

Nunca des por hecho que no pueden



Empresas colaboradoras

asisa



Inscripción gratuita en:

administracion@fundacionsindrome5p.org

**Para obtener los créditos debes inscribirte
previamente**

IX Congreso sobre el Síndrome 5p- y enfermedades raras

11 y 12 de diciembre de 2017

Anomalías genéticas y discapacidad intelectual

Salón de Actos

Instituto de Neurociencias de la UMH (San Juan de Alicante)

De 16:00 a 21:00h

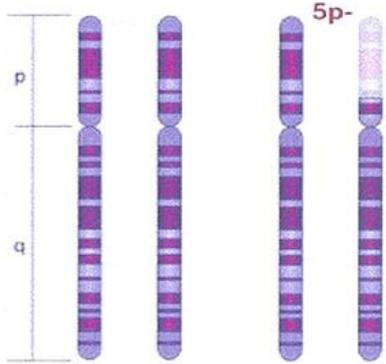
Reconocido con créditos de libre configuración

Director: Salvador Martínez



**Nunca des por hecho
que no pueden**

Información general sobre el Síndrome 5p-



El síndrome 5p menos (5p-), también denominado Cri du chat (maullido de gato) fue diagnosticado por primera vez por el Dr. Lejeune en 1963. La terminología de "5p-" es usada por los genetistas para describir la pérdida (delección) de material genético del brazo corto del cromosoma 5.

La tasa de nacimiento de este síndrome es de 1 de cada 50.000 nacidos vivos; siendo, aproximadamente, unos 500-700 casos los que hay en España y se presenta con mayor frecuencia en niñas que en niños.

Las causas que provocan esta delección es de forma esporádica en un 80-85% de los casos, mientras que el 15-20% restante es heredado debido a una traslocación en alguno de los padres (generalmente de la madre).

Los niños con síndrome 5p- se caracterizan, al nacimiento, por su bajo peso y tener el llanto muy agudo similar al maullar de un gato, siendo estos datos los primeros que suelen llevar al diagnóstico. El llanto agudo es causado por una hipoplasia de la laringe que puede detectarse a través de una laringoscopia.



NUNCA DES POR HECHO QUE NO PUEDEN



Programa del Congreso

11 de diciembre de 2017

- 16:00-16:30 **Recogida de documentación y Apertura del Congreso**
Pilar Castaño. Presidenta de la Fundación Síndrome 5p-.
- 16:30-17:30 **Intervención educativa en Enfermedades Raras**
Cristina Bel. Orientadora de CEE. Profesora del departamento de Psicología evolutiva y de la Educación, de la Facultad de Educación y el Centro de Formación del Profesorado de la Universidad Complutense de Madrid.
- DESCANSO**
- 18:00-19:30 **El papel del profesional de la salud en la Terapia Asistida con animales**
Irene Pérez. Adiestradora certificada CV-ACC201 en Teranimalia y presidenta de la Association for Professional Animal-Assisted Therapy. **Begoña Celdrán.** Terapeuta Ocupacional en Teranimalia y Asociación de niños y jóvenes con discapacidad de Alicante (ANDA).
- 19:30-21:00 **Mi hija, mi maestra**
Carolina Nicolás. Mamá de nuestra Fundación con niña afectada por el Síndrome 5p-.

12 de diciembre de 2017

- 16:00-17:30 **Estudio genético de la Cohorte Española del Síndrome 5p-**
Julián Nevado. PhD, MBA. Responsable del Área de Genómica Estructural y Funcional y área de Nefrología Molecular. Responsable de Calidad en Instituto de Genética Médica y Molecular/Hospital Universitario La Paz, Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Universitario La Paz, Universidad Autónoma de Madrid y Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.
- DESCANSO**
- 18:00-19:30 **Unidades de Valoración de la discapacidad: Qué son, cómo funcionan y para qué sirven**
Rafael José Rodríguez. Médico. Director de la Unidad de Valoración y Diagnóstico de la discapacidad en Murcia.
- 19:30-21:00 **Enfermedades Raras. Una perspectiva general desde la experiencia clínica diaria**
Vicente Giner. Doctor en Medicina por la Universidad de Barcelona. Autor de más de cien artículos en publicaciones nacionales e internacionales en los campos, entre otros, de enfermedades minoritarias e infecciosas, así como de diversos capítulos de libro. Profesor Máster en Enfermedades Lisosomales de la Universidad de Alcalá de Henares.