



JORNADA DISCAPACIDAD INTELECTUAL

- DIAGNÓSTICO, SEGUIMIENTO E INVESTIGACIÓN -

COORDINADORES: DR. JAVIER BENÍTEZ
Y DRA. MONTSERRAT MILÁ

6 DE NOVIEMBRE 2015 / 10:00 HORAS

FACULTAD DE MEDICINA Y ODONTOLOGÍA DE VALENCIA

10.00 - 10.30 RECOGIDA DOCUMENTACIÓN

10.30 - 10.45 APERTURA

Dr. Esteban Morcillo. Sr. Rector Magfco. de la
Universitat de València.

Dña. Carmen Montón Giménez. Hnble. Consellera
de Sanidad Universal y Salud Pública.

Dña Miriam Pastor. Directora Fundación Sistemas
Genómicos.

Dr. Javier Benitez. Director Programa Genética del
Cáncer, CNIO, Madrid. Asesor Científico Fundación
Sistemas Genómicos.

Dra. Montserrat Milá. Jefa de Sección de Genética
Molecular. Servicio de Bioquímica y Genética Molecular
Hospital Clínic (Barcelona).

10.45 - 11.45 MESA 1: DIAGNÓSTICO

MODERADORA

Dra. Montserrat Milá. Jefa de Sección de Genética
Molecular. Servicio de Bioquímica y Genética Molecular
Hospital Clínic (Barcelona).

PONENTES

Dra. Mercedes Serrano. Neuropediatra Hospital Sant
Joan de Deu (Barcelona). Investigadora del CIBERER.

Dra. Sonia Santillán. Responsable de la Unidad de
Genética Médica de Sistemas Genómicos.

Dra. Cristina Calabuig Bayo. Jefa de la Unidad de
RM y TC de ERESA en el Hospital General Universitario
de Valencia.

¿Qué es la DI?

Sospecha clínica y confirmación diagnóstica

Límites de la genética

Métodos alternativos: Diagnóstico diferencial

¿Nuevos desarrollos tecnológicos? NGS, Imagen, etc.

¿Se diagnostica igual en todas partes?

Consejo genético

11.45 - 12.15 PAUSA CAFÉ

12.15 - 13.15 MESA 2: TRATAMIENTO Y SEGUIMIENTO

MODERADORA

Dra. Amparo Sanchis. Jefe Clínico del Servicio de
Pediatria Hospital Universitario Dr. Peset, Valencia.
CIBERER.

PONENTES

Dra. Conxita Escofet. Unidad de Neurología
Pediátrica. Hospital de Sabadell.

Dña. Almudena Amaya. Delegada de Federación
Española de Enfermedades Raras (FEDER) Comunidad
Valenciana.

Dr. Enrique Galán. Catedrático de Pediatría y Jefe de
Servicio de Pediatría en la Facultad de Medicina de la
Universidad de Extremadura y en el Departamento de
Pediatria del Hospital Materno Infantil Infanta Cristina
de Badajoz.

El seguimiento de los pacientes con DI

¿Tenemos una infraestructura adecuada?

La importancia del diagnóstico genético
para el seguimiento y tratamiento

¿Hay centros de referencia?

El tratamiento de los pacientes con DI

El paciente y su entorno familiar

¿Tienen todas un mismo tratamiento socio sanitario?

Seguimiento cuando el niño se hace adulto

Conocimiento en los centros de atención primaria
sobre el manejo de pacientes con DI

13.15 - 14.15 MESA 3: INVESTIGACIÓN

MODERADOR

Dr. Javier Benítez. Director Programa Genética del
Cáncer, CNIO, Madrid. Asesor Científico Fundación
Sistemas Genómicos.

PONENTES

Dr. Carlos Ramón Plata. Director Científico Esteve.

Dña. Elena Jarrod Salinero. Real Patronato sobre
Discapacidad Intelectual. Jefa de Servicio del Área
de Programas y Actividades.

Dr. Feliciano Ramos. Catedrático de Pediatría
en la Universidad de Zaragoza y Presidente de la
Sociedad Europea de Genética Humana (ESHG).

Líneas prioritarias de investigación

Redes Nacionales

Colaboración internacional

Financiación público/privada

El papel de las asociaciones en la investigación

Los farmacéuticos y los medicamentos huérfanos.

Ensayos clínicos.

Estudios genéticos preventivos (diagnóstico
preconcepcional de los padres de enfermedades
genéticas asociadas a DI)

14.15 ENTREGA DE PREMIOS DE LA CÁTEDRA
UNIVERSIDAD DE VALENCIA,
FUNDACIÓN SISTEMAS GENÓMICOS

14.30 APERITIVO