

BERICHT ÜBER DIE 2. EUROPÄISCHE PMS-KONFERENZ MADRID (9., 10., 11. JUNI 2023)

EINFÜHRUNG

1. ZIELE
2. TEILNAHME
3. INHALTSVERZEICHNIS UND ZUSAMMENFASSUNG DES PROGRAMMS
4. AKTIVITÄTEN FÜR KINDER
5. ANMELDEPLATTFORM
6. ZUGANG ZUM STREAMING
7. AUFGEZEICHNETE VORLESUNGEN
8. VORSTELLUNG DER EUROPÄISCHEN MEDIZINISCHEN PMD-LEITLINIEN

1. ZIELE

Die 2. Europäische Konferenz über PMS fand am 9., 10. und 11. Juni 2023 in Madrid auf dem Campus Montepríncipe der Universität CEU San Pablo statt.

Die Hauptziele dieser Konferenz waren:

- Sensibilisierung von Familien, Wissenschaftlern, Ärzten, Therapeuten und Studenten für die neuesten Fortschritte in der Forschung und die neuesten Fortschritte bei der Erforschung und Behandlung dieses Syndroms.
- Schaffung eines Forums für die Diskussion, Aktualisierung und Verbreitung der neuesten Fortschritte in der Forschung und des Wissens über PMS. Es war eine großartige Gelegenheit, Meinungen unter Fachleuten auszutauschen und aus erster Hand zu erfahren, mit welchen Problemen und Situationen die Betroffenen und ihre Familien konfrontiert sind.

2. TEILNAHMEDATEN 2023

- Anmeldungen vor Ort: 121
- Virtuelle Anmeldungen: 24
- Referenten und Organisationskomitee: 27
- Anmeldungen insgesamt: 173

3. INHALTSVERZEICHNIS UND ZUSAMMENFASSUNG DES PROGRAMMS

Organisationskomitee:

Norma Alhambra

Präsidentin des Phelan-McDermid-Syndrom-Verein Spanien

Dr. Catalina Betancur

Forschungsdirektorin INSERM, CNRS Universität Sorbonne, Paris, Frankreich

Dr. Joseph Buxbaum

Professor für Psychiatrie, Neurowissenschaften und Genetik
Direktor des Seaver Center for Autism Research and Treatment Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York, USA

Wissenschaftliches Programm am Freitag, den 9. Juni

- Einweihung, Vorstellung des Spanischen Vereins PMS und Erfahrungsberichte von Familien.
- Identifizierung von Genotyp-Phänotyp-Korrelationen bei Patienten aus dem internationalen PMS-Register.
- Klinisch-molekulare Charakterisierung einer großen Kohorte von PMS-Patientinnen in Spanien.
- Sensorische Reaktivität bei PMS.
- Präklinische Modelle für die Entwicklung von Arzneimitteln für das Syndrom.
- Die Hemmung des CB1-Cannabinoidrezeptors verbessert die Defizite bei PMS-Modellmäusen.
- Entwicklung neuer Behandlungen und Biomarker für PMS.
- Stoffwechselformel verbessert die Neuroentwicklung bei verschiedenen neurogenetischen Erkrankungen, einschließlich PMS.
- Unüberwachte Charakterisierung von PMS-Patientinnen: auf dem Weg zu einer besser definierten klinischen Studie.
- CureSHANK macht Fortschritte, um Lücken in der Entwicklung von PMS-Medikamenten zu schließen.

Workshops für Eltern und Familien

- Psychologische Entwicklung und Spiel.
- Workshop über Haltungshygiene für Eltern.
- Strategien für den Umgang mit der Diagnose des Phelan-McDermid-Syndroms.
- Workshop über Geschwisterkinder.
- Unterstützende und alternative Kommunikationssysteme (SAAC).

