

CONFERENCIA INTERNACIONAL EUROPA SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID

Madrid 21, 22 y 23 Septiembre 2018
Aula Ortiz-Vázquez. Hospital Universitario de La Paz



Toda la información e inscripciones on-line en:

<http://eventos.aymon.es/conferencia-internacional-phelanmcdermid/>

<http://www.22q13.org.es/conferencia-2018/>

PROGRAMA CIENTÍFICO

VIERNES, 21 DE SEPTIEMBRE 2018

08:45 – 09:30 h	Recepción de asistentes
09:30 – 09:45 h	Inauguración
09:45 - 10:00 h	Presentación de la Asociación Síndrome Phelan-McDermid España <i>Norma Alhambra</i>
10:00 - 10:15 h	Testimonios de familias
10:15 - 10:45 h	Sinopsis de los síndromes de microdelección <i>Pablo Lapunzina, MD, PhD</i>
10:45 - 11:30 h	Espectro clínico y genético del síndrome de Phelan-McDermid <i>Catalina Betancur, MD, PhD</i>
11:30 - 11:55 h	Descanso – Café
11:55 - 12:40 h	Uso de modelos celulares y animales para el desarrollo de nuevos tratamientos para el síndrome de Phelan-McDermid <i>Joseph D. Buxbaum, PhD</i>
12:40 - 13:25 h	De los sistemas modelo a los ensayos clínicos en el síndrome de Phelan-McDermid <i>Alexander Kolevzon, MD</i>

- 13:25 - 14:10 h **Fenotipos neuropsiquiátricos y psicofarmacología en pacientes con el síndrome de Phelan-McDermid**
Willem M. A. Verhoeven, MD
- 14:10 - 15:15 h **Foto de grupo y comida**
- 15:15 - 16:00 h **Caracterización del perfil neurocognitivo de las personas con síndrome de Phelan-McDermid y relación con las diferencias individuales en las características clínicas**
Eva Loth, PhD
- 16:00 - 16:45 h **Nuevas aproximaciones al estudio de las correlaciones genotipo/fenotipo en una cohorte de 138 pacientes principalmente españoles con PMS**
Julián Nevado, PhD
- 16:45 - 17:30 h **Conductas de desarrollo, características autísticas y comorbilidades psiquiátricas en 50 pacientes españoles con el síndrome de Phelan-McDermid**
Mónica Burdeos
Mara Parellada, MD, PhD
- 17:30 - 19:00 h **Exposición de posters con cervezas y tapas**

SÁBADO, 22 DE SEPTIEMBRE 2018

- 09:15 - 09:45 h **Recepción de asistentes (Hall del hospital)**
- 09:45 - 09:55 h **Bienvenida**
Norma Alhambra
Presidente de la Asociación PMS España
- 09:55 - 10:25 h **El síndrome de Phelan-McDermid en el mundo**
Sue Lomas
Presidente de la Fundación PMS
- 10:25 - 11:05 h **PMS a lo largo de la vida**
Alexander Kolevzon, MD
- 11:05 - 11:45 h **Genética del síndrome de Phelan-McDermid**
Catalina Betancur, MD, PhD
- 11:45 - 12:10 h **Descanso - Café**
- 12:10 - 12:50 h **Cómo manejar las crisis epilépticas en el síndrome de Phelan-McDermid**
Antonio Gil-Nagel, MD, PhD

- 12:50 - 13:30 h **Enfoque neuropsicológico contextual en trastornos del neurodesarrollo**
Jos I. M. Egger, PhD
- 13:30 - 14:10 h **El papel de la microbiota en el trastorno del espectro autista**
Guillermo Alvarez Calatayud, MD, PhD
- 14:10 - 15:40 h **Foto de grupo – Comida**
Actividad simultánea: Comprender sus informes genéticos. Encuentro individual con un genetista que le explicará sus informes genéticos. Sólo con cita previa.
- 15:40 - 16:20 h **Aspectos diagnósticos y terapéuticos del linfedema pediátrico**
Juan Carlos López Gutierrez, PhD
- 16:20 - 17:40 h **Actualidad sobre la investigación del síndrome de Phelan-McDermid y puntos destacados de la conferencia científica**
Joseph D. Buxbaum, Alex Kolevzon, and Catalina Betancur
- 17:40 - 18:20 h **La terapia génica: retos y promesas**
Lluís Montoliú, PhD

DOMINGO, 23 DE SEPTIEMBRE 2018

- 10:00 - 10:40 h **Recomendaciones clínicas para el síndrome de Phelan-McDermid**
Alexander Kolevzon, MD
- 10:40 - 11:20 h **Trastornos del sueño en el síndrome de Phelan-McDermid**
Rafael del Río, MD
- 11:20 - 11:45 h **La pubertad en el síndrome de Phelan-McDermid**
David Fraguas, MD, PhD
- 11:45 - 12:10 h **Descanso -Café**
- 12:10 - 12:35 h **Tratamiento a largo plazo con IGF-1 en una niña con síndrome de Phelan-McDermid: estudio de un caso**
Mara Parellada, MD, PhD
- 12:35 - 13:45 h **Mesa de discusión con los ponentes, resumen y preguntas**
Moderadora: Katy Phelan, PhD
- 13:45 - 14:00 h **Clausura de la conferencia**
Norma Alhambra
- 14:00 - 15:30 h **Comida**