

16 / 17
Novembro

12 90 UNIVERSIDADE D
COIMBRA

STUDENT HUB

1ª Conferência Phelan-McDermid Portugal

SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID

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

Organização



Patrocínio Científico:



Apoios



PYC
Therapeutics



Parcerias

blean®



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	Clinical and genetic spectrum of 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'	Janya Grainok VP Discovery, 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
20:00-23:00	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 – Su papel como soporte de las familias y como motor de la Investigación	Norma Allambra Presidenta ASPM Catalina Betancur Presidenta Comité Científico ASPM	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 Carvalho Oficina do Comportamento Ana Begedas 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 Genetics One-to-One com:

- ❖ Kathy Phelan (EN);
- ❖ Catalina Betancur (ES/EN/FR);

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



Local:



APOIOS:



PYC
Therapeutics



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€
Gerais	80€

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

Oportunidades de Apoio:

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

PARCEIROS

blean

Parâmetros de Prática Clínica para avaliação e monitorização médica na Síndrome de Phelan-McDermid

O que as famílias e os médicos devem falar

Este diagrama identifica as áreas de especialidades médicas que podem ser úteis na avaliação de uma pessoa diagnosticada com a Síndrome de Phelan-McDermid (PMS), as condições que podem estar presentes, os exames que podem ajudar no diagnóstico e a recomendação de abordagem multidisciplinar em centro especializado.

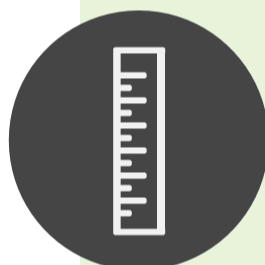
Psiquiatria e Psicologia



- Perturbação do espectro do autismo
- Comportamento desadaptativo
- Atraso cognitivo
- Fala ausente ou atrasada

- Avaliações de diagnóstico padrão
- Avaliação psiquiátrica
- Testes de avaliação do comportamento cognitivo e adaptativo

Endocrinologia



- Baixa/alta estatura
- Hipotireoidismo
- Regulação da temperatura

- Monitorizar a altura, peso e IMC
- Exame metabólico (incluindo tiroide)
- Avaliação nutricional

Cuidados primários



- Infecções do trato respiratório superior
- Otites (infecções recorrentes dos ouvidos)
- Problemas de audição e visão

- Controlo e monitorização frequente e gestão multidisciplinar com as diversas especialidades
- Encaminhamento para especialidades como otorrinolaringologia, oftalmologia, fisioterapia, medicina dentária e ortopedia

Neurologia



- Convulsões
- Anomalias cerebrais estruturais
- Dificuldades na alimentação
- Hipotonia
- Capacidades motoras reduzidas
- Diminuição da perceção da dor

- Monitorização por vídeo-EEG nocturna
- Ressonância magnética e monitoramento da circunferência craniana
- Avaliação da alimentação por terapeuta
- Avaliações de fisioterapia e terapia ocupacional

Cardiologia



- Defeito cardíaco congénito
 - Eletrocardiografia
 - Ecocardiografia

Nefrologia



- Refluxo vesicoureteral
- Infecções do trato urinário
- Hidronefrose
- Quistos renais, hipoplasia ou agenesia

- Ecografia renal e da bexiga
- Cisturoretrograma de micção
- Monitoramento da pressão arterial

Gastroenterologia



- Refluxo gastroesofágico
- Obstipação/diarreia
- Pica

- Ecografia renal e da bexiga
- Alterações dietéticas e/ou medicação
- Regimes intestinais
- Encaminhar para terapia comportamental

Com base nos International consensus guidelines on the management of Phelan-McDermid syndrome (ver. 2014, updated 2023) de: Kolevzon et al.

SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID

Classificação Internacional de Doenças (CID-10-COM): Q93.52

OMIM #606232; NIH NBK1198; ORPHA: 48652



O que é a síndrome de Phelan-McDermid?

A síndrome de Phelan-McDermid (PMS) é uma condição genética rara causada por uma haploinsuficiência do Gene *SHANK3* devido a uma deleção ou outra anomalia estrutural do cromossoma 22 na região 22q13, ou uma mutação patogénica do gene.

A proteína codificada pelo *SHANK3* atua nas sinapses, funcionando como uma estrutura de suporte que ajuda as células nervosas, ou neurónios, a comunicarem-se entre si. Essa comunicação é necessária para funções cerebrais como a aprendizagem, a memória e as interações sociais, bem como para os sinais que o cérebro envia ao resto do corpo, para funções como caminhar.

