

XIV SLEIMPN

CONGRESO LATINOAMERICANO
DE ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO
Y PESQUISA NEONATAL

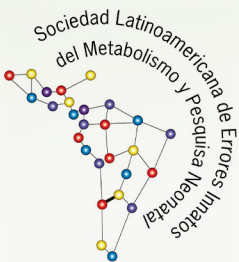
Gan José, Costa Rica



XII Congreso Internacional de la ISNS

*Cerrando brechas,
planeando el futuro*

**9-12
NOVIEMBRE
2026**



ISNS

International Society for Neonatal Screening



MARTES 10

07:30 – 08:15	Errores innatos del metabolismos: estategias propuestas
08:30 – 09:00	La situación de los programas de pesquisa neonatal en el mundo: avances y desafíos. Amy Gaviglio
09:00 – 09:30	Hiperamonemia: Un metabolito tóxico para el cerebro, cómo tratarlo Kimitoshi Nakamura
09:30 – 10:00	Ensayos clínicos en errores innatos del metabolismo: un enfoque moderno Marshall Summar
10:00 – 10:30	Preguntas
10:30 – 10:45	Coffee Break

Salón Real 1

Novedades en los errores innatos del metabolismo

10:45 – 11:15

Enfermedad de la orina olor a jarabe de arece (MSUD) en Latinoamérica y Costa Rica

Ramses Badilla

11:15 – 11:45

Enfermedades de deposito lisosomal: actualizacion en opciones terapeuticas

Andres Klein

11:15 – 11:45

Enfermedades de deposito lisosomal: actualizacion en opciones terapeuticas

Andres Klein

11:45 – 12:15

Sabemos algo más de la GALT1

Estela Rubio

Salón Real 2

“PN: Nuevas patologías: Es posible incluirlas en la PN de Latinoamérica”

10:45 – 11:15

Criterio de priorización para introducción de otras patologías en pesquisa neonatal

Juan Fco Cabello

11:15 – 11:45

Pesquisa neonatal de enfermedades neuromusculares

Raquel Yahyaoui

11:15 – 11:45

Pesquisa neonatal de enfermedades neuromusculares

Raquel Yahyaoui

11:45 – 12:15

Actualización de Deficiencia de Guanidinoacetato Metiltransferasa (GAMT) y Adrenoleucodistrofia

José Abdenur

12:15 – 12:30

Preguntas

12:45 – 13:45

Simposios



XII Congreso Internacional de la ISNS

Salón Real 1

Neurogenetica y EIM

14:00 - 14:25

Asociación entre trastornos del movimiento y EIM
Angeles Garcia

14:25 - 14:50

Epilepsia y Terapia Cetogenica
Joerg Klepper

14:50 - 15:15

Del soporte metabolico a las terapias dirigidas:
actualizacion em enfermedades mitocondriales
Soledad Kleppe

15:15 - 15:30

15:30 - 16:00

16:00 - 16:10

16:10 - 16:20

16:20 - 16:30

16:30 - 16:40

16:40 - 16:50

Salón Real 2

PN: Como iniciar un programa de pesquisa neonatal en Latinoamerica

14:00 - 14:25

Aspectos relevantes en fase preanalítica
Gustavo Borrajo

14:25 - 14:50

Como determinar lo necesario para que laboratorio un
PN funciones adecuadamente
Giancarlo LaMarca

14:50 - 15:15

En fase post analítica lo que debemos considerar en
confirmación diagnóstica
Mildred Jimenez

Preguntas

Coffee Break

Oral 1

Oral 2

Oral 3

Oral 4

Oral 5

Salón Real 1

EIM en diferentes ciclos de la vida

16:50 - 17:15

Errores innatos de metabolismo con manifestaciones
prenatales: claves para la sospecha diagnóstica y el
abordaje temprano
Laura Igarzabal

17:15 - 17:40

Cómo afrontar la transición en los IEMs
Francjan van Spronsen

Salón Real 2

PN: Cómo integrar resultados bioquímicos y moleculares en un programa de cribado neonatal

16:50 - 17:15

Cómo la bioquímica puede apoyarse con estudios
genéticos en los resultados de pesquisa neonatal
Cristiano Rizzo

17:15 - 17:40

Variantes de significado incierto (VUS): cómo
decodificar la incertidumbre
Belén Pérez



