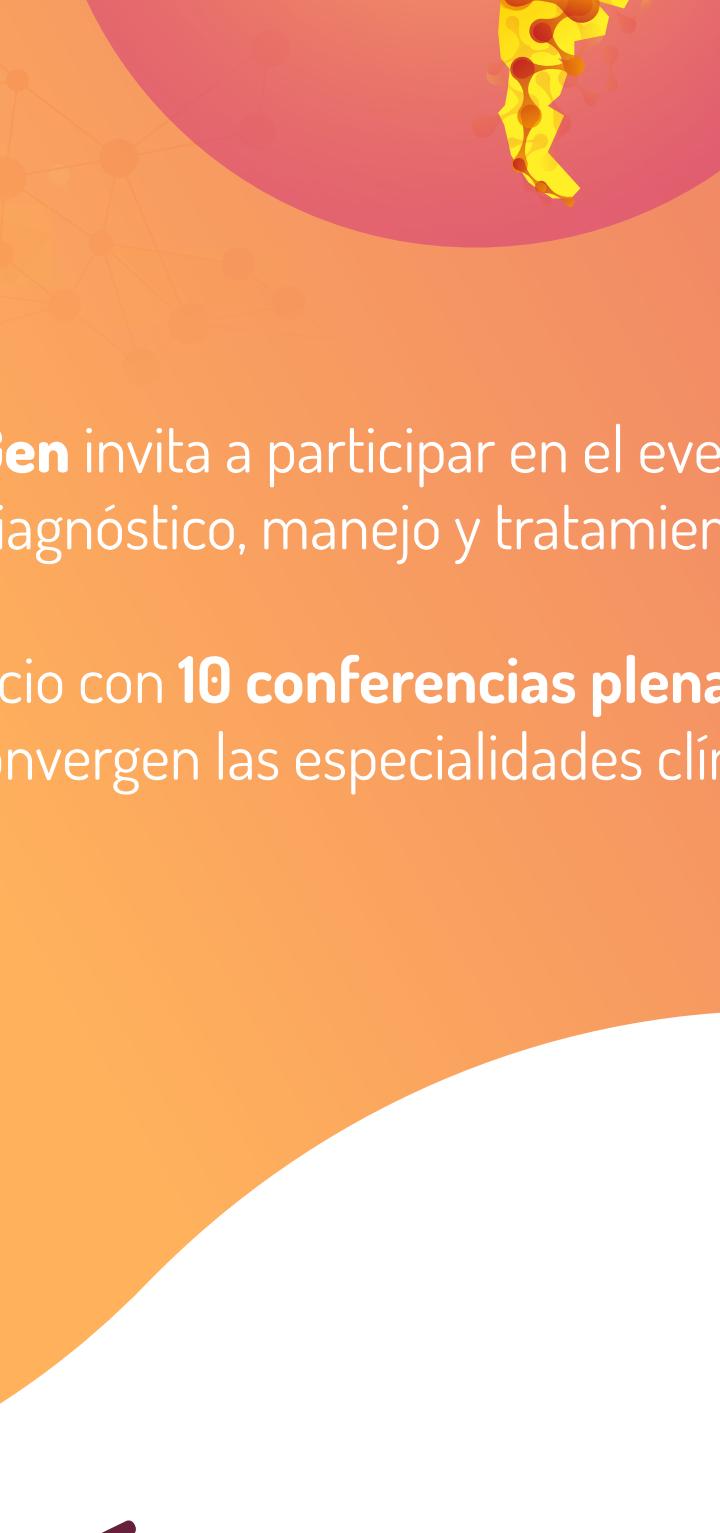


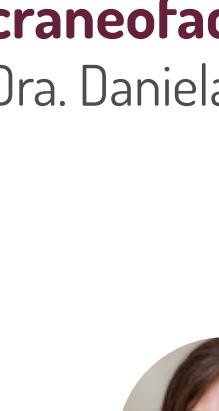
AGENDA


**IV SIMPOSIO
LATINOAMERICANO DE
GENÉTICA
MÉDICA**
**Una mirada
transdisciplinaria**
29, 30 de septiembre y 01 de octubre de 2022

ACMGen invita a participar en el evento a todos los especialistas de Iberoamérica que intervienen en el diagnóstico, manejo y tratamiento de enfermedades genéticas, congénitas, raras y huérfanas.

