

## CONGRESO INTERNACIONAL FABRY 2022

17-18 de junio a las 18:00 (CET)

### De la Genética Fabry al Tratamiento Personalizado

#### Sesión científica, 17 de junio de 16:00 a 19:00

**16:00 - Bienvenida oficial al Congreso Internacional Fabry**  
Sr. Jordi Cruz (director de MPS-Lisosomales)  
Dr. Guillem Pintos (coordinador del congreso)

#### **Sesión I: Enfermedad de Fabry: variantes genéticas, formas clínicas, y atención personalizada**

**Moderador: Guillem Pintos**

- 16.15 – La genética en la enfermedad de Fabry: Herencia, estudio familiar y variantes genéticas.  
Prof. Dominique Germain
- 16.45 – Formas de presentación clínica de la enfermedad de Fabry: clásica, no-clásica (de inicio tardío), en la mujer y en la juventud. Dr Aquilino Sánchez
- 17.15 - DESCANSO
- 17.30 – Afectación cardiovascular en la enfermedad de Fabry, con especial énfasis en la presentación de inicio tardío. Dr Vicente Climent
- 18.00 – Manejo personalizado del paciente Fabry en función de los diversos perfiles clínicos y las preferencias de los pacientes.  
Dra Mónica López
- 18.30 – Mesa redonda: Preguntas y respuestas, puntos de controversia
- 19.00 - Cierre del día

#### Sesión Familiar Fabry, 18 de junio de 10:00 a 13:30

#### **Sesión II: Genes, familia, y aspectos psicosociales en la enfermedad de Fabry**

**Moderador: Jordi Cruz**

- 10:00 - Bienvenida a la segunda jornada del Congreso  
Sr. Jordi Cruz (director de MPS-Lisosomales)
- 10.10 - La genómica aplicada a la enfermedad de Fabry  
Dra. Eva Barroso (Igenomix)
- 10.30 - Asesoramiento genético en la enfermedad de Fabry  
Dra. Andrea Ros (HUGTiP):
- 11.00 - Debate
- 11.15 - DESCANSO
- 11.30 - Testimonio  
Sra. Mary Pavlou. Secretaria de la Fabry International Network y paciente Fabry.
- 12.00 - La situación en nuestro movimiento Asociativo.  
Sr. Jordi Cruz.
- 12.15 - Taller a cargo del Dr. Eduardo Brignani. Psicólogo de la Asociación.
- 13.30 - Cierre del congreso