



còrnelia
scdl españa

XV CONGRESO NACIONAL
CIENTIFICO-FAMILIAR
VIRTUAL

23 Y 24 DE OCTUBRE DE 2020



DECLARADO DE INTERÉS SANITARIO

VIERNES 23 de Octubre

17:30 a 20:00 Abogada M^a. José Ruano

Especialista en discapacidad, Plena Inclusión

Ponencia: *Testamento y Patrimonio Protegido.*

SÁBADO 24 de Octubre - MAÑANA

09:30 Inauguración - Autoridades: Don Jesús Ángel Celada Pérez, Director General de Políticas de Discapacidad, Don Abraham de las Peñas de FEDER y Doña Ana M^a. García Fernández, presidenta de AESCdL.

09:45 Profesor Dr. Feliciano Ramos

Presidente Comité Científico CDLS World Federation

Ponencia: *Actualización clínica de Espectro Cornelia de Lange.*

10:00 Profesor Dr. Juan Pie Juste, Dir. Unidad de Genética Clínica y Genómica Funcional, Universidad de Zaragoza, IIS-Aragón.

Ponencia: *Nuevas relaciones genotipo-fenotipo en el Espectro CdL*

10:15 Marta Gil Salvador, Unidad de Genética Clínica y Genómica Funcional, Universidad de Zaragoza, IIS-Aragón.

Ponencia: *Face2Gene como herramienta de diagnóstico rápido del SCdL.*

10:30 Rebeca Antoñanzas Pérez, Técnico de Laboratorio, Unidad de Genética Clínica y Genómica Funcional, Universidad de Zaragoza, IIS-Aragón.

Ponencia: *Características de las distintas muestras biológicas utilizadas para el diagnóstico del SCdL.*

10:45 Dra. Ana Latorre Pellicer, Personal Investigador, Unidad de Genética Clínica y Genómica Funcional, Universidad de Zaragoza, IIS-Aragón.

Ponencia: *Diagnóstico genético del SCdL.*

11:00 Cristina Lucia Campos, Personal Docente e Investigador, Unidad de Genética Clínica y Genómica Funcional, Universidad de Zaragoza, IIS-Aragón.

Ponencia: *SCdL, Importancia del mosaicismo.*

11:15 Dra. María Arnedo Muñoz, Profesor Ayudante Doctor, Unidad de Genética Clínica y Genómica Funcional, Universidad de Zaragoza, IIS-Aragón.

Ponencia: *Nueva mutación en el gen SETD5 relacionado con el SCdL.*

11:30 Dra. Beatriz Puisac Uriol, Profesor Contratado Doctor, Unidad de Genética Clínica y Genómica Funcional, Universidad de Zaragoza, IIS-Aragón.
Ponencia: *MAU2: el "penúltimo" gen relacionado con el SCdL.*

12:15 a 12:45 Asamblea General de Socios - Orden del Día por email

12:45 a 13:45 XI Taller de hermanos

Dinamiza: *Licenciado Eduardo Brignani, Psicólogo de la AESCdL.*

SÁBADO 24 de Octubre - TARDE

15:00 Dr. Christopher Oliver

Prof. School of Psychology University of Birmingham. Reino Unido

Ponencia: *El comportamiento y el bienestar de niños y adultos con Cornelia de Lange: La lista de verificación de CdLS Be-Well.*

16:00 Dra. Carol Potter

Dra. Gastroenteróloga, Hepatóloga y Nutricionista, Nationwide Children's Hospital - Ohio, EE. UU.

Ponencia: *Un tracto gastrointestinal seguro y feliz.*

Problemas comunes: reflujo y estreñimiento y emergencias médicas (obstrucción intestinal y malrotación).

17:00 Clausura XV Congreso



www.corneliadelange.es

AESCdL está declarada como una Entidad de Utilidad Pública

organiza:

còrnelia
scdl espanya



colaboran:



☒ POR SOLIDARIDAD
OTROS FINES DE INTERÉS SOCIAL



Generalitat de Catalunya
Departament de Benestar Social
i Família



Diputació
Barcelona



FESOC
Federación Española
de Sordoceguera



Ajuntament
Sant Andreu de la Barca



Obra Social
Fundación "la Caixa"

entidad de
utilidad pública
feder
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

ciberer isciiii
Centro de Investigación Biomédica en Red
Enfermedades Raras

Voluntariado
San Juan
de Dios