

X CONGRESO LATINOAMERICANO **DE ERRORES INNATOS DEL** METABOLISMO Y PESQUISA NEONATAL

SANTIAGO 2015 17 AL 20 DE NOVIEMBRE







HOTEL SHERATON · AV. SANTA MARÍA 1742, PROVIDENCIA · SANTIAGO, CHILE

Presidente SLEIMPN Dr. Juan Francisco Cabello

Comité Científico

Errores Innatos Presidente

Dr. Hernán Amartino

Directores

José Abdenur **Ida Schwartz Carla Asteggiano** Pesquisa Neonatal

Presidente

Dr. Victor de Jesús

Directores

Cynthia Fernández Lainez Ernesto González Reyes Gustavo Borrajo





Martes 17 de Noviembre

mañana

Iviai LE	5 17 de Novieili		manana
	SIMPOSIOS PRE-CONGRESO 1° SESIÓN		
08:00-13:30		Simposios simultáneos (1° Sesión)	5
06.00-15.50	EIM (Nutrición)	EIM (Herramientas paraclínicas)	Pesquisa Neonatal - PN Estrategias para implementación y expansión de programas
08:30-09:00	Bienvenida	Interrogatorio orientado	Expandir el programa de PN - ¿Si o No?
09:00-09:30	PKU: Criterios de Clasificación	Modos de herencia	Implementación de programas de PN utilizando espectrometria de masas
09:30-10:00	Genética Molecular en PKU	Laboratorio general en EIM	Estrategias para la confirmación y seguimiento en los programas de PN
10:00-10:30		Crecimiento y desarrollo	Evaluación integral de un programa de PN
10:30-11:00	Preguntas	Preguntas	Preguntas
11:00-11:30		Café	
11:30-13.00	EIM (Nutrición)	EIM (Herramientas paraclínicas)	Biologia Molecular en Pesquisa Neonatal
11:30-12:00	Alternativas de tratamiento	Radiología y neuroimágenes	Presente y futuro de la biologia molecular aplicada a los EIM y PN
12:00-12:30	Puntos de corte en PKU: Evidencia Neurocognitiva	Estudios neurofisiológicos	Biologia Molecular en el laboratorio de PN
12:30-13:00	Suplementación de Tirosina en PKU	Evauaciones Eognitivas	La calidad de los ensayos de DNA para PN
13:00-14:00	almuerzo		
			tarde
14:00-16:30		MPOSIOS PRE-CONGRESO 2° SESIO	ÓN
14:00-14:30	Elaboración de Guías para el TTO PKU: INTRODUCIÓN		
	Grupos de Trabajo		
14:00-16:00	Grupo 1: Clasificación PKU Grupo 2: Normas Seguimiento Grupo 3: Tratamiento Grupo 4: Puntos de Corte		
16:00-16:30	Conclusiones		
18:00-19:30		Ceremonia Inaugural	
18:00-18:30		Inauguración	-
18:30-19:30	Conferencia Inaugural Pesquisa Neonatal del HC. Logros y retos 40 años después		
19:30-22:30	Cocktail de Bienvenida		

MICKEC	06 10 6	le Noviem	A MA

mañana

08:00-10:10	SESIÓN PLENARIA I:	FTICA FN PN Y FIM	
08:00-08:40	Conferencia Plenaria 1: Etica e		
08:40-09:20	Conferencia Plenaria 2: Recomendaciones sobre	Aspectos Eticos para Programas de PN y EIM	
09:20-10:00	Conferencia Plenaria 3: La Farmacoeconomía como eje de los programas de pesquisa y las decisiones terapeúticas		
10:00-10:10	Pregu		
10:10-10:40	Visita a Posters y Ex		
10:40-12:20	SESIONES SIMULTÁNEAS I - EIM	SESIONES SIMULTÁNEAS I - PN	
10:40-11:10	Cerebro y EIM Conferencia 1 - EIM: Mecanismos de neurodegeneración en enfermedades lisosomales	PN de Endocrinopatias Conferencia 1 - PN:	
	enfermedades lisosomales	Aspectos Moleculares de Endocrinologias	
11:10-11:40	Conferencia 2 - EIM: Patrones de afectación neurradiológica en los EIM	Conferencia 2 - PN: Incremento en la incidencia del Hipotiroidismo Congénito: ¿Realidad o Artefacto?	
11:40-12:10	Conferencia 3 - EIM: El valor del LCR en el diagnóstico de EIM	Conferencia 3 - PN: Experiencias en la PN de la Hiperplasia adrenal congénita en Latinoamérica	
12:10-12:20	Preguntas	Preguntas	
12:20-14:00	12:20-14:00 Almuerzo		
	CECIONES CIMILITÁNICAS II. EINA	tarde	
14:00-14:40	SESIONES SIMULTÁNEAS II - EIM	SESIONES SIMULTÁNEAS II - PN	
14.00 14.40		Estado de los Programas de PN en Latinoamérica l	
14:00-14:35	Conferencia 4 - EIM: Metabolismo de cuerpos cetonicos y sus defectos	Conferencia 4 - PN: Experiencias en la PN ampliada en Latinoamérica	
14:35-14:40	Preguntas	Preguntas	
14:40-15:40	Comunicaciones Orales I - EIM	Comunicaciones Orales I - PN	
14:40-14:55 14:55-15:10	Comunicación Oral 1 - ElM Comunicación Oral 2 - ElM	Comunicación Oral 1 - PN Comunicación Oral 2 - PN	
15:10-15:25	Comunicación Oral 2 - ElM Comunicación Oral 3 - ElM	Comunicación Oral 2 - PN	
15:25-15:40	Comunicación Oral 4 - EIM	Comunicación Oral 4 - PN	
15:40-16:00	Receso		
13:10 10:00	SESIONES SIMULTÁNEAS III - EIM SESIONES SIMULTÁNEAS III - PN		
16:00-17:10 	Cerebro y EIM II (cont.)	Estado de los Programas de PN en Latinoamérica II	
16:00-16:30	Conferencia 5 - EIM EIM como causa de ataxia crónica tratable	Conferencia 5 - PN PN de enfermedades de depósito lisosomal	
16:30-17:00	Conferencia 6 - EIM Nuevas técnicas de neuroimagenes para enfermedades mitocondriales	Conferencia 6 - PN Experiencias y Estrategias Para la PN de Fibrosis Quistica	
17:00-17:10	Preguntas	Preguntas	
17:10-17:20	Receso		
17:20-19:30	Asamblea SLEIMPN		

