



## Programa Oficial

Sede del Congreso: Hotel Boston, Zaragoza

### Miércoles – 29 Noviembre

*\* Llegada y recepción de familias. Entrega de Credenciales.*

*\*\* Colocación de pósters en los paneles asignados (Los pósters se colocarán el miércoles 29 de noviembre y se retirarán el sábado 2 de diciembre)*

Sala Federación

9:00 – 11:00 h Reunión de las Asociaciones Nacionales SCdL (I)

Sala Comité Asesor

9:00 – 11:00 h Reunión del Comité Científico Asesor del SCdL (I)

11:00 - 11:30 h **Pausa Café**

Sala Federación

11:30 - 13:30 h Reunión de las Asociaciones Nacionales SCdL (II)

Sala Comité Asesor

11:30 – 13:30 h Sesión de Abstracts (I)

13:30 – 15:00 h **Comida**

Sala Federación

15:00 – 16:00 h Reunión de las Asociaciones Nacionales SCdL (III)



Declarado de interés sanitario

Sala Comité Asesor

- 15:00 – 17:00 h      Sesión de Abstracts (II)
- 17:00 – 18:00 h      Reunión conjunta Federación-Comité Asesor
- 18:30 – 20:30 h      **Actividades recreativas**

## Jueves – 30 Noviembre

9:00 - 9:30 h      Ceremonia Inaugural

9:30 - 10:00 h      Conferencia Inaugural

Presentación: *Dr. Pablo Lapunzina* – Director Científico del CIBERER

***Importancia de la Genética y la Genómica en la Medicina Personalizada***

*Ángel Carracedo* – CIMUS - Universidad de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, Coruña.

10:00 - 10:30 h

***Aspectos pediátricos en el SCdL***

*Angelo Selicorni* – Depto. de Pediatría - Presidio S. Femro, ASST Lariana, Como, Italia.

10:30 - 11:00 h

***Adultos con SCdL***

*Antonie Kline* – Instituto Harvey de Genética Humana - Centro Médico de Baltimore, Baltimore, Estados Unidos.

11:00 - 11:30 h      **Pausa Café**



Declarado de interés sanitario

11:30 - 12:00 h

***Problemas gastroenterológicos en el SCdL***

*Peter Gillett* – Depto. Gastroenterología - Hospital Real de Niños Enfermos, Edimburgo, Escocia, Reino Unido.

12:00 - 12:30 h

***Problemas neurológicos en el SCdL***

*Lynne Kerr* – Depto. de Pediatría - Centro Médico de la Universidad de Utah, Salt Lake City, Estados Unidos.

12:30 – 12:50 h

***Afectación del Sistema Nervioso Periférico en el SCdL***

*M<sup>a</sup> Jesús Pablo* - Hospital “San Jorge”, Huesca.

12:50 – 13:10 h

***Desarrollo craneofacial en el SCdL***

*Ana Isabel Cisneros* – Facultad de Medicina - Universidad de Zaragoza, Zaragoza.

13:10 – 13:30 h

***Disfunción miocárdica subclínica en el SCdL***

*Ariadna Ayerza* – Servicio de Pediatría - Hospital Infantil Universitario “Miguel Servet”, Zaragoza.

13:30 – 15:00 h      **Comida**

15:00 - 15:30 h

***Casos clínicos especiales de SCdL***

- *Jolanta Wierzba* – Depto. de Pediatría, Hematología y Oncología, Facultad de Medicina – Universidad de Gdansk, Gdansk, Polonia.

- *Anne-Marie Bisgaard* – Centro Kennedy para Enfermedades Raras - Depto. de Pediatría y Medicina del Adolescente, Hospital Rigs, Dinamarca.

15:30 – 16:00 h

***Aspectos prenatales del SCdL***

*Natalie Blagowidow* - Instituto Harvey de Genética Humana - Centro Médico de Baltimore, Baltimore, Estados Unidos.



