

Departamento
Científico Docente



INSTITUTO DE CIENCIAS E INNOVACIÓN EN MEDICINA
Facultad de Medicina
Clínica Alemana - Universidad del Desarrollo

Simposio Internacional de ENFERMEDADES RARAS

*International Symposium on
RARE DISORDERS*



24 - 26 / SEPTEMBER / 2019

Aula Magna, Clínica Alemana Vitacura,
Santiago, Chile

PATROCINADORES



AUSPICIADORES



Martes 24 de Septiembre / Tuesday, September 24

Sesión 1 - Introducción / Session 1 - Introduction

8:00 - 8:30	Inscripciones / <i>Registration</i>
8:30 - 8:45	Bienvenida / <i>Welcome</i> Ricardo Ronco, MD. Decano Facultad de Medicina, Clínica Alemana Universidad del Desarrollo.
8:45 - 9:00	¿Qué son las enfermedades raras y por qué debieramos preocuparnos de ellas?/ <i>What are rare disorders, and why should we care about them?</i> Gabriela Repetto, MD. ICIM, Facultad de Medicina, Clínica Alemana Universidad del Desarrollo.
9:00 - 9:30	El rol de los pacientes y agrupaciones / <i>The role of patient and family groups</i> Jessica Cubillos y Víctor Rodríguez. Federación de Enfermedades Poco Frecuentes.
9:30 - 10:15	Vasculopatías hereditarias: desde mecanismos a terapias / <i>Keynote lecture 1: Hereditary vasculopathies: From mechanisms to therapies</i> Hal C Dietz, MD. Johns Hopkins School of Medicine.
10:15 - 10:30	Preguntas / <i>Q&A</i>
10:30 - 11:00	Café / <i>Coffee</i>
11:00 - 11:30	Evaluación clínica en el siglo XXI / <i>Clinical Evaluation in the XXI century</i> Luz Maria Martin, MD. Facultad de Medicina, Clínica Alemana Universidad del Desarrollo.
11:30 - 12:00	Asesoramiento genético para enfermedades no diagnosticadas / <i>Genetic counseling for unknown disorders</i> Sonia Margarit, MSc. Facultad de Medicina, Clínica Alemana Universidad del Desarrollo.
12:00 - 12:15	Preguntas / <i>Q&A</i>

Sesión 2 - Herramientas y Programas / Session 2 - Tools and Programs

13:45 - 14:15	Herramientas de secuenciación / <i>Sequencing tools</i> Gonzalo Encina, PhD. ICIM, Facultad de Medicina, Clínica Alemana Universidad del Desarrollo.
14:15 - 14:45	Análisis bioinformático / <i>Bioinformatics analysis</i> Matthieu Miossec, PhD. Universidad Andrés Bello.
14:45 - 15:15	Compartir datos: protocolos bioinformáticos / <i>Data Sharing: bioinformatics protocols</i> Boris Rebolledo, PhD. ICIM, Facultad de Medicina, Clínica Alemana Universidad del Desarrollo.
15:15 - 15:30	Preguntas / <i>Q&A</i>
15:30 - 16:00	Café / <i>Coffee</i>
16:00 - 16:30	La red de enfermedades no diagnosticadas en EEUU / <i>Undiagnosed Diseases Network in the US</i> Jennifer Posey, MD, PhD. Baylor College of Medicine.

16:30 - 17:00

El programa de Desafíos Diagnósticos en Clínica Alemana / *Diagnostic challenges program at Clinica Alemana*
Cecilia Poli, MD, PhD. ICIM, Facultad de Medicina, Clínica Alemana Universidad del Desarrollo.

17:00 - 17:30

Educando a los nuevos profesionales de salud en enfermedades raras y genómica /
Educating the next generation of health care practioners in rare diseases and genomics
Ada Hamosh, MD, MPH. Johns Hopkins School of Medicine.

17:30 - 17:45

Preguntas / Q&A

Miércoles 25 de Septiembre / Wednesday, September 25

Sesión 3 - Diagnóstico y Terapias / Session 3 - Diagnosis and Therapies

8:00 - 8:45

Simposio de la industria-Takeda (inscripción por separado) /
Industry-sponsored breakfast and presentation Takeda (separate registration)
Andres Klein, PhD. ICIM, Facultad de Medicina, Clínica Alemana Universidad del Desarrollo.