Jueves	19 de Noviembre mañan	
08:00-10:10	SESIÓN P	
08:00-08:40	Conferencia Plenaria 4: Producción científica en EIM: ¿Por qué no publicamos en Latinoamérica?	
08:40-09:20	Conferencia Plenaria 5: Impacto del desarrollo cognitivo en pacientes con fenilcetonuria y otras aminoacidopatías	
09:20-10:00		el manejo de los trast del ciclo de la urea
10:00-10:10		untas
10:10-10:40		kposición Comercial
10 10 10 00	SESIONES SIMULTÁNEAS IV - EIM	SESIONES SIMULTÁNEAS IV - PN
10:40-12:20		Tamiz Ampliado: Detección de Defectos de Beta Oxidación
10:40-11:10	Conferencia 7- ElM: Deficiencia de Folato cerebral	Conferencia 7-PN: Defectos de Beta Oxidación
11:10-11:40	Conferencia 8-EIM: Diagnóstico de la deficiencia de coQ10	Conferencia 8-PN: Experiencias en PN de Defectos de Beta Oxidación
11:40-12:10	Conferencia 9-EIM: CDG, ampliando el espectro fenotípico	Conferencia 9-PN: Interferencias en la detección de Defectos de Beta Oxidación
12:10-12:20	Preguntas	Preguntas
12:20-14:00	Almu	Jerzo Jerzo
		tarde
14:00-14:40	SESIONES SIMULTÁNEAS V - EIM	SESIONES SIMULTÁNEAS V - PN
14.00-14.40		
14:00-14:35	Conferencia 10 - EIM: Mecanismos de injuria cerebral y patogenia de MSUD	Conferencia 10 - PN: Estrategias para reducir falsos positivos en PN
14:35-14:40	Preguntas	Preguntas
14:40-15:40	Comunicaciones Orales II - EIM	Comunicaciones Orales II - PN
14:40-14:55	Comunicación Oral 5 - EIM	Comunicación Oral 5 - PN
14:55-15:10	Comunicación Oral 6 - EIM	Comunicación Oral 6 - PN
15:10-15:25	Comunicación Oral 7 - EIM	Comunicación Oral 7 - PN
15:25-15:40	Comunicación Oral 8 - EIM	Comunicación Oral 8 - PN
15:40-16:00	Receso Section 15 (1) 11 15 (1) 15 (1	
16:00-17:10	SESIONES SIMULTÁNEAS VI - EIM	SESIONES SIMULTÁNEAS VI - PN Pesquisa neonatal de trastornos en glóbulos
10.00-17.10	Hueso y EIM	rojos
16:00-16:30	Conferencia 11 - EIM Fisiopatología de la enfermedad ósea en enf. de Gaucher	Conferencia 11 - PN Experiencias en la PN de hemoglobinopatias en Latinoamérica
16:30-17:00	Conferencia 12 - EIM Tratamiento de la disostosis en MPS	Conferencia 12 - PN Experiencias en la Pesquisa Neonatal de G6PD
17:00-17:10	Preguntas	Preguntas
17:10-17:20	Receso	
17:20-20:00	Casos Clínicos	

