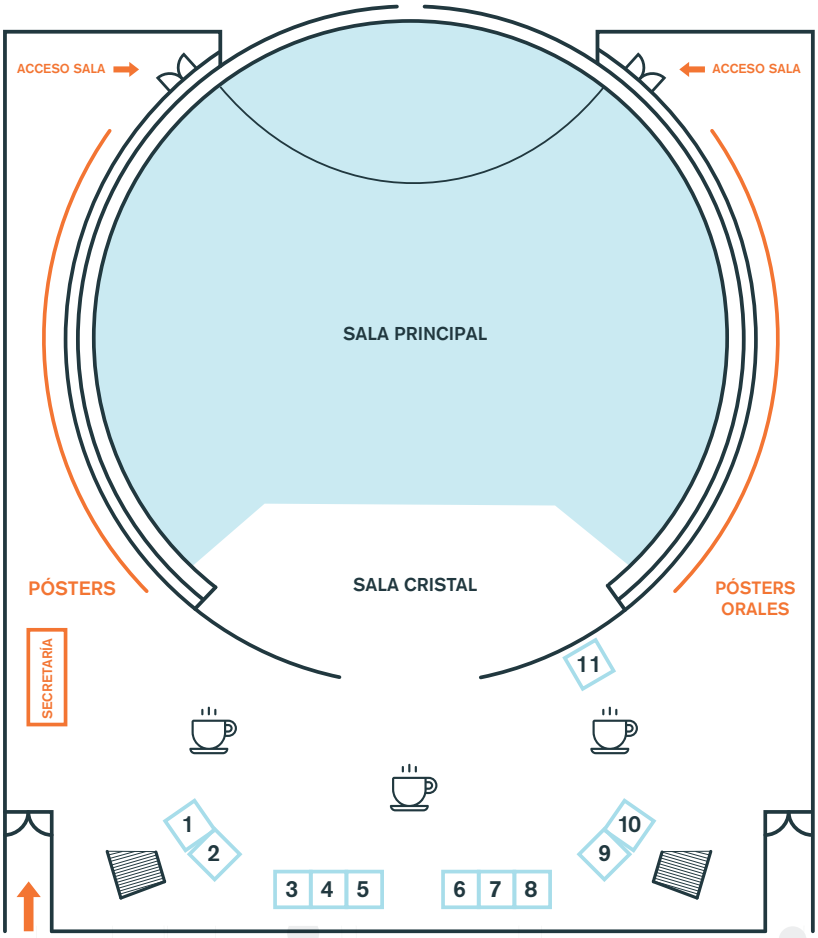
VIERNES 24 MAYO | 21:30h

Ayre Hotel Oviedo, Entreplanta | Calle Policarpo Herrero, s/n, 33006 Oviedo, Asturias

- La cena del congreso tendrá lugar en el Salón Hemisféric (Entreplanta) del Ayre Hotel Oviedo, el hotel urbano por excelencia en Oviedo, diseñado por el internacionalmente conocido arquitecto Santiago Calatrava.
- La Cena está incluida en la cuota del congreso (previa confirmación) pero es necesario reconfirmar la asistencia canjeando el ticket provisional que recibirá con la documentación del congreso, por la invitación definitiva antes del Viernes 24 a las 10:00h en la Secretaría Técnica.

