

7ª Jornada médica-formativa sobre Síndrome Kabuki

Dirigida a profesionales sanitarios, educadores, pacientes y familiares *

Inscripción gratuita: sindromekabuki@gmail.com

Fecha: 4 de octubre de 2024

Lugar: Hospital Universitario 12 de Octubre.

Salón de Actos del Edificio Materno-Infantil.
Avda. de Córdoba, s/n 28041 Madrid



*Solicitada acreditación al Sistema Acreditador de la Comunidad de Madrid

Comité organizador:

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

www.sindromekabuki.es

Presidenta: Pilar Lucero

UDisGen (Unidad de Dismorfología y Genética)

udisgen.hdoc@salud.madrid.org

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario 12 de Octubre

Coordinadores: Dr. Luis Ignacio González Granado y Dra. Irene Lázaro

Comité científico:

Dra. Irene Lázaro

Dr. Luis Ignacio González Granado

Dra. Anna María Cueto-González

Dr. Jaime Sánchez del Pozo

Rubén Pérez de la Fuente

Berta Zamora Crespo

Dra. Leticia Jiménez Díez-Canseco

Dra. Monserrat Morales Conejo



Entidades colaboradoras: Hospital Universitario 12 de Octubre (Madrid). Hospital Universitario Vall d'Hebron (Barcelona). AEFA-Kabuki

7ª Jornada médica- formativa sobre Síndrome Kabuki

Fecha: viernes, 4 de octubre de 2024.

Lugar: Hospital Universitario 12 de Octubre. Salón de Actos del Edificio Materno-Infantil. Avda. de Córdoba, s/n 28041 Madrid

11:45 – 12:00: Recepción y entrega de documentación

12:00-12:15 Bienvenida y presentación de la jornada

Dr. José Tomas Ramos Amador, Jefe de Servicio de Pediatría del Hospital 12 de Octubre

Dr. Jaime Sánchez de Pozo, especialista en Endocrino y Dismorfología Infantil, Hospital Universitario 12 Octubre

12:15 Diagnóstico clínico y molecular del síndrome de Kabuki

Moderadora: Anna María Cueto-González

Especialista en Genética Clínica y Molecular, Hospital Universitario Vall d'Hebron

12:15 – 12:35 Pasado, presente y futuro del Síndrome de Kabuki

Dr. Jaime Sánchez del Pozo

Especialista en Endocrino y Dismorfología Infantil, Hospital Universitario 12 Octubre

12:35 – 12:55 Aproximaciones moleculares (NGS) para el diagnóstico genético del Síndrome de Kabuki

Rubén Pérez de la Fuente

Especialista en diagnóstico y asesoramiento genético, Hospital Universitario 12 Octubre

12:55-13:15 Preguntas

13:15 Manifestaciones clínicas en el síndrome Kabuki

Moderadora: Anna María Cueto-González

Especialista en Genética Clínica y Molecular, Hospital Universitario Vall d'Hebron

13:15 – 13:35 Comprendiendo el Síndrome de Kabuki: Impacto en el Neurodesarrollo y Estrategias para el Apoyo Familiar

Berta Zamora Crespo

Especialista en neuropsicología, Hospital Universitario 12 Octubre

13:35 – 13:55 Síndrome de Kabuki: un enigma de inmunodeficiencia y autoinmunidad

Dr. Luis Ignacio González Granado, Hospital Universitario 12 Octubre

13:55-14:15 Preguntas

14:15 – 16:00 Descanso. comida y café

16:00 Seguimiento y etapa adulta de los pacientes con síndrome de Kabuki

Moderadora: Montserrat Morales Conejo

Especialista en Medicina Interna. Hospital Universitario 12 de Octubre

16:00 – 16:20 Seguimiento y perspectivas de futuro en el Síndrome de Kabuki

Dra. Irene Lázaro Rodríguez

Especialista en Endocrino y Dismorfología Infantil, Hospital Universitario 12 Octubre

16:20 – 16:40 Nos hacemos mayores: Transición a la vida adulta de los pacientes con Síndrome de Kabuki.

Dra. Leticia Jiménez Díez-Canseco

Especialista en Medicina Interna, Hospital Universitario 12 Octubre

16:40-17:00 Preguntas

17:00-17:15 Conclusiones y cierre de la Jornada