



La fundación Geiser tiene el agrado de invitarlos a este evento generado gracias a la articulación de esfuerzos entre Organizaciones específicas de Afecciones poco frecuentes e Instituciones Estatales y Particulares constituyendo un hecho de gran valor para el crecimiento de la comunidad toda.

III Jornada Nacional de Enfermedades Raras y Drogas Huérfanas ERDH: construyendo un mapa de orientación

Lugar Hotel Aconcagua-Mendoza

Días 9 y 10 de octubre 2006

Dirigido: profesionales de la salud, organizaciones de afectados, docentes, terapeutas, etc.

Inscripción: contribución voluntaria.

Organizadores: Fundación Geiser- Asociación Prader Willi

Sponsors: Pfizer – Gador –Hotel Aconcagua-Fundación Crycit

Secretaria inscripciones para certificaciones: lprieto@lanet.com.ar

Tel:0261-4290926.

Invitados especiales:

Dr.Moris Angulo-Endocrinología USA

Sra.Pam Eisem –Asociacion internacional USA

Lic.Janet Martinez-Psicóloga USA

Porf. Alberto Garcia Artal-Madrid

Lic.Karina Abraldes-psicopedagoga-Garraham BsAS.

Dra. Jorgelina Stegmann -Fundación Spine-BsAs

Lic. Susana Prego-Psicologa- BsAs

Dr.Emilio Roldan – Osteologia -BsAs

Dr. Montangero-odontologia-U.Maimonides-Bs AS

Dra.Fernanda de Castro Perez-Pediatra Clinica-Hospital de Dia Polivalente-Garrahan-Bs As

Lic.Sandra Reyes- H.Garraham

Asociaciones participantes

Fundación Geiser : coordinación general

Asociación Prader Willi Argentina- Sra. Elli Korth –Bs AS.

Asociación Prader Willi Madrid. -Sr.Fernando Briones

Asociación Prader Willi Internacional –Sra.Pam Eisen USA

APPDUS-.Lic. Hugo Fiamberti Bs As.

Asociación Angelman (APSA).

Asociación Inmunodeficiencias Primarias-.

Asociación Osteogenesis Imperfecta Mza.

Asociación Civil Familias 22q11.2 DS / VCFS- Sra. Fabiola Babolené y Jorge E. Severio
Afectados S Marfan _Mza.

Temas: 9 de octubre:

Durante la mañana.

8:30 hs: **Inscripcion**

9:00 hs a 12:30 hs

**I. Buscando un objetivo común: Hacia un Consorcio Prader willi-Angelman-Rett
(Salón Horizonte)**

9 a 10:30 hs

9:00-10:00hs

Clinica y Genética Prader Willi – Dr.Moris Angulo-Endocrinologia USA

Modelo de abordaje Hospital Universitario de Whinitrop - Dr.Moris Angulo- USA

10-10:30hs Visión desde una organización internacional Prader Willi-Sra.Pam Eisem-USA

10:30-10:45hs Discusión.

10: 45 Break

11:00-12:30 hs

11:00-11:30hs-Presentación clínica Síndrome de Angelman-Dra.Laura Cassar-Hospital Notti

11:30-12:00hs Lo que Síndrome de Angelman es y no es, planteo terapéutico-Ing. Maria Alejandra Guastavino –APSA-Geiser

12:00-12:30hs Nutrición PraderWilly-Angelman – Nutricionista Adriana Sottano - Hospital Notti.

12:30-12:45hs Discusión

II. Transtornos del crecimiento : múltiples padecimientos e Inmunodeficiencias Primarias (salón Andino)

9:00 – 10:30 hs

9:00-9:30hs Presentación Asociación familias 22q11.2- Jorge Seveiro-Fabiola Babolené-Geiser

9:30-10:00hs Inmuno deficiencias primarias-Vision de la organización IDP-Dra Daniela Sacerdote.

10:00-10:30hs Presentación clínica y experiencia en el síndrome de Digeorge-Dra Fernanda de Castro-Garrahan

10:30 -10:45-Discusión :

10:45-11:00 Break

11:00-11:20hs Cardiología en Síndrome Marfan –Dra. Florencia Pierini-Hospital Notti.

