

2ª Conferencia Europea sobre el Síndrome de Phelan-McDermid



9, 10 y 11 de Junio de 2023
Campus Montepríncipe CEU San Pablo
Madrid



Toda la información e inscripciones on-line en:
<https://eventos.aymon.es/conferencia-phelanmcdermid2023/>

PROGRAMA PRELIMINAR

Viernes, 9 de junio de 2023

Día Científico

- | | |
|------------------------|---|
| 08:45 – 09:30 h | Recepción de asistentes y entrega de documentación |
| 09:30 – 09:45 h | Inauguración
Dr. Pablo Lapunzina
Jefe de Grupo de Investigación, INGEMM, Hospital Universitario La Paz
y Director Científico, CIBERER, ISCIII, Madrid, España

Representante de FEDER |
| 09:45 – 09:55 h | Presentación de la Asociación Síndrome de Phelan-McDermid España
Norma Alhambra
Presidenta de la Asociación Síndrome de Phelan-McDermid España |
| 09:55 – 10:10 h | Testimonios de familias |
| 10:10 – 10:50 h | Estudio de correlaciones genotipo-fenotipo en una cohorte de 210
pacientes con síndrome de Phelan-McDermid, en su mayoría de España
Dr. Julián Nevado Blanco
Responsable de Genómica, Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM),
Hospital Universitario La Paz, Madrid |

- 10:50 – 11:30 h** **Síntomas neuropsiquiátricos y pérdida de habilidades en el síndrome de Phelan-McDermid**
Dr. Alex Kolevzon
Profesor de Psiquiatría del Niño y del Adolescente
Director clínico del Centro Seaver de Investigación y Tratamiento del Autismo
Escuela de Medicina Icahn en Mount Sinai, Nueva York, Estados Unidos
- 11:30 – 12:00 h** **Descanso – Café**
- 12:00 – 12:40 h** **Reactividad sensorial en el síndrome de Phelan-McDermid**
Dra. Teresa Tavassoli
Profesora asociada, Facultad de Psicología y Ciencias Clínicas del Lenguaje
Universidad de Reading, Reading, Reino Unido
- 12:40 – 13:20 h** **Fórmula metabólica mejora el desarrollo neurológico en varias afecciones neurogenéticas, incluido el síndrome de Phelan-McDermid**
Dra. Ángeles García Cazorla
Jefe de la Unidad Neurometabólica, Directora de Investigación en Neurología
Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona
- 13:20 – 14:00 h** **La inhibición del receptor cannabinoide CB1 mejora los déficits en ratones modelo del síndrome de Phelan-McDermid**
Flavio Tomasi
Estudiante de doctorado, Universidad Sorbona, INSERM, CNRS, París, Francia
- 14:00 – 15:15 h** **Foto de grupo y comida**
- 15:15 – 16:00 h** **Modelos preclínicos para el descubrimiento de medicamentos en el síndrome de Phelan-McDermid**
Dr. Joseph Buxbaum
Profesor de Psiquiatría, Neurociencias y Genética
Director del Centro Seaver de Investigación y Tratamiento del Autismo
Escuela de Medicina Icahn en Mount Sinai, Nueva York, Estados Unidos
- 16:00 – 16:45 h** **Desarrollo de nuevos tratamientos y biomarcadores en el síndrome de Phelan-McDermid**
Dr. Alex Kolevzon
- 16:45 – 17:30 h** **Oryzon – programas terapéuticos en el síndrome de Phelan-McDermid y trastornos relacionados**
Dr. Carlos Buesa Arjol
Director Ejecutivo, Oryzon, Madrid
- 17:30 – 19:00 h** **Exposición de posters con cervezas y tapas**

Talleres para padres y familias

- 10:30 – 11:30 h** **Recursos, adaptaciones y otras estrategias en atención a la diversidad**
Iris Carabal Reyes
Maestra de pedagogía terapéutica, especializada en el ámbito del autismo
- 11:30 – 12:00 h** **Descanso – Café**
- 12:00 – 12:45 h** **Taller sobre higiene postural para padres**
José Luis Lozano Martínez
Fisioterapeuta especializado en fisioterapia deportiva y traumatológica
- 12:45 – 14:00 h** **Estrategias para afrontar el diagnóstico de síndrome de Phelan-McDermid**
Pablo R. Coca
Psicólogo
- 14:00 – 15:15 h** **Comida**
- 15:15 – 16:45 h** **Taller sobre hermanos**
Pablo R. Coca
Psicólogo
- 16:45 – 18:00 h** **Sistemas aumentativos y alternativos de comunicación (SAAC)**
AlfaSAAC
Equipo multidisciplinar del ámbito de la medicina, psicología, logopedia, educación, lingüística y traducción

