

Gestión y organización

Grupo de Investigación en SXF del HU Parc Taulí de Sabadell

Grupo emergente de investigación en enfermedades minoritarias en pediatría

Clinica SXF del FXCRC (Fragile X Clinical Research Consortium)

Servei de Pediatria. Hospital Universitari Parc Taulí. UAB. Sabadell.

Participación

Associació Catalana de SXF

Federación Española de SXF

Connecta Therapeutics



ASSOCIACIÓ CATALANA
SÍNDROME X FRÀGIL



Federación
Española
Síndrome X Frágl



CONNECTA
THERAPEUTICS



AUDITORI

Parc del Taulí, 1, Edifici Taulí, planta -1
08208 Sabadell



aroche@tauli.cat



93 723 66 73



www.tauli.cat/institut



III JORNADA DE ACTUALIZACIÓN EN SXF PARA PROFESIONALES Y FAMILIAS

Del 20 al 21 de enero 2023

Auditori Parc Taulí



Dirigido a

Profesionales, familias y pacientes con alteración del gen *FMR1* que incluye manifestaciones relacionadas con el síndrome de X frágil (SXF), el estado de premutación asociada a trastornos del neurodesarrollo, y otras condiciones asociadas a premutación, como (FXTAS), fallo ovárico precoz (FXPOI) o alteraciones neuropsiquiátricas (FXAND)

Objetivos

Objetivo general: Actualización del manejo del paciente con SXF y el paciente con premutación en *FMR1*.

Objetivos específicos:

- Transmitir un resumen de las novedades desarrolladas en el 18º Congreso internacional de SXF de julio 2022.
- Compartir los hallazgos clínicos en pacientes con premutación en *FMR1* en la edad pediátrica
- Describir un abordaje integral del paciente con SXF, desde la infancia a la vida adulta
- Potenciar la investigación en SXF integrada en la práctica clínica habitual

Programa

Viernes 20 enero 23

- 16.00 h Bienvenida
Dra. Rivera / Dr. Renter
- 16.15 h Premutación en niños y adultos
C Manso / N Baena
Esther Granell, Marta Rubio, Andrea Elias
- 17.15 h Experiencia en un centro de excelencia
Andrea Elias
- 17.30 h Descanso
- 18.00 h Resumen Jornadas San Diego
Ariadna Ramirez, Lorena Joga, Ana Roche
- 19.10 h Redes internacionales: creación de FRAXI
Pilar Elias

Sábado 21 enero 23

- 9.00 h Niñas con SXF
Lorena Joga
- 9.50 h Condiciones médicas asociadas al SXF en la infancia:
- Problemas odontológicos *A Roche*
- Cardiopatía en SXF *O Gracia, S Teodoro*
- Epilepsia en SXF *N Baena, A Roche*
- Sueño en SXF *M Moraleda, A Roche*
- Pie plano en SXF *Núria Gimeno*
- 11.00 h Pausa café (Bonotaxi)
- 11.30 h Modificación de patrones de conducta a través de las distintas etapas de la vida
A Ramirez, A Roche

- 12.30 h Transición a la vida adulta, debilidades y puntos fuertes. Sexualidad (vídeo)
R coronas, Olga Pont
- 13.00 h Experiencia compartida
Pilar Elias, Meri López, Mercè Bellavista
- 13.30 h Investigación en primera persona
Connecta Therapeutics: J Fàbrega, J Prous
- 13.50 h Cierre
A Roche, Jordi Salvador, Lidia Méndez

Inscripción

Formulario disponible a través de la Associació Catalana SXF:

<https://forms.gle/A1r3Grx7byy8hJaj7>

Inscripción 15 €, en la cuenta del I3Pt destinada a la investigación en SXF: Banco de Sanadell IBAN ES02 0081 5154 2900 0181 3582, Fundació Institut Investigació i Innovació Parc Taulí, concepto *III Jornada SXF*

Formato

Las Jornadas se desarrollarán en formato híbrido (50 plazas presenciales), a través de la plataforma ZOOM.

El enlace se enviará el 19 de enero 2023.

Al finalizar las jornadas, se enviará por mail un formulario de valoración.

Para cualquier duda, contactar con gerencia@xfragil.cat o 636768043

Patrocinador