Declarado de interés sanitario

16:00 – 16:30 h

***Comportamiento autolesivo en el SCdL: Un rompecabezas interdisciplinar!***

Sylvia Huisman – Depto. de Pediatría – Centro Médico Académico, Universidad de Amsterdam, Amsterdam, Holanda.

16:30 – 17:00 h      **Pausa Café**

17:00 – 17:30 h

***Observación del Comportamiento en el SCdL: Comprendiendo (a través de) los sentidos***

Paul Mulder – Instituto Psiquiátrico Lentis, Gröningen, Holanda.

17:30 – 18:00 h

***Apoyo logopédico en pacientes con SCdL***

Nuria Díez - Logopeda, Málaga.

18:00 - 18:30 h

***Calidad de vida y manejo global de pacientes con SCdL***

María Arnedo – Facultad de Ciencias de la Salud y el Deporte - Universidad de Zaragoza, Huesca.

18:30 – 20:30 h      **Actividades recreativas**

20:30 – 22:00 h      **Cena**

## Viernes – 1 Diciembre

9:00 - 9:30 h

***Diagnósticos genómicos en el SCdL y diagnósticos relacionados: Viejos genes, nuevos genes y mecanismos comunes***

*Ian Krantz* – Hospital Infantil de Filadelfia -Facultad de Medicina Perelman, Universidad de Pensilvania, Filadelfia, Estados Unidos.

9:30 - 10:00 h

***Bases moleculares de la disregulación transcripcional en el SCdL***

*Katsuhiko Shirahige* - Instituto de BioCiencias Cuantitativas, Universidad de Tokio, Tokyo, Japón.

10:00 - 10:30 h

***El complejo papel y patología de las subunidades STAG de Cohesina***

*Kerstin Wendt* – Depto. de Biología Celular, Centro Médico Erasmus, Rotterdam, Holanda.

10:30 – 11:00 h

***Heterogeneidad genética en el SCdL***

*Frank Kaiser* - Instituto de Genética Humana, Clínica Universitaria de Essen, Universidad de Duisburg-Essen, Essen, Alemania.

11:00 - 11:30 h

**Pausa Café**

11:30 – 12:00 h

***Senescencia Celular en el SCdL: ¿Una diana farmacológica?***

*Michel Puceat* - INSERM U1251/ Universidad MMG de Marsella, Marsella, Francia.

12:00 - 12:30 h

***Epilepsia y gen SMC1A***

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



Declarado de interés sanitario

12:30 – 13:00 h

***Análisis unicelular de la disregulación transcripcional en etapas tempranas del desarrollo en el CdLS utilizando un modelo de ratón***

*Anne Calof* - Centro de Sistemas Biológicos Complejos, Universidad de California, Irvine, Estados Unidos.

13:00 – 13:30 h

***Captura del promotor de baja entrada Hi-C: Un método que permite explorar el papel del genoma no-codificante en casos de SCdL de causa genética desconocida***

*Biola Javierre* – Instituto de Investigación de la Leucemia “Josep Carreras”, Barcelona.

13:30 – 15:00 h      **Comida**

15:00 – 15:30 h

***Caracterización clínica y molecular del gen MAU2***

*Ilaria Parenti* - Instituto de Genética Humana, Clínica Universitaria de Essen, Universidad de Duisburg-Essen, Essen, Alemania.

15:30 – 16:00 h

***Nuevas perspectivas en la Biología del SCdL a partir de organoides corticales cerebrales humanos***

*Debbie van den Berg* – Depto. de Biología Celular, Centro Médico Erasmus, Rotterdam, Holanda.

16:00 - 16:30 h

***Modelamiento del complejo de Cohesinas por dinámica molecular***

*Paulino Gómez-Puertas* – Molecular Biology Center “Severo Ochoa”, Madrid, Spain.