9:00 - 9:30

Enfermedades lisosomales: entendiendo la variabilidad fenotípica/
Lysosomal storage diseases. Understanding phenotypic variation
Andres Klein, PhD. ICIM, Facultad de Medicina, Clínica Alemana Universidad del Desarrollo.

9:30 - 10:15

Mejorando los resultados para las personas con enfermedades lisosomales /
Keynote Lecture 2: Improving outcomes for patients with lysosomal storage diseases
Timothy Cox, MD, MSc. University of Cambridge.

10:15 -10:30

Preguntas / Q&A

10:30 - 11:00

Café / Coffee

11:00 - 11:30

Exoma sin resultado diagnóstico ¿qué hacer? / *Non-diagnostic exome sequencing: what to do next?*
Jennifer Posey, MD, PhD. Baylor College of Medicine.

11:30 - 12:00

Matchmaking: nuevas herramientas para diagnóstico de enfermedades raras /
Matchmaking: New Tools for diagnosis of Rare Disorders
Ada Hamosh, MD, MPH. Johns Hopkins School of Medicine.

12:00 - 12:15

Preguntas / Q&A

Sesión 4 - Aspectos éticos, legales y sociales / Session 4 - Ethical, legal and social issues

14:00 - 14:30

Compartir datos: balanceando beneficios y riesgos en Latinoamérica /
Data sharing: balancing benefits and risks in Latin America
Alberto Lecaros, PhD. ICIM, Facultad de Medicina, Clínica Alemana Universidad del Desarrollo

14:30 - 15:00

Nuevos modelos globales para compartir datos / *New models of data sharing-*
GA4GH Around the world
Adrian Thorogood, LLB. Mc Gill University

15:00 - 15:30	Alcances de la regulación sobre protección de datos en la investigación en Chile/ <i>Implications of data protection regulation for research in Chile</i> Paulina Silva, abogada. Estudio Jurídico Carey.
15:30 - 15:45	Preguntas / Q&A
15:45 - 16:15	Café / <i>Coffee</i>
16:15 - 16:45	Evaluación económica y priorización / <i>Economic evaluation and prioritization</i> Camila Quirland, QF, MPH. Universidad de Chile.
16:45 - 17:15	Avances en políticas de salud para las personas con Enfermedades Raras/ <i>Advances public health policies for persons with rare diseases</i> Pierinna Gallardo y Dino Sepulveda, MINSAL
17:15 - 17:45	Políticas en educación / <i>Educational policies</i> Por confirmar. Ministerio de Salud.
17:45 - 18:00	Preguntas / Q&A

Jueves 26 de Septiembre / Thursday, September 26

Sesión 5 - Nuevos desarrollos terapéuticos / Session 5 - New therapeutic developments

9:00 - 9:30	Edición génica / <i>Gene editing</i> Juan Fco Calderon, PhD. ICIM, Facultad de Medicina, Clínica Alemana Universidad del Desarrollo.
9:30 - 10:00	Por definir/ <i>TBD</i> Hal C Dietz, MD. Johns Hopkins School of Medicine.
10:00 -10:30	Medicina Regenerativa / <i>Regenerative Medicine</i> Marcelo Ezquer, PhD. ICIM, Facultad de Medicina, Clínica Alemana Universidad del Desarrollo.
10:30 - 10:45	Preguntas / Q&A
10:45 - 11:15	Café / <i>Coffee</i>
11:15 - 11:45	Terapia génica / <i>Gene Therapy</i> Timothy Cox, MD, MSc. University of Cambridge.
11:45 - 12:15	Políticas Públicas en biobancos: Estándares internacionales/ <i>Public Policies on Biobanking: International Standards</i> Adrian Thorogood, LLB. Mc Gill University
12:15 - 12:30	Preguntas / Q&A
12:30 - 12:45	Closing Remarks Cecilia Poli, MD, PhD. ICIM, Facultad de Medicina, Clínica Alemana Universidad del Desarrollo.