

2ª Conferencia Europea sobre el Síndrome de Phelan-McDermid

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



Programa científico Viernes 9 junio 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
Director Científico, CIBERER, ISCIII, Madrid, España

Enrique López García

Miembro Junta Directiva de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras)

09:45 – 10:00 h **Presentación de la Asociación Síndrome de Phelan-McDermid España**

Norma Alhambra

Presidenta de la Asociación Síndrome de Phelan-McDermid España

10:00 – 10:20 h **Testimonios de familias**

10:20 – 10:55 h **Identificación de correlaciones genotipo-fenotipo en pacientes del Registro Internacional del síndrome de Phelan-McDermid**

Dra. Catalina Betancur

Directora de Investigación INSERM, CNRS
Universidad Sorbona, París, Francia

10:55 – 11:30 h **Caracterización clínico-molecular de una gran cohorte de pacientes con síndrome de Phelan-McDermid en España**

Dr. Julián Nevado Blanco

Responsable de Genómica, Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM)
Hospital Universitario La Paz, Madrid

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 **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

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

Dr. Pier Vincenzo Piazza

Director Ejecutivo, Aelis Farma, Burdeos, Francia

14:00 – 15:00 h **Foto de grupo y comida**

15:00 – 15:40 h **Desarrollo de nuevos tratamientos y biomarcadores 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

15:40 – 16:20 h **Fórmula metabólica mejora el desarrollo neurológico en varias enfermedades 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

16:20 – 16:55 h **Caracterización no supervisada de pacientes con síndrome de Phelan-McDermid: hacia un ensayo clínico mejor definido**

Dr. Jordi Xaus

Director Científico, Oryzon, Barcelona

16:55 – 17:30 h **Qué está haciendo CureSHANK para cerrar las brechas en el desarrollo de fármacos para el síndrome de Phelan-McDermid**

Dra. Paulina Rychenkova

Cofundadora y Secretaria, CureSHANK, Estados Unidos

17:30 – 19:00 h **Exposición de posters con cervezas y tapas**

TALLERES PARA PADRES Y FAMILIAS

10:30 – 11:30 h **Desarrollo psíquico y juego**

Sergio Laiz Martínez-Barquero

Psicólogo sanitario
Centro Atención Temprana de la Comunidad de Madrid

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
Clínica Lozano, Torrejón de Ardoz, Madrid

12:45 – 14:00 h **Estrategias para afrontar el diagnóstico de síndrome de Phelan-McDermid**

Pablo R. Coca

Psicólogo

14:00 – 15:00 h **Comida**

15:00 – 16:30 h **Taller sobre hermanos**

Pablo R. Coca

Psicólogo

16:30 – 18:00 h **Sistemas aumentativos y alternativos de comunicación (SAAC)**

Begoña Llorens

Psicóloga y logopeda. Cofundadora y secretaria de AlfaSAAC





Programa científico Sábado 10 junio 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 – 10:45 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
- 10:45 – 11:30 h **Síntomas neuropsiquiátricos y pérdida de habilidades en el 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 – 16:40 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 Groninga, Groninga, 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
- 16:40 – 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 **Panel de discusión y preguntas**

2ª Conferencia Europea sobre el Síndrome de Phelan-McDermid

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



Programa científico

Domingo 11 junio 2023

- 10:00 – 10:50 h **Epilepsia en el síndrome de Phelan-McDermid**
Dra. Sarah Jesse
Departamento de Neurología
Universidad de Ulm, Ulm, Alemania
- 10:50 – 11:25 h **Rasgos de procesamiento sensorial: evaluación y evolución en el síndrome de Phelan-McDermid**
Dr. Sergio Serrada Tejeda
Departamento de Fisioterapia, Terapia Ocupacional, Rehabilitación y Medicina Física
Facultad de Ciencias de la Salud
Universidad Rey Juan Carlos, Alcorcón, España
- 11:25 – 11:55 h **Descanso – Café**
- 11:55 – 12:30 h **Sintomatología autista en el síndrome de Phelan-McDermid: estudio comparativo y seguimiento longitudinal**
Mónica Burdeus
Psicóloga, Departamento de Psiquiatría
Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid
- 12:30 – 13:05 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
- 13:05 – 13:25 h **Microbiota intestinal en pacientes con síndrome de Phelan-McDermid y su modulación mediante el empleo de un probiótico**
Dr. Juan Miguel Rodríguez Gómez
Departamento de Nutrición y Ciencia de los Alimentos
Universidad Complutense, Madrid
- 13:25 – 13:55 h **Panel de discusión y preguntas**
- 13:55 – 14:00 h **Clausura de la Conferencia**
Norma Alhambra
Presidenta de la Asociación Síndrome de Phelan-McDermid España
- 14:00 – 15:30 h **Comida**