

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

08:45 – 09:30 h	Inscripción
09:30 – 09:35 h	Inauguración Dña. Gloria Gálvez Secretaria de atención sanitaria y participación de la Generalitat de Cataluña
09:35 – 9:55 h	Presentación de la Asociación Síndrome Phelan-McDermid España Norma Alhambra Presidenta de la Asociación Síndrome Phelan-McDermid España
9:55 – 10:10 h	Testimonios de familias afectadas Ignasi Andreu Vocal y Delegado de Cataluña, Asociación Síndrome Phelan-McDermid España Rui Barbosa Guedes Presidente de Asociación Síndrome de Phelan-McDermid Portugal
10:10 – 10:50 h	Espectro clínico y genético del síndrome de Phelan-McDermid Dra. Catalina Betancur Directora de Investigación, INSERM, CNRS, Universidad Sorbona, París, Francia
10:50 – 11:30 h	Enfoques terapéuticos de los trastornos genéticos del neurodesarrollo 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.
11:30 – 12:00 h	Descanso - café
12:00 – 12:40 h	Biomarcadores y criterios de valoración clínica en 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.

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 <i>Actividad simultánea:</i> 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.