



MARTES 22

APERTURA DE SECRETARÍA

FOYER

7.00 hs En la Secretaría, podrás:

- Recoger tu acreditación.
- Obtener información sobre las sesiones y los disertantes.
- Realizar consultas y resolver cualquier duda que puedas tener sobre el congreso.

CURSO PRE CONGRESO - PESQUISA NEONATAL

SALA RÍO C

8.00 HS ACREDITACIONES

8:15 hs Apertura del curso

8:30 hs Rendimiento Integral del Laboratorio de Pesquisa Neonatal (Moderadora: Graciela Queiruga)

8:30 hrs Desempeño del laboratorio de pesquisa neonatal: de la etapa pre-analítica a la post-analítica – **Gustavo Borrajo**

8:55 hrs Desempeño analítico de los laboratorios de pesquisa neonatal: La experiencia del Programa de Aseguramiento de la calidad de pesquisa neonatal (NSQAP) – **Ernesto Gonzalez**

9:20 hrs Vías de Acreditación de un laboratorio de Pesquisa Neonatal. Experiencia en gestión de calidad – **Sergio Obando**

9:45 hs Preguntas

10:00 HS BREAK

10:20 hs Fases analíticas del laboratorio de Pesquisa Neonatal (Moderador: Gustavo Borrajo)

10:20 hrs La importancia de los primeros pasos: fase preanalítica en la pesquisa neonatal – **Martha Ascurra**

10:45 hrs Desentrañando la complejidad de la fase analítica del laboratorio de pesquisa neonatal – **Isabel Ibarra**



11:10 hs Factores postanalíticos que pueden afectar la calidad de la pesquisa neonatal – **Amy Gaviglio**

11:35 hs Preguntas

11.50 HS PAUSA PARA EL ALMUERZO

13:20 hs Pesquisa Neonatal Ampliada y Nuevas tecnologías (Moderadora: Aida Lemes)

13:20 hrs Pesquisa Neonatal Ampliada con Espectrometría de masas – **Cecilia Queijo**

13:45 hs Estudios confirmatorio para Pesquisa Neonatal Ampliada – **Mildred Jiménez**

14:10 hs Nuevas tecnologías en el laboratorio de pesquisa neonatal y su desempeño analítico –
Raquel Yahyaoui

14:35 hs Preguntas

14:50 HS BREAK

15:10 hs Pesquisa neonatal en Latinoamérica: actualidad, cooperacion e integracion (Moderadora: Mildred Jiménez)

15:10 hrs Experiencia: Guatemala, El Salvador, Honduras y Nicaragua – **Pablo Tzorín**

15:25 hs Experiencia: Caribe Insular – **Ceila Pérez**

15:40 hs Experiencia: Costa Rica – **Manuel Saborio Rocafort**

15:55 hs Experiencia: Colombia, Paraguay, Ecuador, Bolivia, Perú – **Martha Ascurra**

16:10 hs Experiencia: Brasil – **Ida Schwartz**

16:25 hs Experiencia: Uruguay – **Graciela Queiruga**

16:40 hs Preguntas



CURSO PRE CONGRESO - ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO Y DIETA CETOGÉNICA: IMPLEMENTACIÓN Y DESAFÍOS EN SU APLICACIÓN

SALA BARILOCHE

8.00 HS ACREDITACIONES

9:00 hs Bienvenida – Verónica Cornejo

9:15 hs Bases fisiopatológicas de la Dieta Cetogénica en Errores Innatos del Metabolismo – Marisa Armeno

9:45 hs Cuando considerar la Dieta Cetogénica en Errores Innatos del Metabolismo – Soraia Poloni

10:15 HS BREAK

Coordinan María Jesús Leal-Witt CL y Sara Guillen

11:00 hrs Implementación de la dieta Cetogénica – Sara Guillen

11:30 hs Experiencia chilena en Dieta cetogénica y GLUT-1 – Verónica Cornejo

12:00 hs Estado del arte de la Dieta cetogénica en otro EIM – María Jesús Leal-Witt

12:30 hs Discusión y preguntas. Conclusiones

13:00 HS PAUSA PARA EL ALMUERZO

14:30 hrs Resultado encuesta del uso de Dieta cetogénica en Latinoamérica – María Jesús Leal-Witt

