

# II ENCUENTRO REGIONAL DE PESQUISA NEONATAL Y ERRORES CONGENITOS DEL METABOLISMO

28-29 de Marzo 2014

Organiza Prestaciones de Salud, BPS

Centro de Estudios en Seguridad Social, Salud y Administración del BPS  
18 de julio 1912 esquina Rivera, Montevideo - Uruguay

## PROGRAMA

### Viernes 28 de marzo

8:00 - 8:30 Acreditaciones

8:30 - 9:00 Acto de apertura

9:00 - 9:45 **Dra. Carla Asteggiano.** Investigadora Adjunta CONICET. Directora Laboratorio Desórdenes Congénitos de la Glicosilación Centro de Estudio de las Metabolopatías Congénitas (CEMECO), Universidad Nacional de Córdoba (UNC), Argentina Hospital de Niños de la Santísima Trinidad. Prof. Adjunta Fac. Medicina UCC

#### **Desórdenes Congénitos de la Glicosilación**

9:45 - 10:30 **Dr. Roberto Giugliani.** Profesor del Departamento de Genética, de la Universidad Federal de Rio Grande do Sul (UFRGS) y Jefe del Servicio de Genética Médica del Hospital de Clínicas de Poro Alegre, Brasil

#### **Realidad de la Pesquisa Neonatal para enfermedades lisosomales**

10:30 - 11:00 Café

11:00 - 11:45 **Dra. Norma Spécola.** Neuropediatría a cargo del servicio de Errores Congénitos del Metabolismo en el Hospital Sor María Ludovica y Profesora en la Universidad de la Plata Argentina

#### **Hiperfenilalaninemias y deficiencia de Tetrahidrobiopterina.**

11:45 - 12:30 **Dra. Belén Perez.** Profesor del centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Centro de Biología Molecular, Universidad Autónoma de Madrid, España.

#### **Bases moleculares de la Hiperfenilalaninemias: correlación fenotipo-genotipo y nuevas alternativas terapéuticas en PKU**

12:30 - 13:15 **Nutricionista. Mg Sc Verónica Cornejo.** Jefa del Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas (LabGEM), INTA, Universidad de Chile

#### **Tratamiento de los Errores Congénitos del Metabolismo.**

13:15 - 14:15 Almuerzo

14:15 - 15:00 **Dr. Gustavo Borrajo.** Director del Programa de Pesquisa de la Fundación Bioquímica Argentina y del PEEC, Profesor en la Universidad de la Plata, Argentina

#### **Validación de Métodos: que es factible hacer en un Laboratorio de Pesquisa Neonatal?**

15:00 - 15:45 **Dr. Jose Ángel Cocho.** Laboratorio de Enfermedades Metabólicas y Nutricionales del Hospital Universitario de Santiago de Compostela, España

**Aplicación de la Espectrometría de Masas en Tandem para el análisis de aminoácidos, acilglicinas, acilcarnitinas y ácidos orgánicos en orina.**

15:45 – 16:30 **Dra. Andrea Schenone.** Directora de la Fundación para el Estudio de Enfermedades Neurometabólicas

**Estudios Confirmatorios y pruebas de 2º nivel**

16:30 – 17:15 **Dr. Roberto Giugliani.**  
**Niemann Pick tipo C**

17:15 – 18:30 **Brindis de camaradería**

**Sábado 29 de marzo**

8:30 - 9:15 **Dra. Belén Perez.**

**Identificación de mutaciones y genes causantes de enfermedades metabólicas hereditarias: tratamientos basados en el genotipo**

9:15 – 10:00 **Dr. Jose Ángel Cocho**

**Pesquisa Neonatal para Trastornos del Metabolismo de la Galactosa**

10:00 a 10:30 **Nutricionista. Mg Sc Verónica Cornejo.**  
**Tratamiento de Leucinosis**

10:30 - 11:00 Café

11:00 - 11:30 **Lic. Valeria Micenmacher.** Psicóloga miembro del Programa de Pesquisa Neonatal del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires, Argentina.

**Impacto de la recitación y confirmación en las familias**

11:30 - 12:00 **B.C. Paola Garlo/B.C. Paola Audicio.** Laboratorio de Pesquisa Neonatal, BPS, Montevideo, Uruguay

**Endocrinopatías y Hemoglobinopatías en Uruguay**

12:00 - 12:30 **Dr. Gabriel Gonzalez/Dr. Alfredo Cerisola.** Profesores de la Catedra de Neuropediatría, Hospital Pereira Rossell, Universidad de la Republica, Uruguay.

**Importancia del diagnóstico de ECM en Neuropediatría**

12:30 – 13:00 **Dra. Cristina Zabala/Dra. Aida Lemes.** Miembros del equipo de Seguimiento y Tratamiento de Pacientes con Errores Congénitos del Metabolismo, BPS, Uruguay

**Policlínica de ECM en BPS**

13:00 – 13:15 **Cierre del Encuentro**

Inscripciones sin costo a: [lab.pesquisa.neonatal@gmail.com](mailto:lab.pesquisa.neonatal@gmail.com)

Cupos Limitados

Consultas e Informes al 08001767

Agradecimientos:

- FESEN
- Ridaline
- Biodiagnóstico
- SHS
- Biotoscana