

NUNCA DES POR HECHO QUE NO PUEDEN



XIII CONGRESO SOBRE EL SÍNDROME 5P- Y ENFERMEDADES RARAS

ANOMALÍAS GENÉTICAS Y DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Empresas colaboradoras _____



**fundación
asisa**



UNIVERSITAS
Miguel Hernández



Contacto:
administracion@fundacion5p.org
social@fundacion5p.org

**12 Y 13 DE DICIEMBRE DE 2022
DE 16 A 21 HORAS**

Salón de Actos

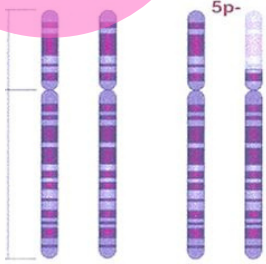
Instituto de Neurociencias de la UMH
(San Juan de Alicante)

De 16:00 a 21:00h.

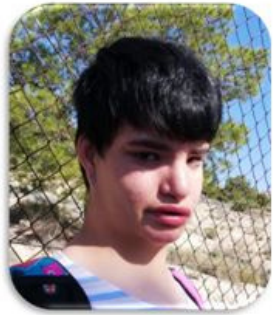
Reconocido con créditos de libre configuración
Director: Ángel Barco Guerrero



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.

NUNCA DES POR HECHO QUE NO PUEDEN

PROGRAMA DEL CONGRESO

12 de diciembre de 2022

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

16:30-17:30 **“Es un placer hablar de Sexualidad”**

Gaspar Pablo Tomás. Sexólogo en Asociación APCA y en Asociación “Sexualidad y Discapacidad”. Educador sexual con familias, profesionales y personas con discapacidad. Colaborador de Plena Inclusión y Confederación ASPACE. Fisioterapeuta durante 25 años en APCA.

DESCANSO

18:00-19:30 **“FEDER, la Fuerza del movimiento asociativo”**

Mauro Rosati. Vocal junta directiva de FEDER. Presidente de la asociación Sense Barreres. Formó parte de la Junta Directiva de la Asociación MPS CV.

19:30-21:00 **Proyección Película “Cromosoma 5. Una historia de pérdida y Encuentro”.**
Dirigida por María Ripoll y Lisa Pram (mamá de niña afectada por el síndrome).

13 de diciembre de 2022

16:00-16:30 **“Llenar de vida las terapias”**

M.ª Carmen Fernández. Trabajadora Social de ADIBI. Máster Universitario en Intervención Criminológica y Victimológica por la Universidad Miguel Hernández de Elche.

16:30-17:00 **“Transformando la mirada de la Discapacidad”**

Cristina Esclapés. Psicóloga y miembro de la Junta Directiva de COCEMFE Alicante.

DESCANSO

17:30-18:30 **“Fisioterapia y Enfermedades Raras”**

Silvia Martínez. Directora y Fisioterapeuta en Clínica NeuroNova.

18:30-19:30 **“Habilidades básicas en la relación terapéutica”**

Elena María Marín. Psicóloga de la Fundación Síndrome 5p-, APNEA y Residencia FSYC. Diplomada en magisterio de educación especial, máster en autismo e intervención psicoeducativa y máster oficial universitario en psicología general sanitaria.

19:30-21:00 **“Realidad vs inclusión en el entorno educativo”**

Tayza Eltoro. Terapeuta Ocupacional y directora de Centro Desarrollo Infantil Tayza Eltoro, Terapia Ocupacional.