14:45 hs Caso clínico y discusión. Paciente Glut-1 – Soraia Poloni

15:30 HS BREAK

16:00 hs Caso clínico y discusión. Enfermedad mitocondrial - Marisa Armeno

CURSO PRE CONGRESO - TRASTORNOS METABÓLICOS HEREDITARIOS EN ADULTOS

SALA CANCÚN

13:00 hs Introducción – Charles Lourenço y Hernan Amartino



13:10 hs Enfoque diagnóstico de los síndromes neurometabólicos en adultos – **Charles Lourenço**

13:25 hs Desafíos en el seguimiento: transición de la pediatría a la atención de adultos – experiencia europea – **Francoise Maillot**

13:50 hs Trastornos congénitos de la glucosilación en adultos: pistas para el diagnóstico – **Eva Morava**

14:10 hs Leucodistrofias metabólicas de inicio en la edad adulta: el espectro fenotípico de la ALD – **Hernan Amartino**

14:30 hs Deficiencias de ENPP1 y ABCC6 – un espectro de trastornos de calcificación que afectan a adultos (y también a niños) – **Matthew Winton**

14:50 hs Preguntas

15:00 HS BREAK

15:30 hs EIM que imitan trastornos psiquiátricos en adultos – **Charles Lourenço**

15:50 hs Trastornos mitocondriales en adultos – pistas para el diagnóstico y nuevas terapias – **Tamas Kozicz**

16:15 hs FAOD en adultos: presentaciones de miopatía y rabdomiólisis – **Deborah Marsden**

16:45 hs Preguntas

17:00 hs Resumen

CONFERENCIA INAUGURAL Y ACTO DE APERTURA

SALA 1

18:30 hs ¿Quo vadis en las enfermedades metabólicas hereditarias? – **Eva Morava**

19:15 hs Acto de apertura

COCKTAIL DE BIENVENIDA

FOYER

20:00 hs Sumérjanse en el ambiente festivo mientras la música en vivo llena el aire con su vibrante energía. Disfruten de la compañía de colegas mientras exploran las delicias culinarias tendremos preparadas para ustedes.



MIÉRCOLES 23

APERTURA DE SECRETARÍA

FOYER

7.00 hs En la Secretaría, podrás:

- Recoger tu acreditación.
- Obtener información sobre las sesiones y los disertantes.
- Realizar consultas y resolver cualquier duda que puedas tener sobre el congreso.

SIMPOSIO DE LA INDUSTRI - GENESIS GENOMICS

SALA 2

7.30 hs Una NUEVA ERA del tamizaje bioquímico y genético neonatal - **Armando Fonseca y Jacqueline Fonseca**

ENFERMEDADES LISOSOMALES

SALA 1

8.30 hs Pesquisa neonatal de enfermedades lisosomales: Resultados a largo plazo y desafíos futuros – **Dietrich Matern**

9.00 hs Avances en Lipofuscinosis Neuronal Ceroidea – **Raymond Wang**

9.30 hs Avances en el manejo de la Leucodistrofia Metacromática. Hernán Amartin – **Dr. Hernán Amartino**

10.00 hs Preguntas

10:30 HS BREAK



| DEFECTOS METABOLISMO ENERGÉTICO Y NEUROTRASMISORES | SALA 1 | PN: ACTUALIZACIÓN EN EL PANEL BASICO DE PN | SALA 2 |
|---|---------------|---|---------------|
|---|---------------|---|---------------|

10.45 hs Enfoque clínico y diagnóstico de los defectos de los neurotransmisores – **Angels García-Cazorla**

11.15 hs Avances en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades mitocondriales – **Tamas Kozicz**

11.45 hs Defectos de la beta oxidación mitocondrial – **José Abdenur**

12.15 hs Preguntas

10.45 hs Hipotiroidismo congénito ¿Ya sabemos todo? – **Ana Chiesa**

11.15 hs Actualización en algoritmos de pesquisa neonatal de Fibrosis Quística – **Gustavo Borrajo**

11.45 hs Pesquisa Neonatal de Hemoglobinopatías – **Manuel Saborío**

12.15 hs Preguntas

| SIMPOSIO DE LA INDUSTRIA - INNOVATIVE MEDINE GROUP | SALA 1 | SIMPOSIO DE LA INDUSTRIA - SANAS GROUP | SALA 2 |
|---|---------------|---|---------------|
|---|---------------|---|---------------|

12.45 hs Nuevas Fronteras en el Tratamiento de los Trastornos del Ciclo de la Urea: Con Especial Foco en la Deficiencia de Arginasa 1 - **Marshall Summar, Mattias Rudebeck y Carolina Fischinger Moura de Souza**