EXPOSICIÓN COMERCIAL Y PLANO DE SEDE

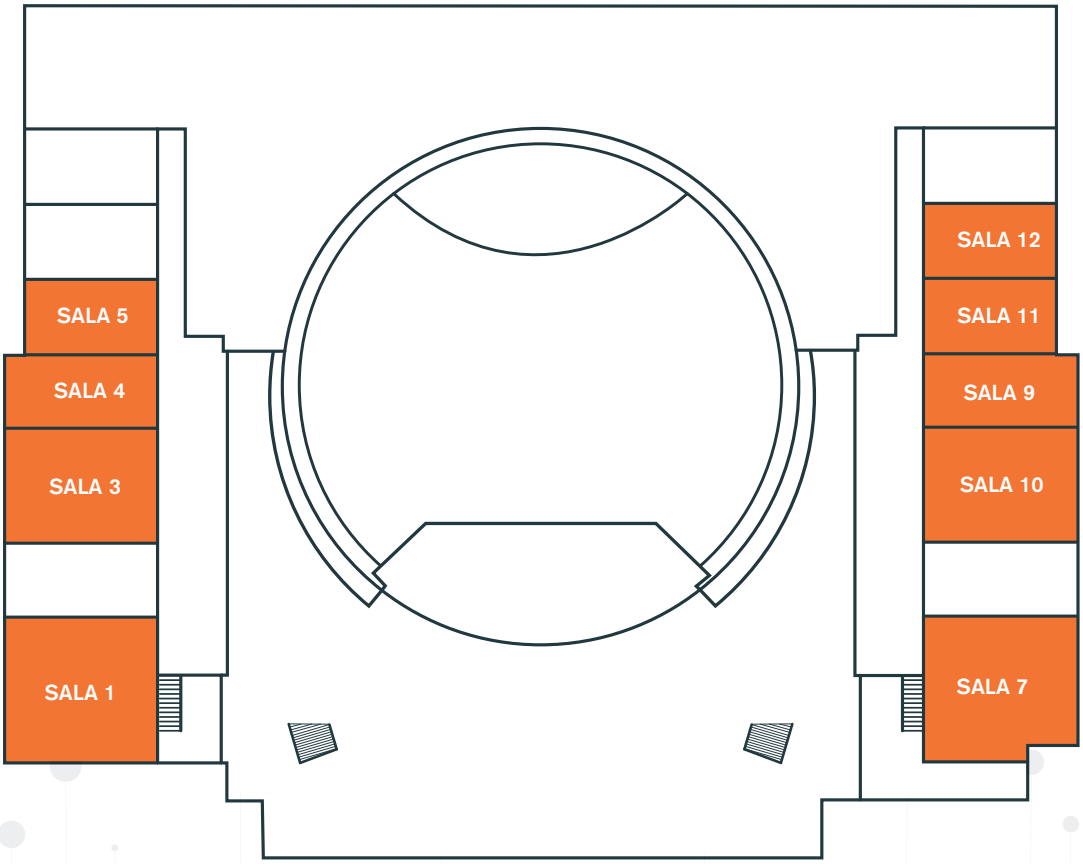
Planta 0



PLANTA 0
(acceso calle)

1	LABORATORIOS KURASANA
2	LABORATORIOS RUBIÓ
3	PTC THERAPEUTICS
4	AVEXIS
5	BIOCODEX
6	GW PHARMACEUTICALS
7	EXELTIS
8	LIVANOVA
9	NEUROHIC
10	EISAI-ESTEVE
11	RETROPHIN

Planta 1



PLANTA 1
(salas paralelas)

INFORMACIÓN CIENTÍFICA

RECEPCIÓN DE PONENCIAS Y COMUNICACIONES

Las presentaciones se entregarán en la Sala de Descarga de ponencias (situada en la planta 0) donde se podrá revisar y entregar la presentación al menos dos horas antes de la hora de exposición. En el caso de que su ponencia sea a primera hora de la mañana, rogamos pase por la sala de ponencias la tarde anterior.

Todas las presentaciones se realizarán en Power Point. Le recordamos que no está permitido el uso de su propio ordenador y en el caso de haber realizado su presentación con Macintosh, debe asegurarse que funciona en PC.

Las presentaciones que se realicen en la Sala Principal deberán utilizar formato de diapositiva 16:9. En el resto de salas, el formato será el estándar (4:3).

Las presentaciones de COMUNICACIONES (orales y pósters orales) deben ser enviadas previamente mediante la plataforma online que se ha indicado mediante correo electrónico a los autores. En el caso de no haber podido enviar su presentación por este medio, por motivos de fuerza mayor, podrá entregarla en la Sala de Ponentes (planta 0) en el horario establecido.

El horario de la Sala de Ponentes es el siguiente:

- Jueves 23 de mayo: De 13:00h a 20:00h
- Viernes 24 de mayo: De 08:00h a 20:00h
- Sábado 25 de mayo: De 8:00h a 14:00h

Las presentaciones de los Talleres y Grupos de Trabajo serán cargadas directamente en la sala correspondiente. El tiempo de exposición será controlado de forma estricta para garantizar el buen funcionamiento de las sesiones. Se ruega puntualidad a los ponentes y autores que presenten sus comunicaciones.