XII Congreso Internacional de la ISNS

17:35 - 17:45

Preguntas

17:45 - 18:15

Principles and Practice of Screening for Disease, by Max Wilson and Gunnar Jungner:
¿Se modifican/adaptan con la pesquisa neonatal ampliada?
Peter Schielen

18:15 - 18:30

Preguntas

18:15 - 20:30

After-meeting con Recorrida de posters

MIÉRCOLES 11

07:30 – 08:15	Cerebro - inteligencia artificial en los EIM
08:30 – 09:00	Integración de la inteligencia artificial en los programas de detección neonatal Curt Scharfe
09:00 – 09:30	Conexion entre la fisica y el metabolismo en la funcion cerebral Angeles Garcia
09:30 – 10:00	Cerebro y glucosa: novedades en SD GLUT1 Joerg Klepper
10:00 – 10:15	Preguntas
10:15 – 10:45	Coffee Break

Salón Real 1

Nuevas terapias en los IEM

10:45 – 11:10

Aumentar la diversidad, la equidad, la inclusión y la accesibilidad en los ensayos clínicos de enfermedades raras

Marshall Summar

11:10 – 11:35

Guías de tratamiento para alteraciones del ciclo de la urea

Rani Singh

11:35 – 11:40

11:40 – 11:50

11:50 – 12:00

16:20 – 16:30

16:30 – 16:40

16:40 – 16:50

12:45 – 13:45

Salón Real 2

PN: Controversias para el diagnóstico de la GALT1: ¿Incluir o no incluir en los programas de PN?

10:45 – 11:15

Evidencia de porque debe incluir la GALT en los programas de pesquisa neonatal

Estela Rubio Gozalbo

11:15 – 11:35

¿Que tenemos que considerar para desestimar la inclusion de GALT en los programas de pesquisa neonatal?

Peter Schielen

Preguntas

Oral 6

Oral 7

Oral 8

Oral 9

Oral 10

Simposio



XII Congreso Internacional de la ISNS

Salón Real 1

EIM: Genética y EIM

14:00 - 14:25

De la sospecha al genoma: cómo miramos, qué elegimos y qué dejamos sin ver
Belén Pérez

14:25 - 14:50

Asociación entre fenotipo y genotipo en PKU: ¿Que hay de nuevo?
Ida Schwartz

14:50 - 15:15

Defectos de beta oxidación de ácidos grasos y metabolómica
Jerry Vockley

Salón Real 2

PN: Manejo de falsos positivos: nuevas estrategias

14:00 - 14:25

Como disminuir los falsos positivos cuando hay deficiencia de vitamina B12 poblacional
Raquel Yahyaoui

14:25 - 14:50

¿Existe consenso sobre la pesquisa neonatal y la confirmación diagnóstica en la deficiencia múltiple de carboxilasa?
Gustavo Borrajo

14:50 - 15:15

Deficiencia de carnitina primaria y secundaria: Dilema diagnóstico
Giancarlo La Marca

15:15 - 15:30

Preguntas

15:30 - 16:00

Coffee Break

16:00 - 16:30

Estado de la pesquisa neonatal de la hiperplasia suprarrenal congénita en América Latina
Tania Barchega

16:30 - 17:00

¿Puede la incorporación de pruebas moleculares mejorar la precisión de la detección de hiperplasia suprarrenal congénita en recién nacidos?
Amy Gaviglio

17:00 - 17:15

Preguntas

17:30 - 19:00

Asamblea SLEIMPN

JUEVES 12

08:00 - 08:45	Defectos de beta oxidacion de grasas: desde la pesquisa al tratamiento
09:00 - 09:30	Impacto de la pesquisa neonatal en la incidencia notificada y los resultados clínicos asociados con los trastornos de oxidación de ácidos grasos de cadena media y larga. Jerry Vockley
09:30 - 10:00	¿Existe alguna asociación entre el fenotipo y el genotipo en los defectos de beta oxidación de grasas? Cristiano Rizzo
10:00 - 10:30	Avances en el tratamiento de defectos de beta oxidación de lipidos Jose Abdenur
10:30 - 11:00	Preguntas
11:00 - 11:30	Coffee Break
11:30 - 12:00	El camino de la PHE en el Instituto Nacional de Pediatría, México Dr. Néstor Chamoles
12:00 - 12:15	Entrega Premios
12:15 - 12:30	Clausura