12.45 hs Xantomatosis Cerebrotendinosa (XCT): Subdiagnosticada y progresiva. Estrategias para diagnóstico y tratamiento temprano - **Volkan Kaya, Carlina Paternoste y Marina Szlago**

| EIM DE LA FENILALANINA | SALA 1 | HERRAMIENTAS PARA MEJORAR LOS RESULTADOS EN PN | SALA 2 |
|-------------------------------|---------------|---|---------------|
|-------------------------------|---------------|---|---------------|

14.00 hs Evolución clínica y transición de los pacientes con PKU hacia la edad adulta – **Jaume Campistol**

14.00 hs Estrategias para lograr una pesquisa neonatal eficiente y eficaz y un seguimiento a corto plazo – **Dietrich Matern**



14.25 hs Espectro molecular de los defectos de la tetrahydrobiopterina y de DNACJ12 – **Cynthia Fernández**

14.50 hs Actualización en el tratamiento de PKU – **Verónica Cornejo**

15.15 hs Preguntas

14.25 hs Combinar la MS/MS y genómica para la pesquisa neonatal de EIM – **Belén Pérez**

14.50 hs Mejorar la comunicación de los resultados de las pesquisa neonatal a los padres – **Amy Gaviglio**

15.15 hs Preguntas

15:30 HS BREAK

PRESENTACIONES ORALES EIM SALA 1

16.00
Cristinano
Rizzo
Italia
O-010

METHYLMALONIC ACIDEMIA, PROPIONIC ACIDEMIA, AND CBLC DEFECT: COMPARING UNTARGETED URINE METABOLOMIC PROFILES ALLOWS BETTER DISEASE UNDERSTANDING

16.10
Cynthia
Fernández
México
O-009

GENOTYPIC SPECTRUM OF ISOLATED METHYLMALONIC ACIDEMIA IN MEXICO AND IN SILICO STRUCTURAL PROTEIN MODELING

16.20
Jun Kio
Japón
O-001

NEW CELLULAR MODEL FOR BASIC RESEARCH INTO CITRIN DEFICIENCY AND FOR DEVELOPMENT OF NOVEL THERAPIES

PRESENTACIONES ORALES PN

SALA 2

16.00
Florenia
Carolina
Tommasi
Argentina
O-012

IMPLEMENTATION OF HEMATOCRIT CORRECTION ON NEONATAL SCREENING FOR CONGENITAL HYPOTHYROIDISM

16.10
Gustavo Borrajo
Argentina
O-011

IMPACT OF CORTICOSTEROID ADMINISTRATION AND PREMATURITY ON NEWBORN SCREENING FOR CONGENITAL HYPOTHYROIDISM

16.20
Pablo Alfonso
Tzorín
Guatemala
O-020

ADJUSTMENT OF THE REFERENCE VALUES OF THE TESTS OF THE BASIC NEWBORN SCREENING PANEL OF THE ROOSEVELT HOSPITAL, GUATEMALA.



| | | | |
|--|--|---|---|
| 16.30 Verónica Bindi Argentina O-003 | NEW FINDINGS SUPPORTING DIFFERENCES IN PHENOTYPE AND GENOTYPE IN LIVER GLYCOGEN STORAGE DISEASE IX PATIENTS IN ARGENTINA | 16.30 Carmen Gloria Berrios Chile O-013 | COMPARATIVE STUDY OF PERCENTIL VALUES OF IMMUNOREACTIVE TRYPSINOGEN, FIXED VERSUS FLOATING VALUES |
| 16.40 Verónica Cornejo Chile O-002 | STATE OF THE ART OF DIAGNOSED CASES AND TREATMENT WITH TYROSINEMIA TYPE 1 IN LATIN AMERICA | 16.40 Marina Hentschke Lopes Brasil O-015 | NEWBORN SCREENING FOR SPINAL MUSCULAR ATROPHY: A POPULATIONAL STUDY IN BRAZIL |

EQUIDAD PARA EIM EN LATINOAMÉRICA

SALA 1

16.50 hs Aspectos éticos en la implementación de técnicas de diagnóstico y en el tratamiento de los EIM – **Francisco Cabello**

17.15 hs Cómo optimizar recursos en el diagnóstico y tratamiento de EIM – **Ida Schwartz**

17.35 hs Preguntas

NUEVAS ENFERMEDADES INCLUIDAS EN LOS PANELES DE PN

SALA 2

16.50 hs Cribado neonatal de Atrofia Muscular Espinal – **Raquel Yahyaoui**

17.15 hs Experiencia en la pesquisa neonatal de SCID (Inmunodeficiencia Combinada Severa) – **Giancarlo La Marca**

