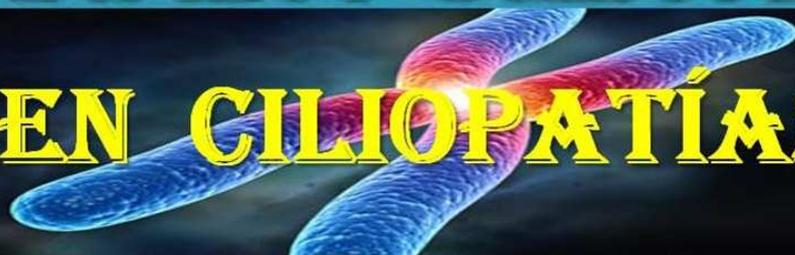


# ENFERMEDADES RARAS

## 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.