Vierne	es 20 de Noviembre	mañana	
08:00-10:10	SESIÓN PL	LENARIA III	
08:00-08:40	Conferencia Plenaria 7: ¿q	ué es la Metabolómica?	
08:40-09:20	Conferencia Plenaria 8: ¿El perfil del médico m especie en	netabólogo: ¿es el genetista bioquímico una extinción?	
09:20-10:00	Conferencia Plenaria 9: Nuevas terapias genéti ya l l	cas para enfermedades lisosomales, el futuro legó	
10:00-10:10	e	Preguntas	
10:10-10:40		kposición Comercial	
	SESIONES SIMULTÁNEAS VII - EIM	SESIONES SIMULTÁNEAS VII - PN	
10:40-12:20	EIM y cerebro III: Ganglios de la base	Avances en la PN: Inmunodeficiencia Combinada Severa (SCID) y Cardiopatías Congénitas Criticas (CCHD)	
10:40-11:10	Conferencia 13 - EIM: Sindrome de Leigh revisitado	Conferencia 13 -P N: El ABC de las inmunodeficiencias primarias	
11:10-11:40	Conferencia 14 - EIM: Deficiencias de transportadores de vitaminas	Conferencia 14 - PN: Herramientas para desarrollar un programa de PN para SCID	
11:40-12:10	Conferencia 15 - EIM: Defectos del metabolismo de la Valina	Conferencia 15 - PN: Fundamentos de PN para CCHD	
12:10-12:20	Preguntas	Preguntas	
12:20-14:00	Almuerzo El rol de las sociedades de PN para fomentar mayor cobertura poblacional		
		tarde	
14:00-14:40	SESIONES SIMULTÁNEAS VIII - EIM	SESIONES SIMULTÁNEAS VIII - PN	
14:00-14:35	Conferencia 16 - EIM: Los EIM y el embarazo	Conferencia 16 - PN: Pesquisa neonatal en la prematuridad y/o la enfermedad. Consideraciones analiticas y clínicas.	
14:35-14:40	Preguntas	Preguntas	
14:40-15:40	Comunicaciones Orales III - EIM	Comunicaciones Orales II - PN	
14:40-14:55	Comunicación Oral 9 - EIM	Comunicación Oral 9 - PN	
14:55-15:10	Comunicación Oral 10 - EIM	Comunicación Oral 10 - PN	
15:10-15:25	Comunicación Oral 11 - EIM	Comunicación Oral 11 - PN	
15:25-15:40	C	Comunicación Oral 12 - PN	
13.23 13.10	Comunicación Oral 12 - EIM	Comunicación Oral 12 - PN	
15:40-16:00	Rec	reso	
	Rec SESION PL	eso Enaria IV	
15:40-16:00	Rec SESION PL Conferencia Plenaria 10: Acidemias Orgánicas d ampliada	ieso ENARIA IV lefectos de beta oxidación: pesquisa neonatal en Japón	
15:40-16:00 16:00-16:45 16:00-16:40 16:40-16:45	Rec SESION PL Conferencia Plenaria 10: Acidemias Orgánicas d ampliada Pregu	reso LENARIA IV defectos de beta oxidación: pesquisa neonatal en Japón untas	
15:40-16:00 16:00-16:45 16:00-16:40	Rec SESION PL Conferencia Plenaria 10: Acidemias Orgánicas d ampliada Pregu	ieso ENARIA IV lefectos de beta oxidación: pesquisa neonatal en Japón	



X CONGRESO LATINOAMERICANO DE ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO Y PESQUISA NEONATAL

SANTIAGO 2015 17 AL 20 DE NOVIEMBRE



Patrocinios Solicitados









Auspicios







Informaciones

Eccochile Comunicaciones La Concepción 81, Of. 702 Providencia, Santiago -Chile Teléfono: (56) 2 2264 0785 E-mail: ecco@eccochile.cl



www.sleimpn-2015.cl

lalavas da Incerinción		
/alores de Inscripción	Hasta	
Incluye precongreso día 17/11/2015)	31 de Agos	to 2015
socios SLEIMPN, SOCHINUT, SOCHIPE	CLP 150.000	USD 275
Médicos no socios	CLP 200.000	USD 375
Otros profesionales socios	CLP 100.000	USD 170
Otros profesionales no socios	CLP 130.000	USD 225
studiantes a partir del 4º Año	CLP 80.000	USD 150
ALOR POR DÍA	CLP 40.000	USD 70
	A partir	del

	1 de Septiem	bre 2015
ocios SLEIMPN, SOCHINUT, SOCHIPE	CLP 170.000	USD 300
Médicos no socios	CLP 220.000	USD 400
Otros profesionales socios	CLP 120.000	USD 195
Otros profesionales no socios	CLP 150.000	USD 250
studiantes a partir del 4º Año	CLP 100.000	USD 175
ALOR POR DÍA	CLP 60.000	USD 90

	Inscripción In Situ	
ocios SLEIMPN, SOCHINUT, SOCHIPE	CLP 190.000 USD 325	
lédicos no socios	CLP 240.000 USD 425	
tros profesionales socios	CLP 140.000 USD 220	
tros profesionales no socios	CLP 170.000 USD 275	
studiantes a partir del 4º Año	CLP 110.000 USD 195	
ALOR POR DÍA	CLP 80.000 USD 110	