17.35 hs Preguntas

DESORDENES CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN

SALA 1

17.45 hs CDG: Nuevos fenotipos y terapias – **Eva Morava**

18.15 hs Preguntas

AFTER-MEETING CON RECORRIDA DE POSTERS

SALA 1

18:30 – 20:30 hs



JUEVES 24

APERTURA DE SECRETARÍA

FOYER

7.00 hs En la Secretaría, podrás:

- Recoger tu acreditación.
- Obtener información sobre las sesiones y los disertantes.
- Realizar consultas y resolver cualquier duda que puedas tener sobre el congreso.

SIMPOSIO DE LA INDUSTRIA - AZAFAROS

SALA 2

7.30 hs Orientaciones futuras en el tratamiento de las gangliosidosis y la enfermedad de Niemann-Pick tipo C - **Hernán Amartino y Roberto Giugliani**

ACTUALIZACIÓN EN EIM INTERMEDIARIO

SALA 1

8.30 hs Avances tecnológicos en pesquisa neonatal y nuevos métodos de diagnóstico incluyendo las omicas – **Giancarlo La Marca**

9.00 hs Nuevos tratamientos para las enfermedades del metabolismo intermediario – **Angels García-Cazorla**

9.30 hs Manifestaciones clínicas, resultados a largo plazo y pesquisa neonatal de la deficiencia de citrina – **Kimitoshi Nakamura**

10.00 hs Preguntas

10:15 HS BREAK



| ENFERMEDADES LISOSOMALES | SALA 1 | PN: TENDIENDO REDES | SALA 2 |
|--------------------------|--------|---------------------|--------|
|--------------------------|--------|---------------------|--------|

10.45 hs Investigación, diagnóstico y tratamiento en enfermedades lisosomales en Colombia – **Carlos Améciga**

11.10 hs Enfermedad de Pompe: actualización – **Raymond Wang**

11.35 hs Preguntas

10.45 hs Panorama de pesquisa neonatal en Latinoamérica y su perspectiva en el futuro – **Gustavo Borrajo**

11.10 hs Tendiendo Redes – **Dra Carolina Fischinger Moura de Souza**

11.35 hs Preguntas

| PRESENTACIONES ORALES EIM | SALA 1 | PRESENTACIONES ORALES PN | SALA 2 |
|---------------------------|--------|--------------------------|--------|
|---------------------------|--------|--------------------------|--------|

11.40
Laura Laróvere
Argentina
O-005

URIC ACID AS A BIOMARKER OF INHERITED DISORDERS OF PURINE METABOLISM: A LOCAL EXPERIENCE IN THE DIAGNOSIS OF ARGENTINEAN PATIENTS

11.50
Marina Hentschke
Brasil
O-007

DETERMINATION OF TETRASACCHARIDES IN LIQUID URINE AND DRIED URINE SPOTS SAMPLES FOR SCREENING AND MONITORING OF POMPE DISEASE BY TANDEM MASS SPECTROMETRY

12.00
Jose Abdenur
USA
O-008

DARS2 DEFICIENCY: ABNORMAL BIOENERGETICS AND ANTIOXIDANT STATUS IN FIBROBLASTS AND THE POTENTIAL BENEFICIAL EFFECT OF AMINOLEVULINATE/IRON

11.40
Gustavo Cesar Maccallini
Argentina
O-016

TEN-YEAR EXPERIENCE OF NEWBORN SCREENING (NBS) FOR MEDIUM CHAIN ACYL CO A DEHYDROGENASE DEFICIENCY (MCADD)

