

NUNCA DES POR HECHO QUE NO PUEDEN



XII CONGRESO SOBRE EL SÍNDROME 5P- Y ENFERMEDADES RARAS

ANOMALÍAS GENÉTICAS Y DISCAPACIDAD INTELECTUAL

13 Y 14 DE DICIEMBRE DE 2021
DE 16 A 21 HORAS

Empresas colaboradoras _____



Fundación
Síndrome
5P-

Nunca des por hecho
que no pueden

fundación
ASISA ➔



Contacto:

administracion@fundacion5p.org

social@fundacion5p.org

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

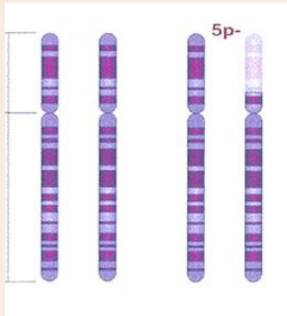
Director: Salvador Martínez



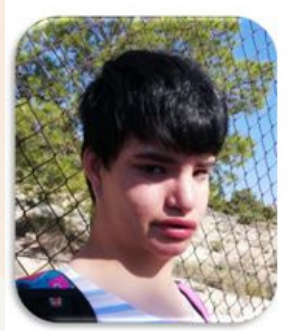
Fundación
Síndrome
5P-

Nunca des por hecho
que no pueden

INFORMACIÓN GENERAL EL SÍNDROME 5P-



El síndrome 5p-, también conocido por Cri Du Chat o maullido de gato, es un trastorno del neurodesarrollo de causa genética descrito, 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.



Entre las características fenotípicas del S.5p-, el elemento más característico y representativo es el de un llanto monocromático y de tono agudo similar al maullido de un gato. Además de ésta, se describen otras tres características comunes a muchos de ellos: Microcefalia, retraso en el desarrollo somático y capacidad cognitiva < 70 (esta última no parece presente en todos los casos).

A pesar de esto, las personas afectadas por este síndrome, presentan una gran heterogeneidad fenotípica y gran variabilidad citogenética.

En España se calcula que existen entre 500 y 700 casos. No se han constatado diferencias de prevalencia entre razas o zonas geográficas. Tampoco se ha establecido relación con eventos prenatales, ni la edad de los padres. Se presenta con mayor frecuencia en niñas.

Aproximadamente el 80% de los casos son de novo, el 10% se deben a una translocación parental desequilibrada y el otro 10% a anomalías raras. En los casos de novo, entre el 80% - 90% son de origen paterno, posiblemente a causa de la rotura del cromosoma durante la formación de los gametos masculinos.

PROGRAMA DEL CONGRESO

13 de diciembre de 2021

16:00-16:30 **Recogida de documentación y Apertura del Congreso**
Pilar Castaño. Presidenta de la Fundación Síndrome 5p-.

16:30-17:30 **“Conectando entidades para sumar sinergias”.**
Virginia Catalán. Trabajadora Social y Terapeuta Ocupacional. Responsable del área de asociaciones en COCEMFE ALICANTE.

DESCANSO

18:00-19:30 **“Fisioterapia a propósito de un caso clínico”**
Paloma López. Presidenta y fisioterapeuta de la Asociación APNEA

19:30-21:00 **“Desarrollo cerebral y posibles implicaciones en 5p-”**
Salvador Martínez. Director del Instituto de Neurociencias, Centro Mixto UMH-CSIC. Catedrático de Anatomía y Embriología Humana de la UMH. Adscrito al Centro de Investigación Biomédica en Red de Salud Mental (CIBERSAM).

14 de diciembre de 2021

16:00-17:30 **“Asistencia a enfermedades minoritarias: Experiencia Unidad multidisciplinar de enfermedades de baja prevalencia Hospital General Universitario Alicante”**

Dra. Rosario Sánchez. Jefe de sección de medicina interna. Coordinadora médica de la unidad multidisciplinar de enfermedades de baja prevalencia. Servicio de Medicina Interna, HGUA, ISABIAL, Presidenta del Comité Científico de la Alianza en investigación traslacional de la Comunidad Valenciana.

DESCANSO

18:00-19:30 **“Deglución y Síndrome 5p-”**
Paula Buades. Especialista en terapia miofuncional y orofacial. Máster en investigación logopédica en trastornos degenerativos y daño cerebral. Logopeda de REDACE. Centro de neurorrehabilitación.

19:30-21:00 **“Protocolos y planificación para el entrenamiento de animales operativos en IAA”**

David Barroso. Entrenador de mamíferos marinos en Rio Safari Elche y cofundador de Detection Dogs.

NUNCA DES POR HECHO QUE NO PUEDEN



Nunca des por hecho
que no pueden

XII Congreso sobre el Síndrome 5p- y enfermedades raras

Anomalías genéticas y discapacidad intelectual

13 y 14 de Diciembre de 2021
De 16 a 21 horas

INSCRIPCIÓN EN ADMINISTRACION@FUNDACION5P.ORG

INSCRIPCIÓN GRATUITA - ENVÍANOS TUS DATOS: NOMBRE, APELLIDOS Y DNI

RECONOCIDO CON CRÉDITOS
0,5 CRÉDITOS POR COMPETENCIAS TRANSVERSALES Y PROFESIONALES A
LOS ESTUDIANTES DE TÍTULOS DE GRADO.

13 de diciembre de 2021

16:30-17:30 **Virgina Catalán.** "Conectando entidades para
sumar sinergias"



Descanso

18:00-19:30 **Paloma López.** "Fisioterapia a propósito de un caso clínico"



19:30-21:00 **Salvador Martínez.** "Desarrollo cerebral y
posibles implicaciones en 5p-"



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

EMPRESAS
COLABORADORAS:



XII Congreso sobre el Síndrome 5p- y enfermedades raras

Anomalías genéticas y discapacidad intelectual

13 y 14 de Diciembre de 2021
De 16 a 21 horas

INSCRIPCIÓN EN ADMINISTRACION@FUNDACION5P.ORG

INSCRIPCIÓN GRATUITA - ENVÍANOS TUS DATOS: NOMBRE, APELLIDOS Y DNI

RECONOCIDO CON CRÉDITOS
0,5 CRÉDITOS POR COMPETENCIAS TRANSVERSALES Y PROFESIONALES A
LOS ESTUDIANTES DE TÍTULOS DE GRADO.

14 de diciembre de 2021

16:00-17:30 **Dra. Rosario Sánchez.** “Asistencia a enfermedades minoritarias: Experiencia Unidad multidisciplinar de enfermedades de baja prevalencia Hospital General Universitario Alicante”



Descanso

18:00-19:30 **Paula Buades.** “Deglución y Síndrome 5p-”



19:30-21:00 **David Barroso.** “Protocolos y planificación para el entrenamiento de animales operativos en IAA”



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

EMPRESAS
COLABORADORAS: