

16 / 17
Novembro

1ª Conferência Phelan-McDermid Portugal

1290 UNIVERSIDADE D
COIMBRA

STUDENT HUB



SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID

Classificação Internacional de Doenças (CID-10-COM): Q93.52
OMIM #606232; NIH NBK1198; ORPHA: 48652

Organização



Patrocínio Científico:



Apoios



Parcerias



Symposium Phelan-McDermid Syndrome

Organização:



Patrocínio Científico:



16 Novembro - Investigação e Clínica

Horário	Tema	Quem	Língua
8:30 - 9:00	Receção Participantes	Secretaria	
9:00: - 9:15	Sessão Abertura	Rui Barbosa Guedes - APMP Luis Almeida Centre for Neuroscience and Cell Biology	PT / EN
9:15 - 10:15	Phelan-McDermid Syndrome	Catalina Betancur INSERM U1130, CNRS UMR 8246, Sorbonne Université	EN
10:15 - 10:45	Phelan-McDermid Syndrome: Signs, Symptoms and Therapeutic strategies.	Tobias M. Böckers Head of Center for Neurodegenerative Diseases Institute of Anatomy and Cell Biology at the University of Ulm	EN
10:45 - 11:15	The hidden player: non-canonical role of Shank3 in Neurodevelopment	João Peça Assistant Professor, Center for Neurosciences and Cell Biology	EN
11:15 - 11:30	Break		
11:30 - 12:10	Developing therapeutic approaches for ASD: From genes to circuits	Guoping Feng (MIT-US) Director, Center for ASD Research - MIT Director of Model Systems and Neurobiology Stanley Center for Psychiatric Research - Broad Institute of MIT and Harvard	EN <i>Online</i>
12:10-12:40	The other important genes of Phelan Mcdermid syndrome	Andrew Mitz, National Institute of Mental Health (USA)	EN <i>Online</i>
12:40-13:40	Almoço Volante		
13:40-14:25	Developing treatments: past, present, and future	Alex Kolevzon Director of Child and Adolescent Psychiatry, Mount Sinai	EN
14:25-15:05	Neuropsychiatric Illness in Adolescence and Adulthood	Tesi Kohlenberg Child psychiatrist, PMS parent, PMSF Medical Advisory Committee member	EN <i>Online</i>
15:05-15:50	Ring Chromosome 22: History and Features	Katy Phelan Director, Genetics Laboratory, Florida Cancer Specialists & Research Institute	EN
15:50-16:20	CureSHANK and Clinical Trials Pipeline	Ana Mingorance CureShank Chief of Translational Science.	EN
16:20-17:05	PYC Therapeutics: addressing the underlying cause of PMS at the RNA level'	Jessica Nichols & Janya Grainok PYC Therapeutics	EN
17:05-17:20	Break		
17:20-18:50	Mesa Redonda sobre Centros de Referência Phelan-McDermid.	Annemiek Landlust Groningen PMS Center Lentis ATN Tobias Böckers Ulm PMS Center Inês Barreto Centro Desenvolvimento Criança CHUC Moderador: Jorge Saraiva Diretor do Serviço de Genética Médica no CHUC	EN EN EN EN
18:50: 19:00	Encerramento Primeiro Dia	Rui Barbosa Guedes e João Peça	PT EN
20:30-23:00	Jantar da Conferência	Tertúlia D'Eventos	-

Encontro Famílias – Síndrome de Phelan-McDermid

Segundo dia – Síndrome de Phelan-McDermid- Famílias e Terapias - 17 Novembro

Horário	Tema	Quem	Língua
8:45 - 9:00	Sessão Abertura – Resumo do dia Anterior	APMP	
9:00 - 10:00	Asociación Española – Curso y Estudios	Norma Allambra Presidenta ASPM Catalina Betancur INSERM U1130, CNRS UMR 8246, Sorbonne Université	ES ES
10:00 - 10:45	Estudio de caracterización clínica en España. Aspectos evolutivos y psiquiátricos	Mara Parellada Coordinator AMITEA at HGUGM Mónica Burdeus Research psychologist at HGUGM.	ES ES
10:45 - 11:30	ASPM – Proyecto de Comunicación Aumentativa y Alternativa con AlfaSAAC	Ruth Candela PhD in psychiatry, degree in psychology. Presidente AlfaSAAC	ES
11:30 - 11:45	Break		
11:45-13:20	Mesa Redonda sobre Terapias: <ul style="list-style-type: none">• Método ABA Naturalista• Integração Sensorial• Método Padovan de Reorganização Neurofuncional	Denise Oliveira Oficina do Comportamento Paulo Fernandes 7 Senses Kátia Pereira Terapeuta Ocupacional	PT PT PT
13:20: 13:30	Encerramento Conferência	APMP	PT
13:30-15:00	Almoço na Universidade		
15:30-17:00	Reunião Associados APMP – Projectos 2025	Associados da APMP	

Paralelo – Assessoria PMS One-to-One com:



Local:



UNIVERSIDADE DE COIMBRA



Mais Informações: Website: www.phelan-mcdermid.pt

APOIOS:



PARCEIROS

bleon

INSCRIÇÕES:

Inclui assistência às Palestras, almoços e breaks

Grupo	Valor por pessoa
Associados e família	40€
Profissionais	40€
Estudantes UC	20€
PMS e irmãos	0€
Outras famílias	80€

- Jantar da Conferência: 30€/adulto; crianças com desconto.

Oportunidades de Apoio:

Sponsorship Opportunities	Investment
Gold	5.000€
Silver	2.000€
Bronze	750€