NORMAS DE PRESENTACIÓN DE COMUNICACIONES

PRESENTACIÓN COMUNICACIONES ORALES

El tiempo máximo de la presentación de la comunicación será de 8 minutos: 6 minutos de exposición y 2 minutos de discusión. Rogamos se ajusten al tiempo establecido y descarguen con antelación sus presentaciones según las normas establecidas en el apartado anterior.

PRESENTACIÓN PÓSTERS ORALES

Los pósters que han sido seleccionados por el comité científico de la SENEP como Pósters Orales, serán presentados oralmente en las salas correspondientes. Además deben ser expuestos durante toda la Reunión en formato de póster papel en el Vestíbulo Principal (nivel 0).
El tiempo máximo de presentación del póster oral (con soporte Power Point de no más de 3 diapositivas) será de 4 minutos: 3 minutos de exposición y 1 minuto de discusión. Rogamos se ajusten al tiempo establecido y descarguen con antelación sus presentaciones según las normas establecidas en el apartado anterior.

EXPOSICIÓN PÓSTERS
Todos los pósters serán expuestos en formato papel durante toda la Reunión en el Vestíbulo Principal (nivel 0). Se ruega a los autores de los pósters permanecer a pie de póster en la sesión indicada (viernes 24 de mayo de 15:15 a 16:00h), para posibles aclaraciones a los asistentes.

LIBRO DE COMUNICACIONES

Los resúmenes de las comunicaciones aceptadas se han publicado en el Libro de Comunicaciones editado en formato electrónico. Está disponible para su descarga en PDF en la página web del Congreso (apartado de "comunicaciones").

CERTIFICADOS

ASISTENCIA Y CRÉDITOS
Los certificados de asistencia y de créditos serán enviados de forma electrónica una vez finalizada la Reunión. En la APP y web de la Reunión se publicará la información y se informará vía e-mail de la forma de descarga. Será preciso rellenar el cuestionario online disponible en la Web y APP para obtener el certificado de créditos.

COMUNICACIONES
Finalizado el Congreso los certificados de comunicaciones se facilitarán a los autores en formato electrónico (archivo PDF) mediante descarga en la página web del Congreso www.senep2019.com, en el apartado de PUBLICACIÓN ONLINE. Se informará a los autores cuando estén disponibles.

ACREDITACIÓN

La Organización del Congreso ha solicitado a la Agencia Acreditadora correspondiente que las actividades del Congreso (Talleres de Trabajo, Mesas Redondas y Conferencia Magistral) sean consideradas como Formación Continuada dirigida a profesionales sanitarios.
Se expedirá un certificado acreditado por congresista con las actividades y número de créditos obtenidos siempre que cumplan las condiciones siguientes:

- Asistencia al 100% de las horas de cada sesión acreditada
- Cumplimentar la encuesta de evaluación online

Las salas dispondrán de control de acceso mediante distintivo con código de barras. Deberán identificarse con su distintivo a la entrada y salida de la sesión acreditada si desea obtener certificado de acreditación.

Una vez que la Agencia Acreditadora haya comunicado la acreditación, se remitirá los certificados acreditados a los congresistas que cumplan las condiciones establecidas, mediante correo electrónico en formato pdf, firmados con certificado digital. En la actualidad, se están produciendo demoras de más de 8 meses en la entrega de la acreditación a la actividad solicitada.

Les recordamos que según la Ley de Ordenación de las Profesiones Sanitarias (BOE núm.280 del 22.11.2003) en su artículo 20, no se pueden otorgar créditos de formación continuada a los Residentes.

PATROCINADORES

avexis
BIOCODEX
Biogen
BIOMARIN
Eisai
ESTEVE
Exeltis
Rethinking healthcare
GW pharmaceuticals
Humana
illumina
KURASANA
LivaNova
Health innovation that matters
Nestlé HealthScience
neuroHIC
NOVARTIS
PTC THERAPEUTICS
Retrophin
ROVI
Rubió
SANOFI GENZYME
Takeda
ucb Inspired by patients. Driven by science.
ultragenyx pharmaceutical

CON LA FINANCIACIÓN DE:

OVIEDO.es
AYUNTAMIENTO

NOTAS

SECRETARÍA TÉCNICA

GRUPOPACIFICO
The power of meeting

Marià Cubí 4
08006 Barcelona
Telef. 932 388 777
Fax. 93 238 74 88

senep2019@pacifico-meetings.com