



III Congreso sobre el Síndrome 5p- y enfermedades raras

Anomalías genéticas y discapacidad intelectual

07 de Noviembre de 2012

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

Reconocido con créditos de libre configuración



Información general sobre el Síndrome 5p-

El síndrome 5p menos (5P-), también denominado síndrome 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 nacimientos 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 ésta delección es de forma esporádica en un 80-85% de los casos, mientras que el 15-20% restante es heredado debido a una translocación en alguno de los padres (generalmente la madre).

Diagnostico

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 éstos 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.

Características físicas y psicológicas

Las características físicas son muy significativas desde el nacimiento, y aunque existe gran heterogeneidad fenotípica sólo cuatro características están presentes en casi todos los afectados del síndrome 5p-:

- Llanto similar al maullido de un gato
- Perímetro craneal reducido (microcefalia)
- Crecimiento lento
- Deficiencia mental

Algunos, tienen anomalías cardíacas y malformaciones congénitas, necesitando hospitalizaciones y operaciones quirúrgicas. La cardiopatía congénita es una malformación cardíaca que provoca la mayor preocupación médica de estos niños ocurriendo en el 60% de los casos.

En el ámbito cognitivo es muy difícil hablar de su nivel intelectual ya que son sujetos con discapacidad intelectual en todos los casos, pero existe una gran variabilidad entre todos ellos. Inicialmente para estos sujetos se estimaba un coeficiente intelectual muy inferior al que se observa en los últimos estudios, debiéndose, éste logro, principalmente al haber sido educados en sus familias y la introducción de la estimulación precoz.

Características comportamentales

Las personas afectadas por el síndrome 5p-, a pesar de su retraso intelectual, sienten gran curiosidad frente a todo lo nuevo, agradecidos que les enseñen y deseosos de comunicar lo aprendido, interés por las reglas de convivencia, interrelación entre sus experiencias personales y los conceptos asumidos en cualquier situación de su entorno, por lo que estas actitudes son valoradas muy positivamente.

Son sujetos con marcado sentido del humor, cariñosos y afectivos, tienen miedo a determinados objetos y ruidos, conductas desafiantes, tímidos.

La comunicación en las personas afectadas por el síndrome 5p- se caracteriza principalmente por la gran diferencia que existe entre el lenguaje comprensivo y el lenguaje expresivo, siendo el primero, prácticamente, completo y el segundo mucho más retrasado. Este retraso en el lenguaje expresivo provoca en los individuos comportamientos agresivos y de retraimiento que se ven minorados por la aplicación de sistemas alternativos de comunicación (lenguaje de signos, pictogramas, etc.)

Es muy importante realizar un diagnóstico inicial ofreciendo información real a la familia y buscando asesoramiento para ellos en Fundaciones, asociaciones, familias afectadas, etc. de donde obtener un intercambio de experiencias y ayuda mutua.

Será necesario un equipo multidisciplinar formado por neurólogo, fisioterapeuta y psicólogo, en primera instancia, para aplicar desde el minuto cero una estimulación precoz. Estos profesionales deberán hacer trabajo coordinado con los del campo educativo y social para facilitar los procesos evolutivos y atender a aspectos como la calidad de vida del afectado y su familia.



Programa del Congreso

09:00-09:30 Recogida de documentación.

09:30-10:00 Apertura del Congreso.

Ignacio Ferrer Cervera. *Director de Evaluación, Calidad y Atención al Paciente de la Conselleria de Sanidad de la Generalitat Valenciana*

Salvador Martínez. *Instituto de Neurociencias*

10:00-11:00 Viviendo frente a lo desconocido.

Fide Mirón Torrente. *Presidente de la Asociación de discapacidad y enfermedades raras (ADIBI), vocal de COCEMFE Alicante, vocal de la Asociación Española de Porfiria y secretaria general de FEDER.*

Café en el hall proporcionado por la Fundación

11:30-12:30 Enfermedades Raras

Juan Carrión. *Presidente de Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)*

12:30-13:30 Terapia Miofuncional, niños con problemas orofaciales y mandibulares.

Silvia Domenech. *Logopeda. Especialista en atención Temprana*

Descanso para comer

16:00-17:00 Características genéticas del Síndrome 5p-. Una visión actualizada.

Salvador Martínez. *Instituto de Neurociencias*

17:00-18:00 Proceso diagnóstico en los trastornos del neurodesarrollo.

Francisco Carratalá. *Neuropediatría Hospital de San Juan*

18:00-19:00 Ruegos y preguntas

Tiene como fin la difusión de información acerca del Síndrome 5p menos y enfermedades raras

Duración: 10 horas





Nunca des por hecho que no pueden

Empresas colaboradoras



Inscripción 10€ en www.fundaciónsindrome5p.org

Para obtener los créditos de libre elección debes inscribirte previamente en nuestra página Web:
www.fundaciónsindrome5p.org

Información 695 592442