

Nunca des por hecho que no pueden

Empresas colaboradoras



Inscripción gratuita en:

administracion@fundacionsindrome5p.org

Para obtener los créditos debes inscribirte previamente



VIII Congreso sobre el Síndrome 5p- y enfermedades raras

12 y 13 de diciembre de 2016

Anomalías genéticas y discapacidad intelectual

Salón de Actos

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

De 16:00 a 21:00h

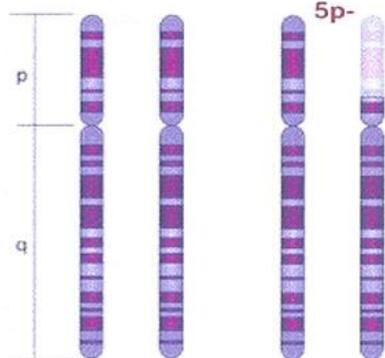
Reconocido con créditos de libre configuración

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

12 de diciembre de 2016

- 16:00-16:30 **Recogida de documentación y Apertura del Congreso**
Pilar Castaño. Presidenta de la Fundación Síndrome 5p-.
- 16:30-18:00 **El proceso diagnóstico en el retraso mental/discapacidad intelectual**
Francisco Carratalá. Neuropediatra en Hospital de San Juan.
- 18:00-18:45 **Estudio de Postgrado de Terapia Ocupacional en el ámbito de la Neurología**
Miriam Hurtado. Profesora del grado de Terapia Ocupacional y subdirectora Máster de Terapia Ocupacional en Neurología.
DESCANSO
- 19:30-21:00 **Estudio genético en el 5P**
Salvador Martínez. Director Instituto de Neurociencias.

13 de diciembre de 2016

- 16:00-17:15 **Sistema de información de Enfermedades Raras de la Comunidad Valenciana (SIER-CV)**
Sandra Guardiola. Médico de Salud Pública. Responsable del registro de ER de la CV en el Servicio de Estudios Epidemiología y Estadísticas Sanitarias.
DESCANSO
- 17:45-18:30 **La intervención de PayaSOSpital en los servicios de pediatría de los hospitales de la Comunidad Valenciana.**
Susana Giner. Payasa de Hospital, miembro del equipo artístico de PayaSOSpital.
- 18:30-20:00 **Afrontamiento y adaptación al diagnóstico de una Enfermedad Rara**
José Antonio Piqueras. Profesor Titular de Psicología en el departamento de Psicología de la Salud de la Universidad Miguel Hernández. Padre niña con Enfermedad rara.
- 20:00-21:00 **Proyección Película "Cromosoma 5. Una historia de pérdida y encuentro"**
Dirigida por María Ripoll y Lisa Pram.