A prevalência estimada é de 1:15.000 com base nos 2% da população com PEA com impacto intelectual atribuídos a esta síndrome, no entanto devido à dificuldade de deteção precoce em Portugal temos ± 50 famílias diagnosticadas (1:250.000).

A síndrome de Phelan-McDermid pode apresentar um amplo espectro de sintomas com diferentes graus de severidade no neurodesenvolvimento, assim como manifestações sistémicas, incluindo um atraso global do desenvolvimento (AGD), perturbação do desenvolvimento intelectual (PDI), atraso ou ausência de fala, perturbação do espectro do autismo (PEA), hipotonia, epilepsia, defeitos cardíacos congénitos, distúrbios gastrointestinais, malformações urogenitais.

Dismorfias menores como crescimento acelerado ou anormal, pestanas longas, pálpebras tumefactas, ponta do nariz bulbosa, orelhas proeminentes ou displásicas, mãos carnudas, unhas dos pés displásicas e sindactilia dos dedos dos pés podem também estar presentes.

Características Comuns

Muito frequentes (>70%)

Hipotonia
Alta tolerância à dor
Distúrbios do sono
Perturbação do espectro do autismo
Atraso ou ausência de fala
Atraso cognitivo moderado a grave
Coordenação fina pobre

Frequentes (>35% e <70%)

Anomalias cerebrais
Convulsões / Epilepsia
Déficit de atenção
Morder objetos não comestíveis
Diarreia/obstipação
Infeções respiratórias
Articulações laxas

Pouco frequentes (<35 %)

Refluxo gastroesofágico
Descompensações neuropsiquiátricas
Catatonia
Encefalite autoimune
Anomalias renais
Problemas de controlo de esfíncteres
Doenças endócrinas

Outras Comorbilidades

Quistos aracnóides, dilatação ligeira dos ventrículos cerebrais, otite média recorrente, subluxação da anca, refluxo vesicoureteral, estrabismo, linfedema, sudorese reduzida com tendência ao sobreaquecimento, hipotireoidismo; problemas gastrointestinais: diarreia crónica ou obstipação, , dificuldades de alimentação no período neonatal.

Após o Diagnóstico?

As pessoas afetadas devem ser encaminhadas para as diversas especialidades de neurologia, cardiologia, gastroenterologia, pediatria do desenvolvimento, psiquiatria e psicologia, nefrologia e endocrinologia para apurar os possíveis impactos.

Embora a maioria dos casos sejam *de novo* os pais devem realizar exames genéticos para apurar se não são portadores de uma translocação equilibrada.

Terapias Recomendadas?

Não há cura ou tratamento específico para esta síndrome. No entanto, existem terapias que ajudam a aliviar os efeitos na vida quotidiana e a melhorar a qualidade de vida. As palavras de ordem são resiliência e presumir competência.

Face às prioridades de cada criança devem ser estabelecidos planos terapêuticos que permitam atingir ou maximizar a autonomia, socialização e aprendizagem.

Promover o uso da Comunicação Aumentativa e Alternativa (CAA).

Em caso de hipotonia investir na fisioterapia e outras terapias físicas, como massagem infantil, hidroterapia, hipoterapia. Mostrou-se eficaz em crianças mais novas a terapia comportamental ABA, cujo fundamento se baseia na adaptação de comportamentos, através de reforço positivo, aprendizagem por

modelo e análise de tarefas, bem como a terapia ocupacional com integração sensorial como o Método Padovan de reorganização neurofuncional.

Em caso de distúrbios gastrointestinais o funcionamento celular pode estar comprometido devido à ausência ou alteração de genes. A suplementação alimentar e uma dieta dirigida (sem glúten e lácteos) podem auxiliar a otimizar o funcionamento celular.

Para os casos mais graves de gestão do défice de atenção, epilepsia, hiperatividade e impulsividade nas pessoas afetadas podem ser seguidas algumas recomendações farmacológicas específicas para a síndrome (<https://pmsf.org/neuropsych/>).

Se é familiar de uma pessoa afetada por esta síndrome, entre em contacto



Associação
Phelan-McDermid
Portugal



A Associação Phelan-McDermid Portugal - APMP é uma Associação de famílias para as famílias. Queremos reunir e divulgar o conhecimento sobre a síndrome de Phelan-McDermid nas comunidades médica e científica, escolar e na sociedade em geral.

Em 2024 vamos trabalhar para fornecer informações precisas sobre a doença, oferecendo apoio às famílias e dando voz às pessoas afetadas e seus familiares.