

<u>I JORNADAS INTERFUERZAS DE GENÉTICA</u> <u>I CONGRESO INTERNACIONAL: Actualizaciones terapéuticas en enfermedades</u> poco frecuentes

28 al 30 de Septiembre de 2023

Hospital Churruca, Parque Patricios - C.A.B.A.

PROGRAMA PRELIMINAR

DIA 1: JUEVES 28/09/2023

HORA		DURACIÓN
09.00	ACREDITACIÓN	
09.30	INAUGURACIÓN Autoridades y Presidenta	15 min
09.45	CONFERENCIA PLENARIA Invitado internacional	60 min
10.45	COFFEE BREAK	15 min
11.00 a 12.45	MESA REDONDA 1: OSTEOARTICULARES	2h 15min
11.00	TEMA 1 : ACONDROPLASIA . Tratamiento con Vosortide, regulador positivo de gen <i>FGFR3</i> .	30 min
11.30	TEMA 2: RAQUITISMO LIGADO AL X. ¿Tratamiento sintomático y/o Burosumab?	30 min

12.00	TEMA 3: HPP. Su alteración del metabolismo fosfocálcico y su target terapéutico.	30min
12.30	TEMA 3: MUCOPOLISACARIDOSIS . Tratamientos disponibles de TRE y terapia génica.	30 min

13.00	PREGUNTAS	15 min
13.15 a 14.30	ALMUERZO	1h 15min
14.30	MESA REDONDA 2: NEUMONOLOGÍA Y NEUROLOGÍA	1h 15min
14.30	TEMA 1 : FIBROSIS QUÍSTICA .Tratamientos existentes según variante (mutación) específica del gen <i>CFTR</i> .	30 min
15.00	TEMA 2: Lipofuscinosis ceroidea neuronal <i>CLN2.</i> Tratamientos vigentes y en fase de investigación.	30 min
15.30	PREGUNTAS	15 min
15.45	COFFEE BREAK	У
16.00 a 17.00	MESA REDONDA 3: INMUNOLOGÍA / DERMATOLOGÍA	1h15min
16.00	TEMA 2: PATOLOGÍAS AUTOINFLAMATORIAS. ¿Qué son? Sus tratamientos disponibles según etiología.	30 min
16.30	TEMA 2: RASopatías/NF1. Nuevo tratamiento.	30 min
17.00	PREGUNTAS	15 min
17.15	CIERRE DEL DÍA 1	5 min

DIA 2: VIERNES 29/09/2023

HORA		DURACIÓN
09.00	ACREDITACIÓN	
09.30	MESA REDONDA 4: HEMATOLOGÍA / NEFROLOGÍA	1h 45min
09.30	TEMA 1: ENFERMEDAD DE GAUCHER. Tratamientos disponibles.	30 min
10.00	TEMA 2: ENFERMEDAD DE FABRY. Desde la perspectiva nefrológica de adultos.	30 min

10.30	TEMA 3: SUH ATÍPICO. Tratamientos que actúan sobre la vía de activación del complemento	30 min
	activación del complemento	
11.00	PREGUNTAS	15 min
11.15	COFFEE BREAK	15min
11.30	MESA REDONDA 5: NEUROMUSCULARES	1h 45min
11.30	TEMA 1: MIOPATÍAS METABÓLICAS: DESÓRDENES DE BETA OXIDACIÓN DE LOS ÁCIDOS GRASOS. Importancia de la oxidación de ácidos grasos para los procesos metabólicos. Clinica y abordaje diagnóstico. Afectación muscular en Beta oxidación-caso clínico.	30min
12.00	TEMA 2: Atrofia muscular espinal (AME) La evolución en sus tratamientos.	30 min
12.30	TEMA 3: ENFERMEDAD DE POMPE. Tratamientos disponibles	30 min
13.00	PREGUNTAS	15 min
13.15 a 14.30	ALMUERZO	1h 15 min
14.30	MESA REDONDA 6: OFTALMOLOGÍA	1h 30min
14.30	TEMA 1: ENFERMEDAD DE STARGARDT	30 min
15.00	TEMA 2: AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER	30 min
15.30	PREGUNTAS	15min
15.45	COFFEE BREAK	15 min
16.00 a 17.30	MESA 7: ENFRENTANDO LAS NUEVAS TERAPIAS	
16.00	TEMA 1: BIOÉTICA Y EPOF	30 min
16.30	TEMA 2: ASESORAMIENTO LEGAL / MEDICAMENTOS DE ALTO COSTO	30 min
17.00	TEMA 3: NUEVAS TECNOLOGÍAS Y DISCAPACIDAD	30 min
17.20	DDECLINITAR	15 min
17.30	PREGUNTAS	15 min
17.45	CIERRE DE DIA 2	5 min

DIA 3: SABADO 30/09/2023: ENCUENTRO CON FAMILIAS EPOF (pacientes y familias)

HORA		DURACIÓN
10:00	ASOCIACIONES DE PADRES / ONG	1h 45m
10:30	PRESENTACIÓN DE PACIENTES CON EPOF	30 min
	Dra Romina Carla FLORES (médica genetista)	
11:00	MESA REDONDA CON PACIENTES, CALIDAD DE VIDA Y ADAPTACIÓN AL DIAGNÓSTICO.	30 min
	Paciente FM (MPS VII)	
	Paciente FSG (AME2)	
11:30	DISCUSIÓN DE LIMITACIONES DEL ACCESO A TERAPÉUTICAS PARA EPOF. (entre el público, médicos y ONG presentes)	45 min
12.15	ENTREGA DE PREMIO A MEJOR TRABAJO PRESENTADO	5min
12.20	CIERRE DE JORNADAS/CONGRESO	10min