Un espacio con **10 conferencias plenarias, 10 módulos académicos y cada módulo con 4 conferencias**, donde convergen las especialidades clínicas y la genética médica hacia el manejo transdisciplinario e integral de los pacientes.

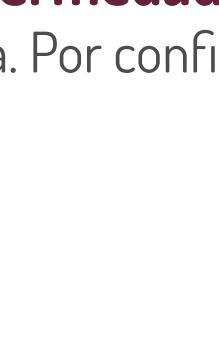
DÍA 01 • **Jueves
29 de Septiembre**
SALA GENERAL
08:00 A.M. - 08:10 A.M.
Discurso de Apertura.
Dr. Harry Velasco

08:10 A.M. - 08:55 A.M.
"CRISPR en la clínica: éxitos, situación actual y perspectivas"
Dr. Lluís Montoliu

08:55 A.M. - 09:15 A.M.
PREGUNTAS
**SALA 01
PRUEBAS MOLECULARES EN
ANOMALÍAS CONGÉNITAS**
**Experiencias exitosas en
diagnóstico oportuno en
enfermedades huérfanas
utilizando la genómica.**
Dr. Pablo Daniel Lapunzina

**SALA 02
BIOINFORMÁTICA**
**Aportes y alcance de la
bioinformática en la salud prenatal.**
Dr. Juan Carlos Triviño Pardo

09:45 A.M. - 09:55 A.M.
**"Dysregulation of the RBFOX1 Protein
May Be Responsible for Many of the
Clinical Features of the Prader-Willi
Syndrome"**
Dr. Daniel J. Driscoll

**NxClinical: Combinando
las diferentes tecnologías genómicas
para terminar con la
odisea diagnóstica de nuestros
pacientes.**
Dr. Moises Serrano

09:55 A.M. - 10:25 A.M.
PREGUNTAS
10:35 A.M. - 11:00 A.M.
VISITA LA FERIA ACADÉMICA Y FERIA COMERCIAL
**Nuevos genes en alteraciones
craneofaciales.**
Dra. Daniela Luqueti

**Utilizando el poder
de la genómica más allá
del diagnóstico: el caso del
Regeneron Genetics Center.**
Dra. Maria Laura Cremona

11:00 A.M. - 11:30 A.M.
PREGUNTAS
11:40 A.M. - 12:10 P.M.
**Exoma en RN con AC ¿Qué
hay ahora y cuál es el futuro
Genoma?**
Dra. Angela Paredes

**Bioinformática aplicada al
diagnóstico genético.**
Dr. Adrian Turjanski

12:20 P.M. - 02:00 P.M.
AL MUERZO - VISITA LA FERIA ACADÉMICA Y FERIA COMERCIAL
02:00 P.M. - 02:45 P.M.
SALA GENERAL
Innovación en salud
Dr. Luis Felipe Barrientos

02:45 P.M. - 03:00 P.M.
PREGUNTAS
03:00 P.M. - 03:30 P.M.
**SALA 01
RED DE REDES EN VIGILANCIA
DE DEFECTOS CONGÉNITOS**
**Foro Global de Vigilancias en
Anomalías Congénitas y
Enfermedades huérfanas.**
Dr. Por confirmar

**SALA 02
REGULACIÓN EN TERAPIAS
AVANZADAS**
**Biosimilares en enfermedades
huérfanas.**
Dr. Andrés Zuluaga

03:40 P.M. - 04:10 P.M.
PREGUNTAS
04:20 P.M. - 04:45 P.M.
VISITA LA FERIA ACADÉMICA Y FERIA COMERCIAL
04:45 P.M. - 05:15 P.M.
SALA GENERAL
**Redes de vigilancia en defectos
congénitos.**
Dr. Jorge López Camelo

