

# **JORNADA DE ACTUALIZACIÓN EN EL SÍNDROME X FRAGIL: 3 PATOLOGÍAS, 1 SÓLO GEN.**

**29 de Octubre de 2010, viernes, de 9h. a 18h.  
Hospital de Cruces, Barakaldo. Bizkaia**

## **PROGRAMA**

### **9.00: Inauguración.**

Director gerente del Hospital de Cruces. Otras autoridades locales y sanitarias. Director técnico del Real Patronato sobre Discapacidad.

**Presentación** a cargo de Feliciano Ramos, presidente de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) y de M<sup>a</sup> Isabel Tejada, presidenta de la Asociación GIRMOGEN.

### **1ª MESA REDONDA: ASPECTOS CLÍNICOS EN EL SXF**

Moderadora de la mesa:

Dr. José M<sup>a</sup> Prats. Servicio de Neuropediatría. Hospital de Cruces. Barakaldo. Bizkaia.

### **9:15-10:00. 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. Departamento de Genética Molecular y Bioquímica. Hospital Clinic. Barcelona.

### **10:30-10:45**

**Estado actual del FXPOI (Insuficiencia ovárica precoz asociada a la Pre-mutación): Nuestra experiencia.**

Dra. M<sup>a</sup> 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.

**12:15-12:35**

**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.

**12:35-12:55**

**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.

**12:55-13:15**

**Estudio piloto de cribado del SXF en muestras de sangre en papel procedentes del cribado neonatal.**

Dra. Isabel Fernández. IBGM. Universidad de Valladolid.

**13:15-13:35**

**Presentación del Registro Nacional español de casos y familiares de SXF en convenio con el Real Patronato sobre Discapacidad.**

Dra. M<sup>a</sup> Isabel Tejada. Laboratorio de Genética Molecular del Departamento de Bioquímica. Hospital de Cruces. Barakaldo. Bizkaia.

**13:35-13:55**

**Coloquio.**

**14:15-15:45**

**Comida de trabajo.**

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

Moderadora de la mesa:

M<sup>a</sup> 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.

**17:00-17:30**

**Coloquio**

**17:30.**

Despedida y cierre.