

### Inscripción gratuita:

Enviar correo electrónico a [sindromeKabuki@gmail.com](mailto:sindromeKabuki@gmail.com) con los siguientes datos: Nombre y apellidos, número de DNI, teléfono, dirección de correo electrónico, dirección postal completa y centro de trabajo/estudio



### Comité organizador:

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

Dra. Verónica Seidel. HGU Gregorio Marañón (Madrid)

### Comité científico:

Dra. Verónica Seidel. HGU Gregorio Marañón (Madrid)

Dra. Anna M<sup>a</sup> Cueto-González. HU Vall d'Hebron (Barcelona)

Dra. Elena Seoane. HGU Gregorio Marañón (Madrid)

### Entidades colaboradoras:



## 3ª Jornada médica-formativa sobre Síndrome de Kabuki

Dirigida a profesionales sanitarios, educadores, pacientes y familiares \*

25 de Octubre de 2019. BURGOS



### Lugar:

**Centro Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER)**

Calle Bernardino Obregón, 24. 09001 Burgos

### Objetivos:

Divulgación del síndrome de Kabuki y sus afectaciones clínicas.

Presentación de guía médica

Presentación de proyectos de investigación

\*Acreditada por el Sistema Acreditador de la Comunidad Autónoma de Castilla y León

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

### 10:00 Bienvenida y presentación de la jornada

D. Aitor Aparicio García (Director de CREER)

Dra. Verónica Seidel (Pediatra y Genética Clínica - HGU Gregorio Marañón. Madrid)

Dra. Anna M<sup>a</sup> Cueto-González (Pediatra y Genét. Clínica-HU Vall d'Hebron. Barcelona)

D<sup>a</sup>. Pilar Lucero (Presidente de AEFA-Kabuki)

### 10:10 Síndrome de Kabuki. Generalidades

Moderador: Dra. Anna M<sup>a</sup> Cueto-González

### 10:10 – 10:30 S. Kabuki - Generalidades (prevalencia, resumen clínico y diagnóstico)

*Dra. Nelmar Valentina Ortiz Cabrera.*

Especialista en bioquímica clínica. Adjunto Genética Clínica- HIU Niño Jesús (Madrid)

### 10:30 – 10:50 S. Kabuki - casos atípicos y diagnóstico diferencial

*Dra. Verónica Seidel.*

Pediatra y Genetista Clínica - HGU Gregorio Marañón (Madrid).

*Preguntas*

### 11:00 Síndrome de Kabuki. Visión del especialista (I)

Moderadora: Dra. Verónica Seidel

### 11:00 – 11:20 S. Kabuki: hallazgos oftalmológicos.

*Dra. Pilar Merino Sanz, Médica adjunta. Profesora Asociada C.S. Oftalmología*

*Dra. Pilar Gómez de Liaño, Jefa de Sección. Profesora Asociada C.S. Oftalmología*

*Irene del Cerro Pérez y Gustavo Alan Peinado. Residentes 4º Oftalmología*

*Sección Motilidad Ocular. Oftalmología. HGU Gregorio Marañón (Madrid)*

*Preguntas*

### 11:30 – 11:50 Afectación ORL en S. Kabuki.

*Dr. Saturnino Santos*

Facultativo Adjunto Especialista en ORL. Servicio de ORL Pediátrica. HIU

Niño Jesús (Madrid).

*Preguntas*

### 12:00 – 12:30 Café

Moderadora: Dra. Nelmar Valentina Ortiz Cabrera

### 12:30 – 12:50 Afectación renal en el S. Kabuki. Malformaciones asociadas

*Dra. Elvira Izquierdo García.*

*Nefrología infantil. HGU Gregorio Marañón (Madrid)*

*Preguntas*

### 13:00 – 13:20 Aspectos hematológicos y oncológicos del S. Kabuki

*Dr. Jorge Huertas Aragonés*

Facultativo Especialista de Área. Adjunto S. Hematología y Oncología Pediátricas y del Adolescente. HGU Gregorio Marañón (Madrid). Grupo Genética y Clínica Neoplasias Hematológicas y trasplante Hematopoyético

*Preguntas*

### 13:30 – 13:50 Manifestaciones endocrinas en pacientes con S. Kabuki

*Dra. María Güemes Hidalgo*

Médico Adjunto servicio Endocrinología. HIU Niño Jesús (Madrid)

*Preguntas*

### 14:00 – 15:00 Comida

### 15:00 Síndrome de Kabuki. Visión del especialista (II)

Moderador: Dr. Jorge Huertas

### 15:00 – 15:20 Terapia ocupacional en S. Kabuki

*M<sup>a</sup> Isabel Rodríguez Fernández*

*Servicio Rehabilitación. HGU Gregorio Marañón (Madrid)*

*Preguntas*

### 15:30 – 16:50 Terapia ocupacional en SK - enfoque de Integración Sensorial.

*Elvira Hernando Marcos e Hilario Ortiz Huerta*

Terapia Ocupacional. Clínica ORHU. Burgos

*Preguntas*

### 16:00 – 16:20 Rasgos del Trastorno del Espectro del Autismo en S. Kabuki

*Leticia Boada Muñoz*

Psicóloga de los programas AMI TEA y de diagnóstico complejo del TEA.

Servicio de psiquiatría del niño y del adolescente del HGU Gregorio Marañón

(Madrid). Profesora asociada a Universidad Complutense de Madrid.

*Preguntas*

### 16:30 – 17:15 Proyectos y actividades. Propuestas.

D<sup>rs</sup> A. M. Cueto-González & V. Seidel y D<sup>a</sup> Pilar Lucero.

- **Proyecto Investigación: Evaluación clínica e inmunológica de una cohorte infantil con S. Kabuki**  
D<sup>rs</sup> Elena Seoane e Irene García
- **Guía de seguimiento recomendado para afectados S. Kabuki.**  
Dra. A. M. Cueto-González & D<sup>a</sup> Pilar Lucero
- **Censo de familias / Registro de pacientes**  
D<sup>rs</sup> A. M. Cueto-González & V. Seidel y D<sup>a</sup> Pilar Lucero.

### 17:15 Conclusiones y cierre de la Jornada