Wissenschaftliches Programm am Samstag, den 10. Juni

- Aktuelles zur PMS-Forschung und Höhepunkte des Wissenschaftstages.
- Neuropsychiatrische Symptome und Verlust von Fähigkeiten bei PMS.
- Schlafstörungen bei PMS.
- Genetische Defekte bei PMS.
- Neurofibromatose und Ringchromosom 22.
- Vorstellung der vom Europäischen PMS Konsortium entwickelten europäischen medizinischen Leitlinien zu PMS.
- Leitlinien zum Management von PMS: Ergebnisse einer internationalen Arbeitsgruppe.

Wissenschaftliches Programm am Sonntag, den 11. Juni

- Epilepsie beim Phelan-McDermid-Syndrom.
- Sensorische Verarbeitungsmerkmale: Bewertung und Entwicklung bei PMS.
- Autistische Symptomatik bei PMS: vergleichende Studie und Langzeitbeobachtung.
- Verstehen und Begleiten von Geschwistern von Menschen mit PMS in ihrem Wachstum und ihren Beziehungen.
- Darmmikrobiota bei PMS Patienten und ihre Modulation durch ein Probiotikum.
- Podiumsdiskussion, Fragen und Abschluss.

4. AKTIVITÄTEN FÜR KINDER

SPORTZENTRUM ANGEL NIETO CEU SCHULE SAN PABLO

Die Aktivitäten, die während der Konferenz für Kinder durchgeführt wurden, standen im Zusammenhang mit dem Thema Superhelden. Je nach Anzahl der Teilnehmer wurden die Aktivitäten an die Bedürfnisse der einzelnen Gruppen angepasst. Sie waren die folgenden:

- Magnete mit Superheldenlogos, hergestellt mit Gommy.
- Instrumenten-Workshop.
- Basteln mit recyceltem Material zum Thema Superhelden.
- Multisport unter dem Thema Superheldenolympiade.
- Wunschwand, an die während der 2 Tage Wünsche oder Zeichnungen geklebt wurden.
- Wasserspiele mit Wasserdiffusoren und Wasserballons.
- Traditionelle Spiele: Parcheesi, Gans, Puzzles, Himmel und Hölle...
- Ein Wettbewerb in der Art von Furor/Got Talent wurde vorbereitet.
- Gesichtsbemalung (immer unter Berücksichtigung von Allergien).
- Für die Momente der Entspannung wurden Kino und Geschichtenerzählen angeboten, so dass die Kinder

Sie konnten sich von den Aktivitäten erholen (oder ein kurzes Nickerchen machen).

- Zusätzliche Aktivitäten: Cluedo - Gymkana - Pasapalabra.

5. ZUGANG ZUR PLATTFORM

LINK: <https://eventos.aymon.es/conferencia-phelanmcdermid2023/>

6. ZUGANG ZUM STREAMING

FÜR VIRTUELLE ASSISTENTEN (UNTER REGISTRIERUNGSSCHLÜSSEL)

LINK: <https://conferencia-phelanmcdermid.aymonline.events/>

7. AUFGEZEICHNETE KONFERENZEN

ZUGANG MIT PASSWORT FÜR REGISTRIERTE TEILNEHMER (1 MONAT)

SPANISCH

LINK: <https://conferencia-phelanmcdermid.aymonline.events/emisiones-anteriores-es/>

ENGLISCH

LINK: <https://conferencia-phelanmcdermid.aymonline.events/emisiones-anteriores-en/>

8. VORSTELLUNG DER EUROPÄISCHEN RICHTLINIEN FÜR PMS

Am Samstag, den 10.06. wurde die ersten europäischen medizinischen Richtlinien zum Phelan-McDermid-Syndrom vorgestellt. Diese wurden vom Ithaca-Konsortium entwickelt, bestehend aus Spezialisten aller medizinischen Disziplinen, die von den Komorbiditäten dieses Syndroms betroffen sein können. Präsentiert wurde diese Vorstellung von:

- Dr. Conny van Ravenswaaij-Arts, Professorin für Dysmorphologie, Abteilung für Genetik, Universität Groningen, Groningen, Niederlande.
- Dr. Michael Schön, Wissenschaftlicher Mitarbeiter, Institut für Anatomie und Zellbiologie, Universität Ulm, Ulm, Deutschland.
- Alison Turner, Elternvertreterin, PMD Verein UK