

**2025**

**III Scientific Conference of the Spanish Phelan-McDermid Syndrome Association**

**III Conferencia Científica de la Asociación Síndrome de Phelan-McDermid España**

Parc de Recerca Biomèdica  
**Barcelona / June 28-29**



Información e inscripción online:

<https://www.phelanmcdermid-syndrome-global-congress-2025.com/home-conferencia-es>

## PROGRAMA (preliminar)

### Sábado 28 de junio de 2025

<b>08:45 – 09:30 h</b>	<b>Inscripción</b>
<b>09:30 – 09:35 h</b>	<b>Inauguración</b> Dña. Gloria Gálvez Secretaría de atención sanitaria y participación de la Generalitat de Cataluña
<b>09:35 – 9:55 h</b>	<b>Presentación de la Asociación Síndrome Phelan-McDermid España</b> Norma Alhambra Presidenta de la Asociación Síndrome Phelan-McDermid España
<b>9:55 – 10:10 h</b>	<b>Testimonios de familias afectadas</b> Ignasi Andreu Vocal y Delegado de Cataluña, Asociación Síndrome Phelan-McDermid España
	Rui Barbosa Guedes Presidente de Asociación Síndrome de Phelan-McDermid Portugal
<b>10:10 – 10:50 h</b>	<b>Espectro clínico y genético del síndrome de Phelan-McDermid</b> Dra. Catalina Betancur Directora de Investigación, INSERM, CNRS, Universidad Sorbona, París, Francia
<b>10:50 – 11:30 h</b>	<b>Enfoques terapéuticos de los trastornos genéticos del neurodesarrollo</b> Dr. Joseph Buxbaum Profesor de Psiquiatría, Neurociencias y Genética Director del Centro Seaver de Investigación y Tratamiento del Autismo Escuela Icahn de Medicina en Monte Sinaí, Nueva York, EE.UU.
<b>11:30 – 12:00 h</b>	<b>Descanso - café</b>
<b>12:00 – 12:40 h</b>	<b>Biomarcadores y criterios de valoración clínica en el síndrome de Phelan-McDermid</b> Dr. Alex Kolevzon Profesor de Psiquiatría Infantil y del Adolescente Director clínico del Centro Seaver de Investigación y Tratamiento del Autismo Escuela de Medicina Icahn en Monte Sinaí, Nueva York, EE.UU.

**12:40 – 13:20 h** **JAG201: Un tratamiento experimental de terapia génica para el síndrome de Phelan-McDermid**  
**Dr. Dan Gallo**  
Jaguar Gene Therapy, Lake Forest, Illinois, EE.UU.

**13:20 – 14:00 h** **NNZ-2591: ensayo clínico de fase 2 de Neuren en el síndrome de Phelan-McDermid**  
**Dra. Elizabeth Berry-Kravis**  
Profesora de Pediatría, Ciencias Neurológicas y Bioquímica  
Codirectora de la Sección de Diagnóstico Molecular del Laboratorio de Genética  
Centro Médico de la Universidad Rush, Chicago, EE.UU.

**14:00 – 15:30 h** **Foto de grupo, comida y sesión de pósteres científicos**

**Actividad simultánea:** Comprender sus informes genéticos  
Consultas con genetistas especializados en el síndrome de Phelan-McDermid. Sólo con cita previa en la página web de la Conferencia.

**15:30 – 16:10 h** **PYC-002: Una terapia de ARN modificadora de la enfermedad para tratar el síndrome de Phelan-McDermid**  
**Dra. Janya Grainok**  
Vicepresidenta de Descubrimiento, PYC Therapeutics, Nedlands, Australia

**16:10 – 16:50 h** **La cognición como criterio de valoración en los ensayos clínicos: lecciones del síndrome X frágil y del síndrome de Angelman**  
**Dra. Elizabeth Berry-Kravis**  
Profesora de Pediatría, Ciencias Neurológicas y Bioquímica  
Codirectora de la Sección de Diagnóstico Molecular del Laboratorio de Genética  
Centro Médico de la Universidad Rush, Chicago, EE.UU.

**16:50 – 17:30 h** **Radiocirugía en el síndrome de Phelan-McDermid**  
**Dr. Roberto Martínez Álvarez**  
Jefe de la Unidad de Radiocirugía y Neurocirugía Funcional  
Hospital Ruber Internacional, Madrid, España

**17:30 – 18:00 h** **Panel de discusión y preguntas**

## Domingo 29 de junio de 2025

**09:30 – 10:00 h** **Lecciones del Grupo de Consultas Neuropsiquiátricas sobre el síndrome de Phelan-McDermid**  
**Dr. Alex Kolevzon**  
Profesor de Psiquiatría Infantil y del Adolescente  
Director clínico del Centro Seaver de Investigación y Tratamiento del Autismo  
Escuela de Medicina Icahn en Monte Sinaí, Nueva York, EE.UU.

**10:00 – 10:30 h** **Puntos destacados del Simposio CureSHANK**  
**Dra. Elizabeth Berry-Kravis**  
Profesora de Pediatría, Ciencias Neurológicas y Bioquímica  
Codirectora de la Sección de Diagnóstico Molecular del Laboratorio de Genética  
Centro Médico de la Universidad Rush, Chicago, EE.UU.

**Dr. Joseph Buxbaum**  
Profesor de Psiquiatría, Neurociencias y Genética  
Director del Centro Seaver de Investigación y Tratamiento del Autismo

Escuela Icahn de Medicina en Monte Sinaí, Nueva York, EE.UU.

**Geraldine Bliss**

Fundadora y Presidenta, CureSHANK, USA

**10:30 – 11:00 h Problemas renales en el síndrome de Phelan-McDermid**

**Dr. Héctor Ríos**

Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, España

**11:00 – 11:30 h (pendiente de confirmación)**

**11:30 – 12:00 h Descanso - café**

**12:00 – 12:30 h Cromosoma 22 en anillo: historia y características clínicas**

**Dra. Katy Phelan**

Directora del Laboratorio de Citogenética

Florida Cancer Specialists & Research Institute, Fort Myers, Florida, EE.UU.

**12:30 – 13:00 h Caracterización clínica y seguimiento en el síndrome de Phelan-McDermid: aspectos evolutivos y psiquiátricos**

**Mónica Burdeus**

Psicóloga, Servicio de Psiquiatría

Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España

**13:00 – 13:30 h Diferencias sensoriales y del sueño en el síndrome de Phelan-McDermid**

**Dr. Sergio Serrada Tejeda, Doctor**

Departamento de Fisioterapia, Terapia Ocupacional, Medicina Física y Rehabilitación, Universidad Rey Juan Carlos, Alcorcón, España

**Dra. Teresa Tavassoli**

Profesora asociada, Facultad de Psicología y Ciencias Clínicas del Lenguaje

Universidad de Reading, Reading, Reino Unido

**13:30 – 14:00 h Clausura de la conferencia y entrega de reconocimientos**

**Norma Alhambra**

Presidenta de la Asociación Síndrome Phelan-McDermid España

**14:00 – 15:30 h Comida**

**Actividad simultánea:** Comprender sus informes genéticos

Consultas con genetistas especializados en el síndrome de Phelan-McDermid. Sólo con cita previa en la página web de la Conferencia.