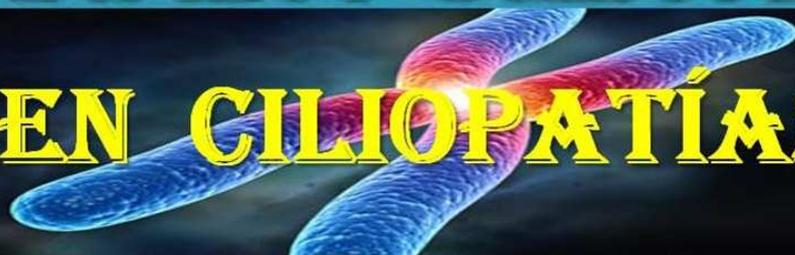


# ENFERMEDADES RARAS

## I JORNADA CIENTIFICA

# EN CILIOPATÍAS



HOSPITAL UNIVERSITARIO SANTA LUCIA  
CARTAGENA

DÍA 22 DE JUNIO  
16 HORAS  
SALÓN DE ACTOS

CASO  
SOLITO



Hospital General Universitario  
Santa Lucía



Servicio  
Murciano  
de Salud



Región de Murcia  
Consejería de Sanidad y Consumo



ANASBABI  
Ciliopatías

# PROGRAMA

- 16 h - INAUGURACIÓN.

## 1ª MESA REDONDA

- 16,15 h - Línea de alta velocidad en la atención de las enfermedades raras .

D. José Carlos Pumar Martínez.

Presidente de Asociación nacional Síndrome de Bardet-Biedl y ciliopatías (ANASBABI Ciliopatías)

- 16,30 h - Introducción. ¿Qué son y cuando sospechar una ciliopatía?

Dr. Juan David González Rodríguez.

Nefrología Pediátrica HGU Santa Lucía. Servicio de Pediatría Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena.

- 16,45 h - Nuevos avances en genética y la importancia de la genética clínica en las enfermedades raras.

*Introducción:* Dr. Pablo Conesa Zamora

Laboratorio de diagnóstico molecular HGU Santa Lucía. Servicio de Análisis Clínicos Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena

*Ponente:* Dr. Miguel Ángel García González.

Responsable del Grupo de Genética y Biología del Desarrollo de las Enfermedades Renales del Instituto de Investigación Sanitaria (IDIS) del CHUS.

- 17:15 h - Afectación ocular en las ciliopatías.

Dr. Lorenzo Valles San Leandro

Servicio de Oftalmología. HGU Santa Lucía. Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena.

- 17,30 h - Aproximación clínica a las enfermedades quísticas renales.

Dra. Susana Roca Meroño

Servicio de Nefrología HGU Santa Lucía. Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena.

- DEBATE - COLOQUIO.

## 2ª MESA REDONDA

- 18 h - Afectación neurológica y Atención temprana.

Dr. Salvador Ibañez Micó

Neurología Pediátrica H.U. Virgen de la Arrixaca (Murcia).

- 18,15 h - La transición a las unidades de adultos.

Dr. José Joaquín Hernández Roca

Servicio de Medicina Interna. HGU Santa Lucía. Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena.

- 18,30 h - La atención de enfermería y la atención psicosocial.

D<sup>a</sup>. María Vicenta Blanco

Supervisora Enfermería Servicio de Pediatría HGU Santa Lucía. Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena.

D<sup>a</sup> Almudena Navarro Pérez

Psicología Clínica HGU Santa Lucía. Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena.

- 18,50 h - ¿Qué puede hacer mi médico de Atención Primaria por mí?

Dra. Pilar Espejo García

Pediatría. EAP Centro de Salud Barrio Peral (Cartagena)

Dr. José Miguel Borrachero Guijarro

Medicina Familiar y Comunitaria. EAP Centro de Salud Barrio Peral (Cartagena)

- 19,10 h - La visión de los pacientes y sus cuidadores. A propósito de Carolina.

D<sup>a</sup>. Carolina Hernández López.

Coordinadora regional ANASBABI Ciliopatías.

- DEBATE - COLOQUIO.

- 19,45 h - CLAUSURA.