

En español
XII Congreso Mundial del Síndrome de Cornelia de Lange
XVIII Congreso Nacional Asoc. Esp. Síndrome Cornelia de Lange

Hotel Exe Boston – Zaragoza – España
29 de noviembre al 2 de diciembre 2023

Programa Actividades

Miércoles, 29 de noviembre de 2023

Sala SAC

09:00 - 11:00 Hs. Reunión del Comité Científico Asesor (CCC) del CdLS

Sala Federación

09:00 - 11:00 Hs. Reunión Presidentes Asociaciones Mundiales CdLS

11:00 - 11:30 Hs. **Pausa Café**

Sala SAC

11:30 a 13:30 Hs. Presentación de resúmenes I (Abstracts)

Sala Federación

11:30 a 13:30 Hs Reunión Presidentes Asociaciones Mundiales CdLS

13:30 - 15:00 Hs. **Almuerzo**

Sala SAC

15:00 – 16:30 Hs Presentación de resúmenes II (Abstracts)

Sala Federación

15:00 – 16:30 Hs. Reunión Presidentes Asociaciones Mundiales CdLS

16:30 - 17:00 Hs. **Pausa Café**

Sala SAC y Sala Federación

17:00 – 18:00 Hs. Reunión conjunta Federación – SAC

18:30 – 20:00 Hs. **Libre - Actividades de Ocio**

20:30 - 22:00 Hs. **Cena**

Durante el día: Recepción y llegada de las familias. Entrega de credenciales

Jueves, 30 de Noviembre de 2023

9:00 - 9:30 Hs.

Ceremonia de Apertura: inauguración del congreso.

Autoridades:

D. - Presidente Gobierno de Aragón.

D. José Antonio Mayoral - Rector de la Universidad de Zaragoza.

Dr. Pablo Lapunzina - Director Científico del CIBERER.

D. Juan Carrión Tudela – Presidente de FEDER.

D. David Atxell - Presidente de la Federación Mundial de CdLS.

Dr. Feliciano Ramos – Presidente Comité Científico CDLS World.

D^a Ana María García Fernández - Presidente de la Asociación Española SCdL.

Ponencias Científico - Familiares

9:30 - 10:00 Hs. Conferencia Inaugural

Importancia de la genética y la genómica en la Medicina Personalizada.

Dr. Ángel Carracedo, CIMUS, Universidad de Santiago de Compostela, España.

10:00 - 10:30 Hs.

Aspectos Pediátrica en CdLS.

Angelo Selicorni, Departamento de Pediatría, Presidio S. Femro, ASST Lariana, Como, Italia.

10:30 - 11:00 Hs.

Cuestiones adultas en CdLS.

Dra. Antonie Kline, Harvey Institute of Human Genetics, Greater Baltimore Medical Centre, Baltimore, USA.

11:00 - 11:30 Hs.

Pausa Café

11:30 - 12:00 Hs.

Problemas gastroenterológicos en CdLS.

Dr. Peter Gillett, GI Department, Royal Hospital for Sick Children, Edimburgo, Escocia, Reino Unido.

12:00 - 12:30 Hs.

Problemas neurológicos en CDLS

Dra. Lynne Kerr – Dpto. de Pediatría, Centro Médico de la Universidad de Utah, Salt Lake City, EE. UU.

12:30 - 13:00 Hs.

Afectación del sistema nervioso periférico en CdLS.

Dra. M^a Jesús Pablo, Hospital San Jorge de Huesca, España

13:00 - 13:30 Hs.

A confirmar

13:30 - 15:00 Hs. Almuerzo

15:00 - 15:30 Hs.

Casos Clínicos Especiales de CdLS.

Dra. Jolanta Wierzba, Departamento de Pediatría, Hematología y Oncología, Departamento de Enfermería General, Universidad Médica de Gdansk, Polonia.

Dra. Anne-Marie Bisgaard, Centro de enfermedades raras, Dpto. de Pediatría y Medicina del Adolescente, Rigshospitalet, Dinamarca.

15:30 - 16:00 Hs.

Sexualidad en CDLS

Dra. Natalie Blagowidow, Harvey Institute of Human Genetics, Greater Baltimore Medical Center, Baltimore, MD, EE. UU.

16:00 - 16:30 Hs.

Comportamiento Autolesivo en CDLS: un rompecabezas interdisciplinario!

Dra. Sylvia Huisman, Departamento de Pediatría, Centro Médico Académico, Universidad de Ámsterdam, Países Bajos.

16:30 - 17:00 Hs. Pausa Café

17:00 – 17:30 Hs.

Observación del comportamiento: comprender (a través de) nuestros sentidos".

Lic. Paul Mulder, Instituto Psiquiátrico Lentis, Gröningen, Países Bajos.

17:30 - 18:00 Hs.

Apoyo logopédico y CAA c/Tecnología en pacientes con CdLS.

Lic. Nuria Diez, Logopeda, Especialista en AT, en terapia Miofuncional, y Master en TEA, Málaga, España.

18:00 - 18:30 Hs.

Calidad de vida y manejo integral del paciente con CDLS

Dra. Ariadna Ayerza, Hospital Clínico Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

18:30 – 20:00 Hs. Libre - Actividades de Ocio

20:30 - 22:00 Hs. Cena

Viernes, 1 de diciembre de 2023

9:00 - 9:30 Hs.

