

VI CONGRESO CIENTÍFICO FAMILIAR PACS1 2026

19-22 de marzo de 2026

Centro de Referencia Estatal
de Atención a Personas con
Enfermedades Raras y sus Familias
(Creer)

C/ Bernardino Obregón, 24

09001 Burgos

Tel.: +34 947 253 950

infocreer@imserso.es

<https://creenfermedadesraras.imserso.es>



PROGRAMA

Jueves, 19 de marzo

19:00 Recepción y bienvenida

Viernes, 20 de marzo

09:45-09:55 Recepción menores inicio actividades programadas. Coordina Asociación PACS1 España

VI Congreso PACS1. 1ª jornada

10:00-10:15 Bienvenida al Encuentro de familias y Congreso PACS1. Presentación ponencias. Rebeca Bentolila. Presidenta Asociación PACS1 y Laura Duclos, coordinadora Congreso PACS1

10:15-11:00 Experiencia en tratamientos Oligoneucleótidos antisentido ASOs en pacientes con PACS1. Rachel Stoub Rush. Biochemistry | Clinical Research Assistant, Chicago Hospital

11:00-11:30 Café-Pausa

11:30-12:30 Experiencia en tratamientos Oligoneucleótidos antisentido ASOs en pacientes con PACS1. Q&A. Rachel Stoub Rush. Biochemistry | Clinical Research Assistant, Chicago Hospital

12:30-13:00 Presentación Asociación PACS1 Italia. Dr. Giulia Nutile. Genetista Fundación Stella Maris. Instituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (IRCCS)

13:00-13:30 Presentación Asociación PACS1 Smile EE.UU. Ángelo Impoco y Jacqueline Sullivan. Miembros junta directiva Asociación Pacs1 Smile EE.UU.

15:45-16:00 Recepción menores. Inicio actividades programadas. Coordina Asociación PACS1 España

16:00-17:00 Clínica y anatomía asociada al trastorno del neurodesarrollo PACS1 (videoconferencia). Dr. Alberto Fernández Jaén. Neuropediatra. Responsable del Servicio de Neurología Infantil y Neurogenética Hospital Quirón de Madrid

17:00-17:30 Café-Pausa

17:30-19:00 Intercambio experiencias. Asociación PACS1 Smile y España. Experiencia en el tratamiento con ASOs. Sadaf Kazi Khan, mamá de Amal. Asociación Pacs1 Smile EE.UU. (videoconferencia)

Sábado, 21 de marzo

09:45-09:55 Recepción menores. Inicio actividades programadas. Coordina Asociación PACS1 España

VI Congreso PACS1. 2ª jornada

10:00-10:10 Presentación ponencias. Rebeca Bentolila. Presidenta Asociación PACS1 y Laura Duclos, coordinadora Congreso PACS1

10:10-11:00 Tratamiento e investigación en PACS1. Dr. Gary Thomas. Universidad de Pittsburgh (EE.UU.). Dra. Sabrina Villar Pazos PhD Researcher Institute of Molecular Biotechnology Vienna (Austria)

11:00-11:30 Café-Pausa

11:30-12:30 Tratamiento e investigación en PACS1. Q&A. Dr. Gary Thomas. Universidad de Pittsburgh (EE.UU.). Dra. Sabrina Villar Pazos PhD Researcher Institute of Molecular Biotechnology Vienna (Austria)

12:30-13:00 Resultados Estudios de Síndrome de PACS1. Fenotipado profundo de una cohorte de pacientes con síndrome de PACS1, estructurado por órganos y sistemas. Dra. Julia Del Rincon. Medical/Clinical Geneticist–Pediatrician

13:00-14:00 Valoración a pacientes nuevos y recogida de muestras de saliva. Dr. Feliciano Ramos Fuentes. Resp. de Unidad de Genética Clínica del Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Univ. Lozano Blesa de Zaragoza y Dr. Juan Pie. Director del Laboratorio de Genética Clínica y Genómica Funcional de la Univ. de Zaragoza y de la Unidad de Referencia SCdL

15:45-16:00 Recepción menores. Inicio actividades programadas. Coordina Asociación PACS1 España

15:00-19:00 Valoración a pacientes nuevos y recogida de muestras de saliva. Dr. Feliciano Ramos Fuentes. Resp. de Unidad de Genética Clínica del Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Univ. Lozano Blesa de Zaragoza y Dr. Juan Pie. Director del Laboratorio de Genética Clínica y Genómica Funcional de la Univ. de Zaragoza y de la Unidad de Referencia SCdL

Domingo, 22 de marzo

11:00 Despedida