

# Jornada de actualización en el síndrome de Wolf-Hirschhorn

**Viernes 13 de octubre de 2017**

**HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ (aula Ortiz Vázquez)**

**09:00s. Entrega de Documentación/Registro**

**09:30h. Inauguración**

## SESIÓN I - EL SÍNDROME Y LAS FAMILIAS - Moderador: Julián Nevado

**10:00h. CELIA PÉREZ MALVIDO.** Asociación Española del Síndrome Wolf-Hirschhorn. *“Experiencia de una Familia Española”.*

**10:30h. SORANGUI MÁRQUEZ/SERGIO SERRADA.** Terapeutas ocupacionales Centro Logros. *“El procesamiento sensorial y su impacto sobre el desarrollo; consideraciones específicas para el SWH”*

**11:00h. DAMIEN DOUGLAS.** Wolf-Hirschhorn Syndrome Trust (UK and Ireland). *“Papá de dos gemelas; UNA y ALLIS de 22 años. Su experiencia”*

**11:30h. Coffee Break**

**12:15h. SARAH BERROCOSO CASCALLANA.** Neuro-e-Motion, Universidad de Deusto. *“Apoyo a familiares SWH en el ámbito psicosocial”*

**12:45h. RAQUEL BLANCO/JULIÁN NEVADO.** Servicio de Pediatría, HUCA/INGEMM-IdiPaz-CIBERER. *“Presentación Cohorte española de Wolf-Hirschhorn”*

**13:15h Turno de preguntas/questions**

**13:45h LUNCH/Almuerzo**

## CONFERENCIA CENTRAL

**14:45h. MARCELLA ZOLLINO.** Department of Laboratory Medicine, Institute of Medical Genetics, Catholic University, Rome, Italy. *“New insights on the pathogenic mechanisms for seizures and growth delay in Wolf-Hirschhorn syndrome”*\*

## SESIÓN II - AVANCES CIENTÍFICOS - Moderador: Pablo Lapunzina

**15:45h. RAQUEL BLANCO.** HUCA. *“SWH, estudio de cohorte española en edad pediátrica. Proyecto CoenzimaQ”.*

**16:15h. CESAR COBALEDA.** CBM Severo Ochoa. Madrid. *“un modelo animal que reproduce la inmunodeficiencia en el síndrome Wolf-Hirschhorn”.*

**16:45h. EDUARDO LÓPEZ GRANADOS.** Sº de Inmunología HULP. *“El linfocito B y la respuesta de anticuerpos en individuos con síndrome de Wolf-Hirschhorn”.*

**17:10h. Coffee Break**

**17:30h. KAREN S. HO.** Lineagen. Salt Lake City, Utah. USA. *“Seizure genetics and seizure management in Wolf-Hirschhorn syndrome”*\*

**18:30h CHRISTELLE GOLZIO.** IGBMC, Illkirch-Graffenstaden, France. *“Complex cis-interaction is responsible for the craniofacial and neuroanatomical defects of the 4p16.1 copy number variant”*\*

**19:00h. JULIÁN NEVADO/RAQUEL BLANCO.** INGEMM-IdiPaz-CIBERER/HUCA. *“Correlación genotipo-fenotipo en el SWH. Cohorte española”*

## 19:30h. CIERRE DE LA JORNADA

**ENTRADA LIBRE PREVIA INSCRIPCIÓN HASTA EL 9 DE OCTUBRE EN: [genmed.hulp@salud.madrid.org](mailto:genmed.hulp@salud.madrid.org)**

**Organizan: Dr. Pablo Lapunzina – Dr. Julián Nevado – Asociación Española del SWH**

**\*Traducción simultánea**