11:20-11:40hs Cardiología en DiGeorge - Dr. Pablo Domínguez-Hospital Notti. Mza
11:40-12:10hs Traumatología en Marfan y Osteogenesis Imperfecta –Dr. Cirillo
12:10-12:45hs Neumunología Marfan : Dr. Barimboin –Hospital Central Mza.
12:45-13:00hs Osteogenesis imperfecta , una visión desde los afectados.-OI

Por la tarde: Salón Vendimia (15 a 20) hs.

15:00-17:00hs

15:00-15:30hs **Psicopedagogía en ER.** *Perfil Neurocognitivo deleción 22Q.* -Lic. Sandra Reyes. H. Garraham

15:30-16:00hs **Psicología en ER:** *Aspectos Psicológicos en Sujetos con P.W*-Lic. Susana Prego BsAs

16:00-16:30hs **Odontología en ER:** - *Aproximaciones a la detección y estudio de Enfermedades Raras del Esqueleto desde un Servicio de Osteología Universitario"* Dr. Montangero-U.Maimonides-Bs AS

16:30-17:00hs **Farmacología y ER :** *El Desarrollo de Moléculas Huérfanas en Argentina* - Dr.Emilio Roldan -BsAs

17:00-17:15 hs Discusión-Coordinación

17:15-17:30 hs Break

17:30-19:30hs

Educación y ER:

17:30-18:00hs *Integración Escolar*-Prof. Natalia Rizzato-Discap. mentales y motrices

18:00hs-18:30hs *AAC comunicación alternativa y aumentativa su importancia mas allá del diagnostico.* Dra.Mariela Sanchez-Fonoaudiologa

18:30-19:00hs *Trabajo específico con afectados PW.* Lic.Karina Abraldes-psicopedagoga-H.Garraham

19:00-19:30hs *Integración Sensorial* –Lic. Silvia Beatriz Raia-H.Notti..

19-19:15hs Discusión:

Ceremonia de Apertura-20:00hs-20:30 hs

Las enfermedades raras, una propuesta integradora.

Mesa de Honor: Ministerio de Salud -Hospital Notti – Asociaciones.

Fundación Geiser: palabras a cargo Dr. Raúl Rufeil –Hospital Perrupato

Martes 10 de octubre (salón vendimia)

Por la mañana 9 a 12:30 hs

ER DH y rehabilitación:

9:00-10:30hs.

9:00-9:30hs: *Abordaje Transdisciplinario en adultos con Prader Willi*-Dra.Jorgelina Stegmann-Fundación Spine-BsAs

9:30-10:00hs: *Programa de transición para la vida adulta* – Prof. Graciela Molinaris -UNC

10:00-10:30hs *Tutelage de hogares de afectados PW* - Lic. Janet Martinez-Psicologa USA

Discusión:

10:45hs Break

11:00-12:30hs

11:00-12:00hs *Respiros: Una posibilidad de reencuentro con la vida* –Lic. Alberto Garcia Artal – España-PW

12:00-12:30hs *Equinoterapia como terapia complementaria* –Lic. Paula Genoud-F.Geiser

12:30 hs. Discusión

Por la tarde: 15 a 20 hs.

15:00-17:30 hs

15:00-15:30hs **Trabajo y ER** -*Programa de Inserción laboral*- Dirección de discapacidad

15:30-15:45hs *Experiencia de las organizaciones ER en el programa de inserción laboral*: S Marfan Mza-Sra. Mónica Polat

15:45-16:30hs **Derechos y ER** *Estrategias para el cumplimiento del Derecho a la protección de la salud y la discapacidad*- Lic. Hugo Fiamberti- APPDUS-Bs As

16:30-17:00hs **Academia y ER**- *Red inter universitaria y discapacidad* –Prof. Alejandra Grzona -Mza.

17:30hs Discusión :

17:45 Break

18:00-20:00hs

18:00-19:00hs **Grupos Reales y ER**: *Abordaje grupal para padres y afectados- Grupos Balint*

19:00-19:30hs **Grupos Virtuales y ER** : *Web y comunicación- Experiencia Asociación Prader Willi española y argentina* - Sr. Fernando Briones- Sr. Alex Korth

19:30hs: Discusión

19:45hs-**Cierre y menciones de agradecimiento. Coro Cricyt**