

JORNADA DE ACTUALIZACIÓN EN EL SÍNDROME X FRÁGIL: 3 PATOLOGÍAS, 1 SÓLO GEN

Organizado por

Dra. M.I. TEJADA



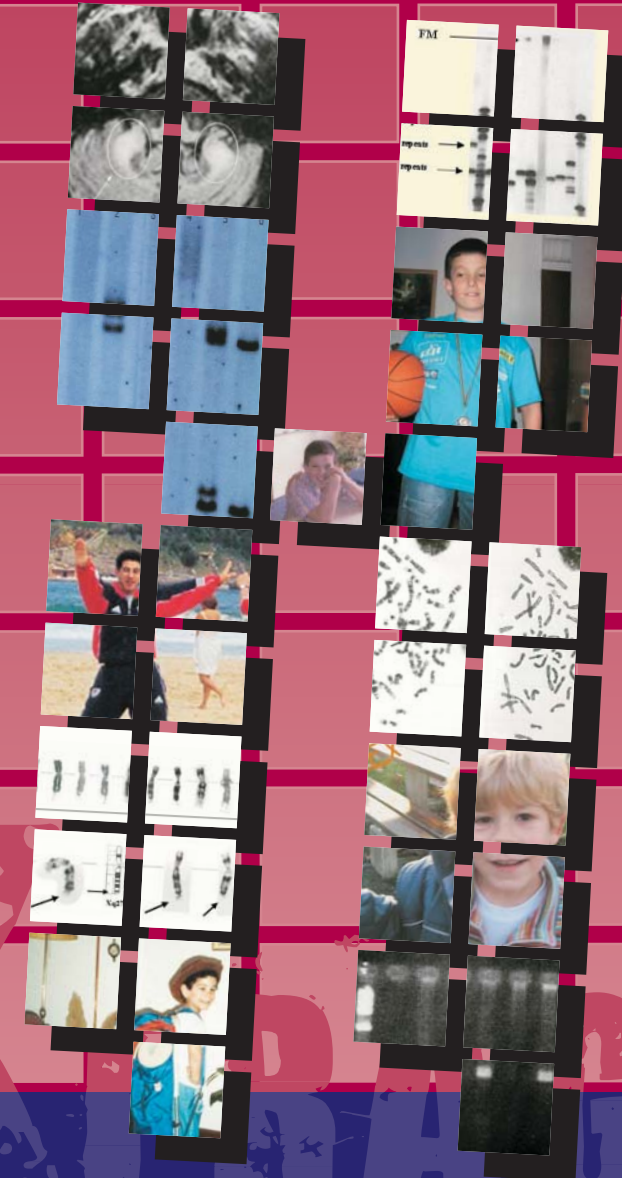
Gracias a un convenio de colaboración entre



Subvencionado además por



Con la colaboración de



X FRÁGIL

X FRÁGIL

JORNADA DE ACTUALIZACIÓN EN EL SÍNDROME X FRÁGIL: 3 PATOLOGÍAS, 1 SÓLO GEN

29 de Octubre de 2010, viernes, de 9h. a 18h.

Salón de Actos del Hospital de Cruces, Barakaldo. Bizkaia

PROGRAMA

9:00-9:20 *Inauguración.*
Gregorio Achútegui. Director Gerente del Hospital de Cruces. Otras autoridades locales y sanitarias.

Presentación.
Feliciano Ramos. Presidente de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH).
Ignacio Robles. Director Técnico del Real Patronato sobre Discapacidad.

1ª MESA REDONDA: ASPECTOS CLÍNICOS EN EL SXF

Moderador de la mesa:
Dr. José M^a Prats. Sección de Neuropediatría. Hospital de Cruces. Barakaldo. Bizkaia.

- 9:20-10:00** *Conferencia Inaugural.*
Fragile X: Leading the way to targeted treatments for neurodevelopmental disorders. Dra. Randi J. Hagerman. MD. Universidad de California, Davis. EEUU.
- 10:00-10:15** *Manejo del niño con Síndrome X Frágil. La experiencia en España.*
Dr. Feliciano Ramos. Hospital Clínico de Zaragoza
- 10:15-10:30** *Estado actual de FXTAS. Caracterización genética, neurológica, psicológica y neuro-radiológica de nuestros pacientes.*
Dra. Montserrat Milá. Servicio de Bioquímica y Genética Molecular. Hospital Clinic. Barcelona.
- 10:30-10:45** *Estado actual del FXPOI (Insuficiencia ovárica precoz asociada a la Pre-mutación): Nuestra experiencia.*
Dra. M^a Isabel Tejada. Laboratorio de Genética Molecular del Departamento de Bioquímica. Hospital de Cruces. Barakaldo. Bizkaia.
- 10:45-11:15** *Coloquio.*
- 11:15-11:45** *Pausa café.*

2ª MESA REDONDA: ASPECTOS BÁSICOS Y MOLECULARES

Moderador de la mesa:
Dr. Francisco Martínez. Unidad de Genética. Hospital La Fe. Valencia.

- 11:45-12:15** *Conferenciante invitada.*
An update of Fragile X Syndrome molecular genetics.
Dra. Flora Tassone. Ph.D. Universidad de California, Davis. EEUU.
- 12:15-12:30** *Nuevos avances en la investigación básica del Síndrome, desarrollo de enfoques terapéuticos experimentales.*
Dra. Yolanda de Diego Otero. Coordinadora del Grupo CTS-546, Fundación IMABIS. Hospital Carlos Haya. Málaga.
- 12:30-13:00** *Coloquio.*

3ª MESA REDONDA: ASPECTOS EPIDEMIOLÓGICOS EN ESPAÑA.

Moderadores de la mesa:
Dr. Guillermo Glover. Departamento de Genética Molecular y Bioquímica. Hospital Virgen de la Arrixaca. Murcia.
Dra. Miriam Guitart. Laboratorio de Genética. Hospital Parc Taulí. Sabadell.

- 13:00-13:15** *Estudio piloto de cribado del SXF en muestras de sangre en papel procedentes del cribado neonatal.*
Dra. Isabel Fernández. IBGM. Universidad de Valladolid.
- 13:15-13:30** *Presentación del Registro Nacional español de casos y familiares de SXF en convenio con el Real Patronato sobre Discapacidad.*
Dra. M^a Isabel Tejada. Laboratorio de Genética Molecular del Departamento de Bioquímica. Hospital de Cruces. Barakaldo. Bizkaia.
- 13:30-13:45** *Coloquio.*
- 14:00-15:45** *Comida de trabajo.*

4ª MESA REDONDA: ASPECTOS FAMILIARES Y SOCIALES EN EL SXF

Moderadora de la mesa:
M^a Angeles López. Psicóloga y Logopeda. Asesora de la Asociación Síndrome X Frágil del País Vasco.

- 16:00-16:30** *Las asociaciones del Síndrome X Frágil en España y en Europa: su importancia.*
José Guzmán: Presidente de la Federación Española del Síndrome X Frágil y Vicepresidente de la Confederación europea.
- 16:30-17:00** *Apoyo psicológico y ciclo vital de la familia: Principios teóricos y estrategias metodológicas.*
Eduardo Brignani. Psicólogo. Psicólogo de la Asociación Catalana del Síndrome X Frágil y Asesor de la Federación Española del Síndrome X Frágil.
- 17:00-18:00** *Coloquio con la participación de las familias.*
- 18:00** *Despedida y cierre.*

FRÁGIL