



cōrnelia
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: Doña Ana Ma. García Fernández, presidenta de AESCdL, Doña Elena Jarrod Salinero del Real Patronato sobre Discapacidad y Don Abraham de las Peñas de FEDER.

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 españa



colaboran:



POR SOLIDARIDAD
OTROS FINES DE INTERÉS SOCIAL



Generalitat de Catalunya
Departament de Benestar Social
i Família



Diputació
Barcelona



FESOCE
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 *isciii*
Centro de Investigación Biomédica en Red
Enfermedades Raras

Voluntariado
San Juan
de Dios