**Foro sobre regulación de nuevas
terapias.**

05:20 P.M. - 06:00 P.M.
PREGUNTAS
Terapias de salto de exón Distrofia muscular de Duchenne.
Dra. Sandra Ospina


DÍA 02

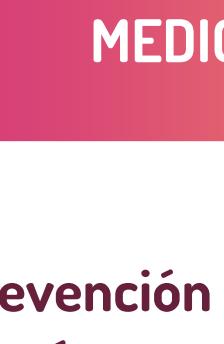
Viernes
30 de Septiembre

SALA GENERAL

08:00 A.M. - 08:45 A.M.

Farmacogenómica ¿Dónde estamos y para dónde vamos?

Dr. Leandro Brus



08:45 P.M. - 09:15 P.M.

PREGUNTAS

SALA 01 MEDICINA PREDICTIVA

SALA 02 PRUEBAS ÓMICAS EN SALUD

09:15 A.M. - 09:45 A.M.

Prevención Personalizada del cáncer de páncreas.

Dra. Nuria Malat



M0x: Advancing Rare Disease Patient Care With Multiomic Solutions.

Prof. Peter Bauer, M.D.



09:45 A.M. - 09:55 A.M.

**Atrofia Muscular Espinal.
Importancia en el tamizaje neonatal y sus implicaciones en el manejo.**

Dr. Juan Carlos Prieto



Genoma prenatal ¿Estará cerca su aplicación?

Dra. Claudia Serrano



10:25 A.M. - 10:35 A.M.

PREGUNTAS

10:35 A.M. - 11:00 A.M.

VISITA LA FERIA ACADÉMICA Y FERIA COMERCIAL

11:00 A.M. - 11:30 A.M.

Experiencia y manejo de pacientes con Hipercolesterolemia familiar.

Dr. Andrés Flóres



Pruebas de portadores indicación y utilidad.

Dra. Alexandra Casasbuenas

11:30 A.M. - 11:40 A.M.

PREGUNTAS

11:40 A.M. - 12:10 P.M.

Uso de pruebas genéticas proactivas en la población sana.

Dr. Ignacio Zarante



Bioinformatic analysis of whole genome sequencing; Centogene experience of the 1007 genomes project.

Prof. Peter Bauer, M.D.



12:10 P.M. - 12:20 P.M.

PREGUNTAS

12:20 P.M. - 02:00 P.M.

ALMUERZO -VISITA LA FERIA ACADÉMICA Y FERIA COMERCIAL

SALA GENERAL

02:00 P.M. - 02:45 P.M.

La odisea del manejo del paciente con Acondroplasia

Dr. Charles Marques Lourenço



02:45 P.M. - 03:00 P.M.

PREGUNTAS

SALA 01 NEURODESARROLLO Y SALUD MENTAL

SALA 02 GENÉTICA DEL DESARROLLO PONDOESTATURAL

03:00 A.M. - 03:30 P.M.

Syngap1 una enfermedad que desconocemos.

Dra. Sandra Catalina Mesa



Nosología de las enfermedades genéticas del esqueleto.

Dr. Gustavo Contreras



03:30 P.M. - 03:40 P.M.

PREGUNTAS

03:40 P.M. - 04:10 P.M.

Aproximación de los movimientos anormales en niños y sus implicaciones en el tratamiento.

Dr. Jorge Ramón

Tamizaje Molecular neonatal

Dra. Mariela Larrandaburu

04:10 P.M. - 04:20 P.M.

PREGUNTAS

04:20 P.M. - 04:45 P.M.

VISITA LA FERIA ACADÉMICA Y FERIA COMERCIAL

SALA GENERAL

04:45 P.M. - 05:15 P.M.

Enfermedades Neurodegenerativas de base genética impacto y avances en manejo.

Dr. Francisco Lopera



05:15 P.M. - 05:20 P.M.

PREGUNTAS

05:20 P.M. - 05:55 P.M.

Enfermedad de Wilson

Dr. Felipe Urdóñez



05:55 P.M. - 06:00 P.M.