Sábado, 10 de junio de 2023

- 09:15 – 09:40 h** **Recepción de asistentes**
- 09:40 – 09:45 h** **Inauguración**
Norma Alhambra
Presidenta de la Asociación Síndrome de Phelan-McDermid España
- 09:45 – 10:55 h** **Actualidad sobre la investigación del síndrome de Phelan-McDermid y puntos destacados del día científico**
Dr. Joseph Buxbaum
Profesor de Psiquiatría, Neurociencias y Genética
Director del Centro Seaver de Investigación y Tratamiento del Autismo
Escuela de Medicina Icahn en Mount Sinai, Nueva York, Estados Unidos
- Dr. Alex Kolevzon**
Profesor de Psiquiatría del Niño y del Adolescente
Director clínico del Centro Seaver de Investigación y Tratamiento del Autismo
Escuela de Medicina Icahn en Mount Sinai, Nueva York, Estados Unidos
- Dra. Catalina Betancur**
Directora de Investigación INSERM, CNRS, Universidad Sorbona, París, Francia
- 10:55 – 11:30 h** **Grupo ECHO de Consulta Neuropsiquiátrica–Síndrome de Phelan-McDermid**
Dr. Alex Kolevzon
- 11:30 – 12:00 h** **Descanso – Café**
- 12:00 – 12:40 h** **Trastornos del sueño en el síndrome de Phelan-McDermid**
Dr. Antonio Persico
Profesor de Psiquiatría del Niño y del Adolescente
Universidad de Módena y Reggio Emilia, Módena, Italia
- 12:40 – 13:20 h** **Defectos genéticos en el síndrome de Phelan-McDermid**
Dra. Catalina Betancur
- 13:20 – 14:00 h** **Neurofibromatosis y cromosoma 22 en anillo**
Dra. Claire Forde
Genetista clínica, Centro de Medicina Genómica de Manchester Universidad de Manchester, Manchester, Reino Unido
- 14:00 – 15:30 h** **Foto de grupo y comida**

Actividad simultánea: Comprender sus informes genéticos. Encuentro individual con un genetista que le explicará sus informes genéticos. Sólo con cita previa

Actividad simultánea: Exposición de posters

- 15:30 – 16:35 h** **Presentación de la guía médica europea sobre el síndrome de Phelan-McDermid elaborada por el Consorcio Europeo Síndrome de Phelan-McDermid**
Dra. Conny van Ravenswaaij-Arts
Profesora de Dismorfología, Departamento de Genética
Universidad de Groningen, Groningen, Países Bajos
- Dr. Michael Schön**
Asistente de Investigación, Instituto de Anatomía y Biología Celular,
Universidad de Ulm, Ulm, Alemania
- Alison Turner**
Representante de los padres
Fundación Síndrome de Phelan-McDermid Reino Unido
- 16:35 – 17:25 h** **Recomendaciones de consenso sobre el manejo del síndrome de Phelan-McDermid: resultados de un grupo de trabajo internacional**
Dr. Alex Kolevzon
- 17:25 – 18:00 h** **Mesa de discusión con los ponentes y preguntas**

Domingo, 11 de junio de 2023

- 10:00 – 10:45 h** **Epilepsia en el síndrome de Phelan-McDermid**
Ponente pendiente de confirmación
- 10:45 – 11:25 h** **Identificación de correlaciones genotipo-fenotipo en 402 pacientes del Registro Internacional del síndrome de Phelan-McDermid**
Dra. Catalina Betancur
Directora de Investigación INSERM, CNRS, Universidad Sorbona, París, Francia
- 11:25 – 11:50 h** **Descanso – Café**
- 11:50 – 12:35 h** **Comprender y acompañar a los hermanos de personas con síndrome de Phelan-McDermid en su crecimiento y relaciones**
Dr. Stefano Cainelli
Laboratorio de Observación, Diagnóstico y Formación
Universidad de Trento, Trento, Italia

- 12:35 – 13:15 h** **Sintomatología autista en el síndrome de Phelan-McDermid: estudio comparativo y seguimiento longitudinal**
Mónica Burdeus
Departamento de Psiquiatría
Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid
- 13:15 – 13:55 h** **Rasgos de procesamiento sensorial: evaluación y evolución en el síndrome de Phelan-McDermid**
Dr. Sergio Serrada Tejada
Departamento de Fisioterapia, Terapia Ocupacional, Rehabilitación y Medicina Física
Facultad de Ciencias de la Salud
Universidad Rey Juan Carlos, Alcorcón, España
- 13:55 – 14:00 h** **Clausura de la Conferencia**
Norma Alhambra
Presidenta de la Asociación Síndrome de Phelan-McDermid España
- 14:00 – 15:00 h** **Comida**