

Inscripción gratuita en: Síndromekabuki@gmail.com

Fecha límite inscripción: 19 octubre 2022

PLAZAS LIMITADAS. Inscríbete [AQUI](#)

¿Cómo llegar desde Murcia?

Autobús: líneas 13 y 26

En coche: 11 min (8,7 km) por A-30 y Av. Primero de Mayo/N-301



Comité organizador:

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

www.sindromekabuki.es

Sección Genética Médica. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. IMIB-Arrixaca. Universidad de Murcia. CIBERER-ISCI. ERN-BOND.

Dra. María J. Ballesta Martínez
Dra. María J. Sánchez Soler
Dra. Ana Teresa Serrano Antón
Dra. Lidya Rodríguez Peña
Dra. Marta Dominguez
Dra. Pilar Lucero
Presidenta: Dra. Encarna Guillén Navarro

Comité científico:

Dra. Encarna Guillén Navarro
Dra. Anna María Cueto
Dra. Verónica Seidel

Entidades colaboradoras: Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Servicio Murciano de Salud. IMIB-Arrixaca. Fundación para la Formación e Investigación Sanitaria (FFIS). Universidad de Murcia. ASSIDO. AEGH. CIBERER-ISCI

6ª Jornada sobre Síndrome de Kabuki

Fecha: viernes, 21 de octubre de 2022.

Lugar: Salón de Actos del Pabellón Docente del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (PUVA). Ctra. Madrid-Cartagena, s/n 30120 El Palmar, Murcia.

08:45-9:15 Recepción y entrega de documentación

9:15h-9:30 Bienvenida y presentación de la jornada

Representantes institucionales

Dra. Pilar Lucero (Presidenta AEFA-Kabuki)

Dra. Encarna Guillén (Presidenta Comité Organizador)

9:30h-11:00 Síndrome de Kabuki. Generalidades y actualización

Moderadora: Dra. María J. Ballesta.

S. Genética Médica. HCUVA.IMIB. ERN BOND. Murcia

9:35 – 9:55 **S. Kabuki en España y a nivel internacional**
Dra. Verónica Seidel. H. Gregorio Marañón. Madrid

10:00-10:20 **Aspectos traumatológicos**
Dr. César Salcedo. CSUR Displasias. ERN BOND
HCUVA. UMU. IMIB. Murcia

10:25-10:45 **Perspectiva endocrinológica. Papel de la GH**
Dr. Pepe Martos. S.Endocrinología Infantil.
ERN BOND. HCUVA. Murcia

10:45-11:00 **Preguntas**

11:00 – 11:45 Café

Dirigida a profesionales sanitarios, pacientes y familiares



Objetivos:

Divulgación del Síndrome de Kabuki y actualización de sus aspectos clínicos y genéticos. Networking clínicos, investigadores y familias de la Asociación AEFA-KABUKI.

11:45-13:30 Seguimiento en Síndrome de Kabuki

Moderadora: Dra. M. José Sánchez Soler.

S. Genética Médica. HCUVA. IMIB. ERN BOND. Murcia

11:50 – 12:10 **Manifestaciones cardiológicas**
Dr. Moisés Sorli. S. Cardiología-HCUVA. Murcia

12.15-12.35 **Epilepsia, TEA y otros problemas neurológicos.**
Dra. Helena Alarcón. S. Neuropediatría. HCUVA. Murcia

12.40-13:00 **Plan de seguimiento y transición a la vida adulta**
Dra. Anna M^a Cueto. H. Vall d'Hebron. Barcelona

12.50-13:20 **Preguntas**

13:30 – 15:00 Comida

15:00 - 16:30 Aspectos educacionales y sociales de la discapacidad

Moderadoras: Dras. Ana T Serrano y Encarna Guillén.
S. Genética Médica. HCUVA. IMIB. UMU. ERN BOND. Murcia

- 15:00 – 15:20 **Abordaje desde el punto de vista pedagógico**
Ana Ballesta Cervantes. Dirección Técnica Centro Día
ASSIDO
- 15:20 - 15.30 **Preguntas**
- 15:30 -16:15 **Testimonios: La vida con S. Kabuki**
Sras. Ana Bravo y María Sánchez

16:00-16:30 Proyectos, conclusiones y cierre de la Jornada

Dra. Pilar Lucero (Presidenta AEFA-Kabuki)

