

cōrnelia

s c d l e s p a ñ a



XVI Congreso Nacional Síndrome Cornelia de Lange

Declarado de Interés Sanitario

22, 23 y 24 de Octubre de 2021 · Madrid

Viernes 22 de octubre de 2021

▶ **12:00/16:00**

Llegada y acreditación de las familias de la AESCdL de todo el ámbito nacional

Hotel Amura – Av. de Valdelaparra, 2, 28100 Alcobendas, Madrid, España

▶ **16:30/20:00** Ponencia

Nueva Ley 8/2021 de Modificación de la Capacidad de Obrar y/o Validación de Apoyos

Abogada Ma. José Ruano Barroso - Especialista en Discapacidad

▶ **21:00** Cena

▶ **22:00** Reunión Junta Directiva

Sábado 23 de octubre de 2021

▶ **9:00/9:30**

Autoridades - Inauguración XVI Congreso AESCdL

Don Jesús Martín Blanco, director general de Políticas de Discapacidad, Ministerio Sanidad, Consumo y Bienestar Social.

Doña Elena Jarrod Salinero, Adjunto al Departamento Línea Madrid, Oficina de Accesibilidad, Ayuntamiento de Madrid.

Don Ignacio Tremiño Gómez, Director general de Atención a Personas con Discapacidad, Comunidad de Madrid.

Consejería de Sanidad de Alcobendas.

Representante de FEDER, Federación Española de Enfermedades Raras.

Representante de FESOC, Federación Española de Sordoceguera.

Doña Ana María García Fernández, presidenta AESCdL

▶ **9:40/11:40** Ponencias

Unidad de Referencia SCdL

Situación de estado del Centro de Referencia del SCdL

Dr. Feliciano J. Ramos

Pediatra genetista. Unidad de Genética Clínica y Dismorfología. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario "Lozano Blesa" de Zaragoza

Presidente Comité Científico CDLS World Federation

Últimos avances en la investigación del SCdL

Dr. Juan Pié

Genetista director de la Unidad de Genética Clínica y Genómica Funcional, Universidad de Zaragoza, IIS-Aragón

Nuevas propuestas de análisis y exploración del sistema nervioso periférico

Dra. M^a Jesús Pablo Zaro

Médico especialista en neurofisiología clínica. Hospital San Jorge, Huesca

Evaluación endocrina de 20 pacientes con SCdL

Dra. María Arnedo

Investigadora senior. Unidad de Genética Clínica y Genómica Funcional, Universidad de Zaragoza, IIS-Aragón

Evolución de la función cardíaca en el SCdL

Dra. Beatriz Puisac

Investigadora senior. Unidad de Genética Clínica y Genómica Funcional, Universidad de Zaragoza, IIS-Aragón

Dra. Laura Trujillano

Pediatra. Hospital Vall d'Hebron, Barcelona

Estudio celular y molecular del envejecimiento en el SCdL

MSc. Cristina Lucia-Campos

Investigadora predoctoral ISCIII. Unidad de Genética Clínica y Genómica Funcional, Universidad de Zaragoza, IIS-Aragón

Relevancia clínica del mosaicismo postcigótico en el SCdL

Dra. Ana Latorre-Pellicer

Investigadora postdoctoral Juan de la Cierva-Incorporación. Unidad de Genética Clínica y Genómica Funcional, Universidad de Zaragoza, IIS-Aragón

Implicaciones del mosaicismo en la heredabilidad y asesoramiento genético en el SCdL

MSc. Marta Gil-Salvador

Investigadora predoctoral DGA. Unidad de Genética Clínica y Genómica Funcional, Universidad de Zaragoza, IIS-Aragón

► **11:50/12:30** Ponencia

La logopedia acompañando a las familias a desarrollar objetivos funcionales

Logopeda Nuria Díez Fernández. Especialista en Atención Temprana y Trastornos del Espectro Autista. Formadora en Disciplina Positiva.

► **12:30/13:10**

Preguntas de los asistentes a los profesionales

► **13:10/14:00**

Asamblea General Extraordinaria 2021 de Socios AESCdL

En ella haremos la presentación del **fisioterapeuta Andrés Rodríguez Ramos**

► **14:10/16:00** COMIDA

EVALUACIONES

► **16:00/21:00**

Evaluaciones a los afectados por los médicos de la Unidad de Referencia de SCdL

Doctores Feliciano Ramos y Juan Pie Juste

► **16:00/21:00**

Evaluaciones a los afectados por Logopedas AESCdL

Nuria Díez Fernández

► **16:00/21:00**

Consulta de los afectados por Fisioterapeuta

Andrés Rodríguez Ramos

► **17:00/18:00**

XI Taller Hermanos

Moderador: **Licenciado Eduardo Brignani Pérez** - Psicólogo AESCdL

▶ **16:00/19:00**

Consultas Jurídicas de las familias que lo necesiten

Licenciada **María Manzano Serrano** - Abogada AESCdL

▶ **21:30 CENA** y sorteos de productos donados

Domingo 24 de octubre 2021

▶ **8:00/10:30**

Desayuno - Despedida de las familias y fin de Congreso



www.corneliadelange.es

AESCdL está declarada como una Entidad de Utilidad Pública

organiza:

còrnelia
s c d l e s p a ñ a

colaboran:



TELVA



MANGO