

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



 22q13.org.es

 [@sindromephelan](https://www.instagram.com/sindromephelan)

Organized by



Scientific endorsement



Scientific and professional endorsement



Sponsored by



2025

III Scientific Conference of the Spanish Phelan-McDermid Syndrome Association

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

Sábado 28 Junio 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 raros 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 de Monte Sinai, Nueva York, EE. UU.

PROGRAMA CIENTÍFICO

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 de 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 **Ensayo clínico de fase 2 de NNZ-2591 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 posters 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.

2025

III Scientific Conference of the Spanish Phelan-McDermid Syndrome Association

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

Sábado 28 Junio 2025



15:30 – 16:05 h

PYC-002: Una terapia de ARN modificadora de la enfermedad para tratar el síndrome de Phelan-McDermid

Dra. Janya Grainok

Directora de Descubrimiento, PYC Therapeutics, Perth, Australia

16:05 – 16:40 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.

16:40 – 17:15 h

Diferencias sensoriales y del sueño en el síndrome de Phelan-McDermid

Dr. Sergio Serrada Tejeda

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

Teresa Tavassoli

Profesora asociada, Facultad de Psicología
y Ciencias Clínicas del Lenguaje
Universidad de Reading, Reading, Reino Unido

17:15 – 18:00 h

Desarrollo de mejores tratamientos para el síndrome de Phelan-McDermid: panel de discusión y preguntas

MODERADOR:

Dr. Joseph Buxbaum

Domingo 29 Junio 2025

PROGRAMA CIENTÍFICO

- 09:30 – 10:10 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 de Monte Sinaí, Nueva York, EE. UU.
- 10:10 – 10:50 h **Aspectos destacados del Simposio CureSHANK**
Dra. Elizabeth Berry-Kravis
Dr. Joseph Buxbaum
- 10:50 – 11:30 h **Problemas renales en el síndrome de Phelan-McDermid**
Dr. Héctor Ríos
Servicio de Nefrología Pediátrica,
Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, España
- 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.

2025

III Scientific Conference of the Spanish Phelan-McDermid Syndrome Association

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

Domingo 29 Junio 2025



12:30 – 13:05 h

Caracterización clínica y seguimiento en el síndrome de Phelan-McDermid: aspectos evolutivos y psiquiátricos

Mónica Burdeus

Psicóloga. Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón
Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España

13:05 – 13:40 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

13:40 – 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.