11.50
Luz Herrera
México
O-017

NEONATAL SCREEN FOR GLUCOSE 6 PHOSPHATE DEHYDROGENASE DEFICIENCY: 2 YEARS EXPERIENCE IN A LABORATORY IN MEXICO

12.00
Oliver De La Torre
México
O-014

COMPREHENSIVE EXPANDED NEWBORN SCREENING PROGRAM IN THE HEALTH SERVICES OF THE MEXICAN NAVY: 11 YEARS OF EXPERIENCE



| | | | |
|---|---|--|---|
| 12.10 Charles Lourenco Brasil O-004 | INTEGRATING BIOCHEMICAL TESTING AND A TARGETED GENE PANEL TO DIAGNOSIS BRAZILIAN PATIENTS WITH ACUTE HEPATIC PORPHYRIAS (AHP) | 12.10 Bibiana Mello De Oliveira Brasil O-019 | NEWBORN SCREENING AND THE DIAGNOSIS OF RARE DISEASES: A RETROSPECTIVE STUDY FROM THE BRAZILIAN RARE DISEASES NETWORK |
| 12.20 Norma Specola Argentina O-006 | DISORDERS OF COBALAMIN AND FOLATE TRANSPORT AND METABOLISM PRESENTING WITH HYPERHOMOCYSTEINEMIA: CLINICAL, BIOCHEMICAL AND MOLECULAR CHARACTERIZATION IN A MULTICENTRIC SERIES OF PEDIATRICS PATIENTS | 12.20 Mildred Jiménez Costa Rica O-018 | RESILIENCE IN TIMES OF PANDEMICS: STRATEGIES SUSTAINED BY THE NATIONAL NEONATAL SCREENING PROGRAM DURING COVID-19 HEALTH CRISIS |

**SIMPOSIO DE LA INDUSTRIA -
ULTRAGENYX**

SALA 1

**SIMPOSIO DE LA
INDUSTRIA - PTC
THERAPEUTICS**

SALA 2

12.45 hs Trastornos de la oxidación de ácidos grasos de cadena larga: una revisión desde el diagnóstico hasta el manejo

- **Coordinadora:** Dr. Consuelo Durand

- **Disertantes:** Prof. Ida Vanessa Doederlein Schwartz y Dr. Jose Abdenur

12.45 hs Nuevo Panorama de PKU



| NOVEDADES EN EIM | SALA 1 | PESQUISA AMPLIADA DE LA ORGANIZACIÓN AL PANEL DE ESTUDIOS | SALA 2 |
|-------------------------|---------------|--|---------------|
|-------------------------|---------------|--|---------------|

14.00 hs Terapia génica para errores innatos del metabolismo – **Cary Harding**

14.25 hs Avances en el diagnóstico tratamiento y seguimiento de acidosis orgánicas – **Jose Abdenur**

14.50 hs Impacto de la secuenciación de exoma en la eficiencia diagnóstica de pacientes con enfermedades metabólicas hereditarias en México – **Marcela Vela**

15.15 hs Preguntas

14.00 hs Laboratorio de PN por MS/MS: pautas para su organización – **Mildred Jimenez**

14.25 hs Pesquisa ampliada: importancia de pruebas de segundo nivel para disminuir las recitaciones – **Giancarlo La Marca**

14.50 hs Hallazgos metabólicos del cribado neonatal ampliado – **Raquel Yahyaoui**

15.15 hs Preguntas

15:30 HS BREAK

| AVANCES EN ENFERMEDADES NEUROMETABÓLICAS | SALA 1 |
|---|---------------|
|---|---------------|

16.00 hs Epilepsia dependiente de piridoxina: diagnóstico, nuevos tratamientos y potencial pesquisa neonatal – **Curtis Coughlin**

16.30 hs Trastorno del metabolismo de la creatina cerebral: pesquisa neonatal, confirmación diagnóstica y avances terapéuticos – **Jaume Campistol**

17.00 hs Preguntas

| ASAMBLEA SLEIMPN | SALA 1 |
|-------------------------|---------------|
|-------------------------|---------------|

17:30 a 19:00 hs

| CENA DE CLAUSURA | SALA MONTECARLO |
|-------------------------|------------------------|
|-------------------------|------------------------|

20:00 hs



VIERNES 25

APERTURA DE SECRETARÍA

FOYER

8.30 hs En la Secretaría, podrás:

- Recoger tu acreditación.
- Obtener información sobre las sesiones y los disertantes.
- Realizar consultas y resolver cualquier duda que puedas tener sobre el congreso.

ACTUALIZACIÓN EN EIM INTERMEDIARIO

SALA 1

9.00 hs Medicina metabólica de precisión: diagnóstico genético y terapia dirigida para los EIM – **Belén Pérez**

9.30 hs Aspectos éticos, legales y de equidad social en la era de pesquisa neonatal genómica – **Amy Gaviglio**

10.00 hs Preguntas

CONFERENCIA

SALA 1

10.15 hs De Guthrie a la genómica: una vida dedicada a la pesquisa neonatal – **Graciela Queiruga**

10:45 HS BREAK

CONFERENCIA DR. NÉSTOR CHAMOLES

SALA 1

11.15 hs Mucopolisacaridosis: avances logrados y desafíos por superar – **Roberto Giugliani**

CIERRE

SALA 1

12.00 hs Entrega de premios

12.15 hs Clausura