

I SIMPOSIO DE la Alianza del Pacífico por las Enfermedades raras y defectos congénitos

XII SIMPOSIO DE Enfermedades Asociadas a Procesos Genéticos

Viernes 06 de marzo	8:00 a.m	Auditorio Los Almendros
------------------------	----------	----------------------------

Programación

7:30 a. m. – 8:00 a. m.
Registro, bienvenida e inicio del evento

MÓDULO 1. ENFERMEDADES HUÉRFANAS PREVALENTES EN EL PACÍFICO COLOMBIANO

8:00 a. m. a 8:30 a. m.	Clusters de enfermedades genéticas en Colombia <i>Dr. Harry Pachajoa (Universidad Icesi, Fundación Valle del Lili)</i> <i>Dr. Stiven Sinisterra D. (Universidad Icesi)</i>
8:30 a. m. a 9:00 a. m.	Porfiria: generalidades, avances en Colombia y redes internacionales de colaboración <i>Dr. Julián Ramírez Cheyne (Universidad del Valle)</i>
9:00 a. m. a 9:30 a. m.	Tres décadas estudiando el síndrome de X frágil en Ricaurte <i>Dr. Wilmar Saldarriaga (Universidad del Valle)</i>
9:30 a. m. a 10:00 a. m.	Técnicas de diagnóstico molecular <i>Lorena Díaz (Universidad Icesi)</i>
10:00 a. m. a 10:30 a. m.	Visita a pósteres

MÓDULO 2. ACTUALIZACIÓN DE PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN DE LA ALIANZA

10:30 a. m. – 10:45 a. m.	Avances en el estudio de la genética poblacional de la porfiria aguda en el suroccidente colombiano <i>Mónica Murillo (Universidad del Valle)</i>
10:45 a. m. – 11:00 a. m.	Estudio de ancestría en el conglomerado de X frágil de Ricaurte <i>María Alejandra Abonia (Universidad del Valle)</i>
11:00 a. m. – 11:15 a. m.	Arquitectura genómica del locus del síndrome de Prader-Willi: integración de variación estructural y metilación del ADN mediante secuenciación de lecturas largas <i>Arlen Mosquera (Pontificia Universidad Javeriana Cali)</i>
11:15 a. m. – 11:30 a. m.	Estrategias para la implementación de rutas integrales de atención a pacientes con enfermedades huérfanas <i>Marcela Perengüez (Clínica Imbanaco)</i>
11:30 a. m. – 11:45 a. m.	Avances y oportunidades para diagnóstico, tratamiento e investigación en SYNGAP <i>Dra. Isabel Camacho Ordóñez (Fundación SYNGAP1)</i>
11:45 a. m. – 12:30 p. m.	Conversatorio: Avances en fenilcetonuria - (Patrocinado por PTC) <i>Dr. José Nastasi (Fundación Valle del Lili, Universidad Icesi)</i>
12:30 p. m. – 1:00 p.m.	Espacio de almuerzo

MÓDULO 3. AVANCES DIAGNÓSTICOS Y TERAPÉUTICOS EN ENFERMEDADES HUÉRFANAS: La era de la terapia génica

1:00 p. m. – 1:30 p. m.	Presente y futuro del tamizaje neonatal en Colombia <i>Dr. Ignacio Zarante (Pontificia Universidad Javeriana Bogotá)</i>
1:30 p. m. – 2:00 p. m.	Actualización en drepanocitosis <i>Armando Lucumí (Universidad Libre)</i>
2:00 p. m. – 2:30 p. m.	Terapia génica en enfermedades huérfanas <i>Dr. Javier Alméciga (Instituto de Errores Innatos del Metabolismo, Pontificia Universidad Javeriana Bogotá)</i>
2:30 p. m. – 3:00 p. m.	Una enfermedad huérfana tras la alteración del perfil lipídico: hablemos de LAL-D - (Patrocinada por AstraZeneca) <i>Dra. Diana Ramírez Montaña. Clínica Imbanaco (Universidad del Valle, Hospital Universitario del Valle)</i>
3:00 p. m. – 3:30 p. m.	Enfoque del paciente con displasia esquelética (Patrocinada por Biomarin) <i>Dr. Harry Pachajoa (Universidad Icesi, Fundación Valle del Lili)</i>
3:30 p. m. – 4:00 p. m.	Visita a pósteres
4:00 p. m. – 4:30 p. m.	Aproximación diagnóstica de las porfirias - (Patrocinada por Medison) <i>Dra. Diana Marcela Vásquez Forero (Clínica Imbanaco - Hospital Universitario del Valle)</i>
4:30 p. m. – 5:00 p. m.	Abordaje diagnóstico y diferencial de las enfermedades raras con compromiso neuromuscular - (Patrocinada por Roche) <i>Dra. Diana Ramírez Montaña. Clínica Imbanaco (Universidad del Valle - Hospital Universitario del Valle)</i>
5:00 p. m. – 5:30 p. m.	Hipofosfatemia XLH, desde su diagnóstico hasta el tratamiento (Patrocinada por Ultragenyx) <i>Dra. Juliana Lores (Pontificia Universidad Javeriana Cali, Clínica Imbanaco)</i>
5:30 p. m. – 6:00 p. m.	Conversatorio Alianza

Cierre del evento

Instituciones Aliadas



Aval académico

Patrocinadores

