

Inscripción gratuita en: Síndromekabuki@gmail.com

Fecha límite inscripción: 16/11/2018

PLAZAS LIMITADAS www.sindromekabuki.es

¿Cómo llegar?

Autobús: V21, 17, 19, 27, 60, 73, 76, 112, 112, 119, 185, N4

Metro: Línea 3, paradas Vall d'Hebron y Montbau

Línea 5, parada Vall d'Hebron

En coche: Salida 5
de la Ronda de Dalt



Comité organizador:

Asociación Española de Familiares y Afectados por Síndrome de Kabuki (AEFA-KABUKI)
Dr. Eduardo Tizzano y Dra. Anna M^a Cueto-González - Área de Genética Clínica y Molecular –
Hospital Universitario Vall d'Hebron (Barcelona) – Campus

Comité científico:

Dr. Fernando Santos. INGEMM, HU La Paz (Madrid)
Dra. Veronica Seidel. HGU Gregorio Marañón (Madrid)
Dra. Anna M^a Cueto. HU Vall d'Hebron (Barcelona)

Entidades colaboradoras:

2ª Jornada sobre Síndrome de Kabuki

Dirigida a profesionales sanitarios, pacientes y familiares

23 de noviembre de 2018. BARCELONA



Lugar:

Sala de actos del Hospital Materno-Infantil
Hospital Universitario Vall d'Hebron Campus
Passeig Vall d'Hebron 119-129. 08035 Barcelona

Objetivos:

Divulgación del síndrome y sus aspectos clínicos y genéticos
Proyecto registro afectados SK a nivel nacional
Presentación de la asociación AEFA-KABUKI

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

10:00 Bienvenida y presentación de la jornada

Dra. Rocío Cebrián (Subdirección Asistencial Hospital Vall d'Hebron)
Dr. Carlos Rodrigo Gonzalo-de-Liria (Jefe de Pediatría del Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebron)
Pilar Lucero (presidenta (AEFA-Kabuki)

10:10 Síndrome de Kabuki. Aspectos genéticos

Moderadora: Dra. Verónica Seidel

10:10 – 10:30 **Aspectos clínicos.** Dra. Anna M^a Cueto. Hospital Vall d'Hebron.

10:30 – 10:50 **Aspectos moleculares.** Dr. Fernando Santos. Hospital Universitario La Paz, INGEMM (Madrid)

Preguntas

11:00 Visión del especialista (I)

Moderador: Dr. Fernando Santos

11:00 – 11:20 **Inmunología. Seguimiento y estudios de investigación en inmunodeficiencias primarias .** Dra Andrea Martín. Médico adjunto inmunología i enfermedades infecciosas pediátricas. Hospital Universitario Vall d'Hebron

Preguntas

11:30 –11:50 **Abordaje psicológico del TDAH en síndromes genéticos.** Dra . Raquel Vidal. Psicóloga clínica. Hospital Universitario Vall d'Hebron.

Preguntas

12:00 – 12:30 Café

12:30 Visión del especialista (II)

Moderadora: Dra. Verónica Seidel

12:30 – 12:50 **Seguimiento cardiológico en pacientes con entidades sindrómicas.** Dra. Gemma Giralt. Médico adjunto cardiología pediátrica.
Dra. Verónica Cardona. Cardiología pediátrica. Hospital Universitario Vall d'Hebron.

Preguntas

13:00 – 13:20 **Aspectos oftalmológicos en síndrome de Kabuki.** Dra Silvia Alarcón. Médico adjunto oftalmología pediátrica. Hospital Universitario Vall d'Hebron

Preguntas

13: 30 Aspectos orofaciales en el síndrome de Kabuki

Moderadora: Dra. Anna M^a Cueto-González

13:30 – 13:50 **Logopedia ante la insuficiencia velofaríngea.** Dra Anna M^a León . Médico adjunto foniatría. Hospital Universitario Vall d'Hebron .

Preguntas

14:00 – 14:20 **Cirugía maxilofacial y nuevas aplicaciones de las prótesis en las fisuras palatinas. Resultados preliminares.** Dra Montserrat Munill. Médico adjunto cirugía maxilofacial pediátrica. Hospital Universitario Vall d'Hebron.

Preguntas

14:30 – 15:30 Comida

En el módulo de Genética Clínica del Hospital Universitari Vall d'Hebron Campus

15:30-16:30h Visión actual y futura. Compromiso social

Dr. Fernando Santos, Dra. Verónica Seidel y Dra. Anna M^a Cueto-González

- Presentación de la Guía de manejo consensuada para personas con síndrome de Kabuki.
- Proyecto de registro de casos de Kabuki a nivel nacional. Estado actual
- Propuesta de futuras actividades
- Turno de preguntas de los asistentes

17:00 Conclusiones y cierre de la Jornada

Pilar Lucero (Presidenta AEFA-Kabuki) y Dra. Anna M^a Cueto (HUVH)