

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	Bienvenida
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 microdeleción <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 <i>Willem M. A. Verhoeven, MD</i>
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 <i>Eva Loth, PhD</i>
16:00 - 16:45 h	Nuevas aproximaciones al estudio de las correlaciones genotipo/fenotipo en una cohorte de 138 pacientes principalmente españoles con PMS <i>Julián Nevado, PhD</i>
16:45 - 17:30 h	Conductas de desarrollo, características autísticas y comorbilidades psiquiátricas en 50 pacientes españoles con el síndrome de Phelan-McDermid <i>Mara Parellada, MD, PhD</i>
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 <i>Norma Alhambra</i> <i>Presidente de la Asociación PMS España</i>
09:55 - 10:25 h	El síndrome de Phelan-McDermid en el mundo <i>Sue Lomas</i> <i>Presidente de la Fundación PMS</i>
10:25 - 11:05 h	PMS a lo largo de la vida <i>Alexander Klevzon, MD</i>
11:05 - 11:45 h	Genética del síndrome de Phelan-McDermid <i>Catalina Betancur, MD, PhD</i>
11:45 - 12:10 h	Descanso - Café
12:10 - 12:50 h	Cómo manejar las convulsiones y la epilepsia en el síndrome de Phelan-McDermid <i>Antonio Gil Nagel, MD</i>

12:50 - 13:30 h	Enfoque neuropsicológico contextual en trastornos del neurodesarrollo <i>Jos I. M. Egger, PhD</i>
13:30 - 14:10 h	El papel de la microbiota en el trastorno del espectro autista <i>Guillermo Alvarez Calatayud, MD, PhD</i>
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 <i>Juan Carlos López Gutierrez, PhD</i>
16:20 - 17:40 h	Actualidad sobre la investigación del síndrome de Phelan-McDermid y puntos destacados de la conferencia científica <i>Joseph D. Buxbaum, Alex Klevzon, and Catalina Betancur</i>
17:40 - 18:20 h	La terapia génica: retos y promesas <i>Lluís Montoliú, PhD</i>

DOMINGO, 23 DE SEPTIEMBRE 2018

10:00 - 10:40 h	Recomendaciones clínicas para el síndrome de Phelan-McDermid <i>Alexander Klevzon, MD</i>
10:40 - 11:20 h	Trastornos del sueño en el síndrome de Phelan-McDermid <i>Rafael del Río, MD</i>
11:20 - 11:45 h	La pubertad en el síndrome de Phelan-McDermid <i>David Fraguas, MD, PhD</i>
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 <i>Mara Parellada, MD, PhD</i>
12:35 - 13:45 h	Mesa de discusión con los ponentes, resumen y preguntas <i>Moderadora: Katy Phelan, PhD</i>
13:45 - 14:00 h	Clausura de la conferencia <i>Norma Alhambra</i>
14:00 - 15:30 h	Comida