

Inscripción gratuita:

Enviar correo electrónico a sindromekabuki@gmail.com con los siguientes datos: Nombre y apellidos, número de DNI, teléfono, dirección de correo electrónico, dirección postal completa y centro de trabajo/estudio



Comité organizador:

Asociación Española de Familiares y Afectados por Síndrome de Kabuki (AEFA-KABUKI)

Dra. Verónica Seidel. HGU Gregorio Marañón (Madrid)

Comité científico:

Dra. Verónica Seidel. HGU Gregorio Marañón (Madrid)

Dra. Anna M^a Cueto-González. HU Vall d'Hebron (Barcelona)

Dra. Elena Seoane. HGU Gregorio Marañón (Madrid)

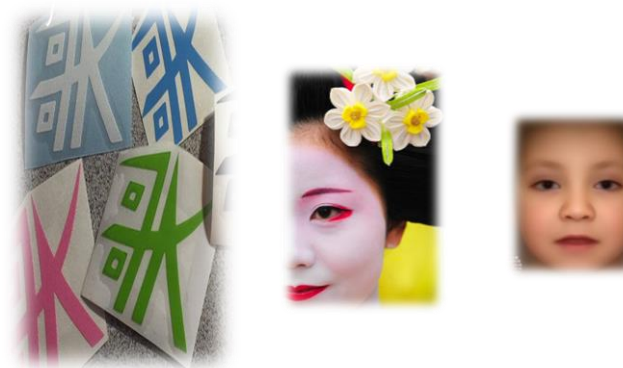
Entidades colaboradoras:



3ª Jornada médica-formativa sobre Síndrome de Kabuki

Dirigida a profesionales sanitarios, educadores, pacientes y familiares *

25 de Octubre de 2019. BURGOS



Lugar:

Centro Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER)

Calle Bernardino Obregón, 24. 09001 Burgos

Objetivos:

Divulgación del síndrome de Kabuki y sus afectaciones clínicas.

Presentación de guía médica

Presentación de proyectos de investigación

*Acreditada por el Sistema Acreditador de la Comunidad Autónoma de Castilla y León

09:30 – 10:00: Recepción y entrega de documentación

10:00 Bienvenida y presentación de la jornada

D. Aitor Aparicio García (Director de CREER)

Dra. Verónica Seidel (Pediatra y Genética Clínica - HGU Gregorio Marañón. Madrid)

Dra. Anna M^a Cueto-González (Pediatra y Genét. Clínica-HU Vall d'Hebron. Barcelona)

D^a. Pilar Lucero (Presidente de AEFA-Kabuki)

10:10 Síndrome de Kabuki. Generalidades

Moderador: Dra. Anna M^a Cueto-González

10:10 – 10:30 S. Kabuki - Generalidades (prevalencia, resumen clínico y diagnóstico)

Dra. Nelmar Valentina Ortiz Cabrera.

Especialista en bioquímica clínica. Adjunto Genética Clínica- HIU Niño Jesús (Madrid)

10:30 – 10:50 S. Kabuki - casos atípicos y diagnóstico diferencial

Dra. Verónica Seidel.

Pediatra y Genetista Clínica - HGU Gregorio Marañón (Madrid).

Preguntas

11:00 Síndrome de Kabuki. Visión del especialista (I)

Moderadora: Dra. Verónica Seidel

11:00 – 11:20 S. Kabuki: hallazgos oftalmológicos.

Dra. Pilar Merino Sanz, Médica adjunta. Profesora Asociada C.S. Oftalmología

Dra. Pilar Gómez de Liaño, Jefa de Sección. Profesora Asociada C.S. Oftalmología

Irene del Cerro Pérez y Gustavo Alan Peinado. Residentes 4º Oftalmología

Sección Motilidad Ocular. Oftalmología. HGU Gregorio Marañón (Madrid)

Preguntas

11:30 – 11:50 Afectación ORL en S. Kabuki.

Dr. Saturnino Santos

Facultativo Adjunto Especialista en ORL. Servicio de ORL Pediátrica. HIU Niño Jesús (Madrid).

Preguntas

12:00 – 12:30 Café

Moderadora: Dra. Nelmar Valentina Ortiz Cabrera

12:30 – 12:50 Afectación renal en el S. Kabuki. Malformaciones asociadas

Dra. Elvira Izquierdo García.

Nefrología infantil. HGU Gregorio Marañón (Madrid)

Preguntas

13:00 – 13:20 Aspectos hematológicos y oncológicos del S. Kabuki

Dr. Jorge Huertas Aragonés

Facultativo Especialista de Área. Adjunto S. Hematología y Oncología Pediátricas y del Adolescente. HGU Gregorio Marañón (Madrid). Grupo Genética y Clínica Neoplasias Hematológicas y trasplante Hematopoyético

Preguntas

13:30 – 13:50 Manifestaciones endocrinas en pacientes con S. Kabuki

Dra. María Güemes Hidalgo

Médico Adjunto servicio Endocrinología. HIU Niño Jesús (Madrid)

Preguntas

14:00 – 15:00 Comida

15:00 Síndrome de Kabuki. Visión del especialista (II)

Moderador: Dr. Jorge Huertas

15:00 – 15:20 Terapia ocupacional en S. Kabuki

M^a Isabel Rodríguez Fernández

Servicio Rehabilitación. HGU Gregorio Marañón (Madrid)

Preguntas

15:30 – 16:50 Terapia ocupacional en SK - enfoque de Integración Sensorial.

Elvira Hernando Marcos e Hilario Ortiz Huerta

Terapia Ocupacional. Clínica ORHU. Burgos

Preguntas

16:00 – 16:20 Rasgos del Trastorno del Espectro del Autismo en S. Kabuki

Leticia Boada Muñoz

Psicóloga de los programas AMI TEA y de diagnóstico complejo del TEA.

Servicio de psiquiatría del niño y del adolescente del HGU Gregorio Marañón (Madrid). Profesora asociada a Universidad Complutense de Madrid.

Preguntas

16:30 – 17:15 Proyectos y actividades. Propuestas.

D^{rs} A. M. Cueto-González & V. Seidel y D^a Pilar Lucero.

- **Proyecto Investigación: Evaluación clínica e inmunológica de una cohorte infantil con S. Kabuki**

D^{rs} Elena Seoane e Irene García

- **Guía de seguimiento recomendado para afectados S. Kabuki.**

D^{ra}. A. M. Cueto-González & D^a Pilar Lucero

- **Censo de familias / Registro de pacientes**

D^{rs} A. M. Cueto-González & V. Seidel y D^a Pilar Lucero.

17:15 Conclusiones y cierre de la Jornada