Diagnóstico genómico en el SCdL y Diagnósticos relacionados: Genes antiguos, nuevos y Mecanismos Comunes

Dr. Ian Krantz, Hospital de Niños de Philadelphia, y Escuela Perelman de Medicina en la Universidad de Pensilvania, Philadelphia, EE. UU.

9:30 - 10:00 Hs.

Control de la elongación transcripcional por el complejo cohesina. (a confirmar)

Dr. Katsuhiko Shirahige, Instituto de Biociencias Cuantitativas, Universidad de Tokio, Tokio, Japón.

Neurobiología del desarrollo

Dra. Debbie L.C. van den Berg

Profesora Asistente Erasmus MC, Biología Celular, Rotterdam, Países Bajos

10:00 - 10:30 Hs.

Captura de promotores de baja entrada Hi-C: método que permite explorar el papel no codificante del genoma en CDLS con causas genéticas desconocidas.

Dra. Biola Javierre, Instituto de Investigación contra la Leucemia “Josep Carreras”, Barcelona, España.

10:30 - 11:00 Hs.

Heterogeneidad genética en CdLS.

Dr. Frank Kaiser, Instituto de Genética Humana, Universitätsklinikum Essen, Universität Duisburg-Essen, Essen, Alemania.

11:00 - 11:30 Hs. **Pausa Café**

11:30 - 12:00 Hs.

Senescencia celular en el CdLS: ¿una diana farmacológica?

Dr. Michel Puceat, INSERM U1251/MMG Universidad Aix-Marsella, Marsella, Francia.

12:00 - 12:30 Hs.

Epilepsia en SMC1A.

Dr. Antonio Musio, Instituto de Tecnologías Biomédicas, Consejo Nacional de Investigación, Pisa, Italia.

12:30 - 13:00 Hs.

"El complejo papel y patología de las subunidades STAG de la cohesina"

Dra Kerstin Wendt – Dpto. Biología Celular. Erasmus MC., Rotterdam, Países Bajos.

13:00 - 13:30 Hs.

Análisis unicelular de desregulación transcripcional en desarrollo temprano en CDLS.

Dra. Anne Calof - Centro de Sistemas Biológicos Complejos, Universidad de California, Irvine, EE. UU.

13:30 - 15:00 Hs. **Almuerzo**

15:00 - 15:30 Hs

Caracterización clínica y molecular de MAU2.

Dra. Ilaria Parenti, Instituto de Genética Humana, Universitätsklinikum Essen, Universität Duisburg-Essen, Essen, Alemania.

15:30 - 16:00 Hs.

Modelización del complejo cohesina mediante dinámica molecular.

Dr. Paulino Gómez Puertas, Centro Biología Molecular Severo Ochoa, Madrid, España.

16:00 - 16:30 Hs.

Casos moleculares especiales del CdLS.

Dra. Beatriz Puisac, Facultad Medicina Universidad de Zaragoza, España.

16:30 - 17:00 Hs. **Pausa Café**

17:00 – 17:30 Hs.

Mosaicismo parental y postcigótico en CdLS.

Dra. Ana Latorre, Facultad Medicina, Universidad de Zaragoza, España.

17:30 - 18:00 Hs.

Resumen de la Conferencia: Presente y futuro del CdLS.

Dr. Feliciano Ramos, Hospital Universitario “Lozano Blesa”, Zaragoza, España.

Dr. Juan Pié, Facultad de Medicina, Universidad de Zaragoza, España.

18:30 – 20:00 Hs. **Libre - Actividades de Ocio**

20:30 - 22:00 Hs. **Cena**

Sábado, 2 de diciembre de 2023

Día de consultas: Tendrán lugar entre las **9:00** y las **18:00** horas.

- Se realizarán en el **Hotel Boston**, todas las Consultas Generales, habrá dos consultas de la especialidad que hiciera falta.

Especialidades Disponibles:

- **Pediatría General (Niños)**
- **Medicina Interna (Adultos)**
- **Gastroenterología**
- **Neurología**
- **Psiquiatría**
- **Logopedia**
- **Endocrinología**
- **Otorrinolaringología**
- **Oftalmología**
- **Cardiología**
- **Sexualidad**
- **Asesoramiento Genético**
- **Otras...si se solicita especialmente y está disponible.**

De 9 a 18 Hs.

- **Se harán Consultas de Neurofisiología y pruebas funcionales, en el Centro de Especialidades “Inocencio Giménez”**

Neurofisiología: Dras. M^a Jesús Pablo y Dra. Pilar Pamplona.

Los afectados y su familia /o cuidador, serán acompañados hasta el Centro por nuestros voluntarios, que los esperarán para volver al Hotel.

TALLERES

Se llevarán a cabo distintos TALLERES, en el Hotel Boston con horarios a Convenir, según inscripciones.

1. **Taller Familias:** Tú, Yo, Nosotros y Cornelia (Tertulia - Café).

Dinamizado por: Lic. Nuria Diez, Logopeda AESCdL y Lic. Eduardo Brignani - Psicólogo de la AESCdL

2. **Taller de Hermanos**

3. **Taller de Abuelos**

Moderador: Psicólogo de la AESCdL - **Lic. Eduardo Brignani**

18:30 – 20:30 Hs. Libre - Actividades de Ocio

21:00 Hs. Cena y fiesta de despedida