

# **“El Diagnóstico Temprano de los Trastornos Genéticos Salva las Vidas de los Niños: Una Discusión Sobre los Méritos y el Proceso para Implementar el Tamizaje Neonatal con Éxito”**

## **Programa**

<b>Actividades</b>	<b>Activities</b>	
<b>Moderador de Sesión:</b>		
Michael Bennett, PhD; Children’s Hospital of Philadelphia and University of Pennsylvania; 2017 AACC President		
<b>Facilitador:</b>		
Rosa Sierra-Amor, PhD; Chair, AACC Latin American Working Group		
<b>12:00 – 1:00 p.m.</b>	<b>Registro</b>	<b>Registration</b>
1:00 – 1:10 p.m. (10’) Dr. Michael Bennett, PhD	Bienvenida Presidente de la AACC	Welcome AACC President
1:10 – 1:40 p.m. (30’) Dr. Rebecca Mardach, MD Dr. Claudia Soler-Alfonso, MD	Revisión de la evidencia clínica que define el importante papel que el tamizaje neonatal tiene en el manejo de pacientes con enfermedades hereditarias raras.	Clinical perspective of newborn screening to include clinical need, improved outcomes through early diagnosis, and prevalence of disorders on the population.
1:40 – 2:10 p.m. (30’) Dr. Bennett	Consideraciones prácticas para la creación de un laboratorio para el tamizaje neonatal. Requisitos para proporcionar un servicio completo que abarque a todos los recién nacidos en el país. Asuntos de control de calidad y requisitos de informes.	Practical considerations for setting up a laboratory for newborn screening. Requirements to provide a complete service covering all newborns in the country. Quality control issues and reporting requirements.
2:10 – 2:40 p.m. (30’) Dr. Graciela Queiruga, PhD	Experiencia de un programa establecido de tamizaje neonatal en América Latina: Discusión de las dificultades que se superaron y se resolvieron en el programa de tamizaje neonatal en Uruguay. Definir el costo del programa y describir los resultados y ventajas de la introducción del programa en Uruguay.	Experience from an established newborn screening program in Latin America: Discuss any difficulties that were overcome and resolved in the newborn screening program in Uruguay. Define cost of program, and describe results and advantages of introduction of the program in Uruguay.

<b>2:40 – 2:55 p.m. (15')</b>	<b>Descanso</b>	<b>Coffee Break</b>
2:55 – 3:15 p.m. (20') Dr. Marta Linero, MD Dr. Javier Diaz-Amaya, MD	El Panorama del Tamizaje Neonatal en Colombia.	Overview of Newborn Screening in Colombia.
3:15 – 3:30 p.m. (15') Dr. Carla Cuthbert, PhD	Trabajando para asegurar pruebas de laboratorio precisas y confiables en el tamizaje neonatal: Actividades de los Centros de Control y Prevención de Enfermedades de los Estados Unidos para apoyar la calidad de los laboratorios.	Working to ensure accurate and reliable laboratory testing in newborn screening: Activities of the U.S. Centers for Disease Control and Prevention in supporting Laboratory Quality.
3:30 – 4:05 p.m. (35')  Dr. Soler-Alfonso   Dr. Bennett	Presentación de Informes de Casos: 1) Ejemplo Colombiano: Un paciente que requiere modificación de la dieta  2) Ejemplo en Estados Unidos: Desenlace excelente para un paciente diagnosticado como recién nacido con fenilcetonuria  3) Ejemplo Colombiano: Caso diagnosticado tardíamente, para mostrar el contraste, donde el resultado hubiera sido mucho mejor	Case reports Presentation:  1) Colombian Example: A patient requiring diet modification  2) US Example: Excellent outcome for a patient diagnosed as a newborn with phenylketonuria  3) Colombian Example: Late diagnosed case, to show the contrast, where the outcome would have been a lot better
Dr. Soler-Alfonso		
<b>4:05 – 5:30 p.m. (85')</b>	<b>Discusión del Panel</b>	<b>Panel Discussion</b>
<b>Panelists:</b>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dr. Bennett</li> <li>• Dr. Angela P. Chaves-Restrepo, <i>Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER)</i></li> <li>• Dr. Cuthbert</li> <li>• Dr. Diaz-Amaya</li> <li>• Dr. Linero</li> <li>• Dr. Mardach</li> <li>• Dr. Queiruga</li> <li>• Dr. Soler-Alfonso</li> </ul>		