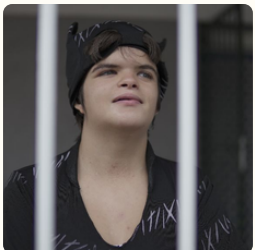


NUNCA DES POR HECHO QUE NO PUEDEN



XIV CONGRESO SOBRE EL SÍNDROME 5P- Y ENFERMEDADES RARAS

ANOMALÍAS GENÉTICAS Y DISCAPACIDAD INTELECTUAL

11 Y 12 DE DICIEMBRE DE 2023
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

Empresas colaboradoras _____



Nunca des por hecho que no pueden

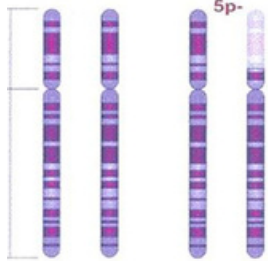


Nunca des por hecho que no pueden

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



INFORMACIÓN GENERAL DEL 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

11 de diciembre de 2023

16:00-16:30h **Recogida de documentación y Apertura del Congreso.**

Pilar Castaño. Presidenta de la Fundación Síndrome 5p-.

16:30-18:00h **"Bases neurobiológicas de la epilepsia congénita y sus comorbilidades".** Salvador Martínez. Catedrático de Anatomía y Embriología Humana de la UMH. Adscrito al Centro de Investigación Biomédica en Red de Salud Mental (CIBERSAM). Profesor de L'école Doctorale del Instituto Pasteur de Paris.

Descanso

18:30-20:00h **"Atención integral y Centrada en la Persona en personas con discapacidad física".** Carlos García. Responsable de la oficina VIDA Independiente de Fundación Juan Carlos Pérez Santamaría. Viene acompañado de César Eduardo García (usuario de residencia) y Laura Moragues (usuaria vivienda con apoyo).

20:00-21:00h **Proyección Película "Cromosoma 5. Una historia de pérdida y Encuentro".** Dirigida por María Ripoll y Lisa Pram.

12 de diciembre de 2023

16:00 - 17:30h **"Teoría polivagal. Influencia del nervio vago en el sistema nervioso en la gestión del estrés y el procesamiento de trauma complejo".** Elena María Marín. Psicóloga de APNEA y Residencia FSYC.

Descanso

18:00-19:30h **"Fisioterapia y Enfermedades Raras".** Silvia Martínez. Directora y Fisioterapeuta en Clínica NeuroNova.

19:30-21:00h **"D' Genes, un modelo de atención integral a personas y familias con enfermedades raras y sin diagnóstico".** Juan Carrión. Presidente Asoc. Enfermedades Raras D' Genes y presidente de FEDER.