PREGUNTAS

06:00 P.M. - 06:40 P.M.

Ánalisis de la correlación Genotípico-Fenotípico en HPP.

Dra. Ana María Zarante



06:40 P.M. - 06:45 P.M.

PREGUNTAS

DÍA 03

• Sábado
01 de Octubre

SALA GENERAL

08:00 A.M. - 08:45 A.M.

Perfiles genómicos en cáncer.

Paulo V. Campregher, MD, PhD



08:45 P.M. - 09:15 P.M.

PREGUNTAS

SALA 01 SALUD METABÓLICA: EIM

SALA 02 PREVENCIÓN EN CÁNCER

09:15 A.M. - 09:45 A.M.

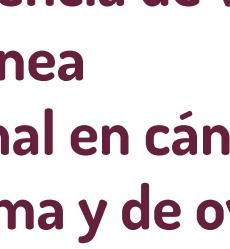
Diagnóstico bioquímico en CLN2.

Dr. Carlos Javier Alméciga



Perfiles de metilación en cáncer.

Dr. Danny Cardona Pineda



09:45 A.M. - 09:55 A.M.

Manejo de los eventos adversos en el tratamiento con terapia de reemplazo enzimático en enfermedad de Pompe y Fabry.

Dr. Sergio Salgado



Prevalencia de variantes patogénicas de la línea germinal en cáncer hereditario de mama y de ovario entre latinoamericanos e hispanos de EE. UU.

Dr. Carlos Andrés Ossa



10:25 A.M. - 10:35 A.M.

PREGUNTAS

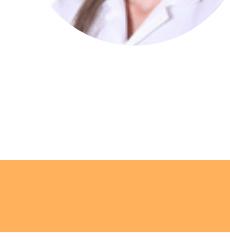
10:35 A.M. - 11:00 A.M.

VISITA LA FERIA ACADÉMICA Y FERIA COMERCIAL

11:00 A.M. - 11:30 A.M.

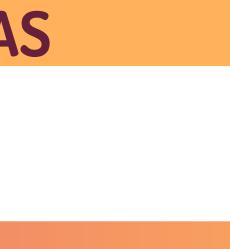
Defectos de la oxidación de ácidos grasos de cadena larga. Una agenda pendiente en América Latina.

Dra. Marcela Vela



Polygenic Risk Scores for all: developing and validating multi-ancestry PRS for breast cancer.

Dr. George Busby



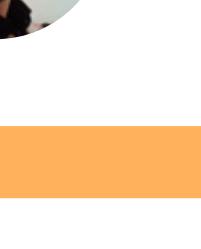
11:30 A.M. - 11:40 A.M.

PREGUNTAS

11:40 A.M. - 12:10 P.M.

Colestasis en la síntesis de Ácidos Biliares.

Dra. Verónica Botero



¿Qué hay de nuevo en el Cáncer Colorrectal hereditario?

Dra. Laura Valle



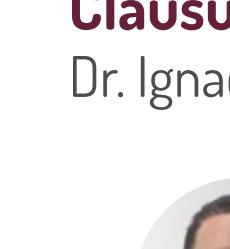
12:10 P.M. - 12:20 P.M.

PREGUNTAS

12:20 P.M. - 12:55 P.M.

Terapia génica en enfermedades metabólicas.

Dr. Guilherme Baldo



SALA GENERAL

12:55 P.M. - 01:00 P.M.

PREGUNTAS

01:00 P.M. - 01:10 P.M.

Clausura - Importancia de la RELAGH.

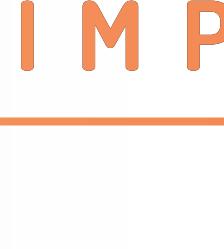
Dra. Mariela Larrandaburu



01:10 P.M. - 01:20 P.M.

Clausura - Cierre del evento e invitación al siguiente evento.

Dr. Ignacio Zarante



01:20 P.M. FIN DEL EVENTO

WWW.SIMPOSIO.ACMGEN.ORG