16:30 – 17:00 h      **Pausa Café**

17:00 - 17:30 h

***Casos moleculares especiales de SCdL***

*Beatriz Puisac* – Facultad de Ciencias de la Salud y el Deporte, Universidad de Zaragoza, Huesca.



Declarado de interés sanitario

17:30 - 18:00 h

***Mosaicismo parental y post-cigótico en el SCdL***

Ana Latorre – Facultad de Medicina, Universidad de Zaragoza, Zaragoza.

18:00 - 18:30 h

***Resumen del Congreso: Presente y futuro del SCdL***

Feliciano Ramos – Hospital Clínico Universitario “Lozano Blesa”, Zaragoza.

Juan Pié – Facultad de Medicina, Universidad de Zaragoza, Zaragoza.

18:30 – 20:30 h

**Actividades recreativas**

20:30 – 22:00 h

**Cena**



## Sábado – 2 Diciembre

9:00 – 18:00 h – **Consultas de Neurofisiología y Estudios Funcionales (C.E. “I. Giménez”)**

- *M<sup>a</sup> Jesús Pablo* - Hospital “San Jorge”, Huesca.

- *Pilar Pamplona* – Hosp. Clínico Universitario “Lozano Blesa”, Zaragoza.

9:00 – 18:00 h **Consultas Médicas (Hotel Boston)**

### Especialidades disponibles:

- Genética / Asesoramiento Genético
- Pediatría General (niños)
- Genética (niños y adultos)
- Gastroenterología
- Neurología
- Endocrinología
- Cardiología
- Otorrinolaringología
- Oftalmología
- Psiquiatría
- Sexualidad
- Logopedia
- Otras... (si se solicitan y hay disponibilidad)

13:30 – 15:00 h **Comida**

15:00 – 18:30 h **Talleres (Hotel Boston)**

### **W1 - Padres:**

- *Eduardo Brignani* – Psicólogo AESCdL, Barcelona.

- *Nuria Díez* – Logopeda AESCdL, Málaga.

### **W2 - Hermanos:**

- *Eduardo Brignani* – Psicólogo AESCdL, Barcelona.

### **W3 – Apoyo Conductual Positivo:**

- *Berta Navarro* – Trabajadora social-Plena Inclusión Aragón, Zaragoza.

- *Esteban Corsino* – Coordinador Proyectos-Plena Inclusión Aragón, Zaragoza.





Declarado de interés sanitario

*\* Retirada de Pósters de los paneles\**

18:30 – 20:30 h      **Actividades recreativas**

21:00 h              **Cena de Clausura y Fiesta de Despedida (Hotel Boston)**



## COMITÉ ORGANIZADOR

**Presidencia:** Rosa Elba González, Feliciano J. Ramos Fuentes, Juan Pié Juste

### Comité Científico

- **Presidenta:** Beatriz Puisac Uriol
- **Secretaria científica:** Cristina Tania Lucía Campos
- **Vocales:** Ariadna Ayerza Casas, M<sup>a</sup> Jesús Pablo Zaro, Angela Ascaso Matamala, Pilar Pamplona Valenzuela, Laura Trujillano Lidón, Julia del Rincón de la Villa

### Comité Ejecutivo

- **Presidenta:** Ana Latorre Pellicer
- **Secretaria ejecutiva:** Marta Gil Salvador
- **Vocales:** Gloria Bueno Lozano, Rebeca Antoñanzas Pérez, Elena Muñoz Jalle, M<sup>a</sup> Antonia Concellón Doñate, Paloma Jolín García

### Comité de actividades de Comunicación e información

- **Presidenta:** María Arnedo Muñoz
- **Vocales:** León Remón Garijo, Purificación Ventura Faci, Laura Escartín Madurga

### Comité de Actividades Culturales

- **Presidenta:** Ana Isabel Cisneros Gimeno
- **Vocales:** M<sup>a</sup> Luisa Bernal Ruíz, Pilar Tobajas Morlana, Luis Carmen Sampériz

