

III Jornada Internacional de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes



21 y 22 de
marzo de 2024



**Modalidad
Presencial**

Aula Magna
Av. Manquehue Norte 1410, 1er. piso
Vitacura - Santiago



Unidad de
**Educación
Continua**

III Jornada Internacional de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes



OBJETIVOS

- Dar a conocer la situación actual sobre enfermedades raras o poco frecuentes en Chile y Latinoamérica.
- Durante la jornada abordaremos diversas perspectivas sobre estos relevantes y desconocidos problemas de salud: clínica, genómica y bioinformática, terapias, trayectorias de pacientes, situación de cuidadoras y cuidadores, ética y políticas públicas.

DIRIGIDOS A

- Médicos de todas las especialidades con énfasis en pediatría, genética, inmunología, NANEAS y neurología, entre otras.
- Profesionales de la salud: terapia ocupacional, fonoaudiología, kinesiología, nutrición, enfermería y psicología.
- Investigadores en biomedicina y en ciencias sociales.
- Pacientes, cuidadoras y cuidadores.
- Bioeticistas, legisladores, economistas de la salud y toda persona que esté interesada en el tema.

ORGANIZAN

Unidad de Genética
Departamento de Pediatría
Departamento de Desarrollo Académico e Investigación
[Clínica Alemana Santiago](#)

PATROCINAN



Share4Rare



Global Genomic
Medicine Consortium



Sociedad
Chilena
de Pediatría



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

**SOCIEDAD
DE GENÉTICA
DE CHILE**

INVITAN

B:OMARIN

sanofi



**21 y 22 de
marzo de 2024**



**Modalidad
Presencial**

Aula Magna
Av. Manquehue Norte 1410, 1er. piso
Vitacura - Santiago



Unidad de
**Educación
Continua**

III Jornada Internacional de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes



DIRECTORA



Dra. Gabriela Repetto
Genetista Clínica
Directora Programa de
Enfermedades Poco Frecuentes
Instituto de Ciencias e Innovación
en Medicina (ICIM)
[Facultad de Medicina CAS - UDD](#)

COORDINADORAS



Laura Bavestrello
Investigadora Observatorio
de Bioética y Derecho
Instituto de Ciencias e
Innovación en Medicina (ICIM)
[Facultad de Medicina CAS - UDD](#)



Gabriela Moreno
Asistente de Investigación
Programa de Enfermedades Poco
Frecuentes
Instituto de Ciencias e Innovación en
Medicina (ICIM)
[Facultad de Medicina CAS - UDD](#)

INVITADOS INTERNACIONALES



Cristopher Van Hout, PhD
Investigador Principal
International Laboratory for Human
Genome Research
Universidad Autónoma de México
[Querétaro, México](#)



Claudia Gonzaga - Jauregui, PhD
Investigadora Principal
International Laboratory for
Human Genome Research
Universidad Autónoma de México
[Querétaro, México](#)



21 y 22 de
marzo de 2024



**Modalidad
Presencial**

Aula Magna
Av. Manquehue Norte 1410, 1er. piso
Vitacura - Santiago



Unidad de
**Educación
Continua**

III Jornada Internacional de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes



INVITADOS NACIONALES

Laura Bavestrello

Investigadora Observatorio
de Bioética y Derecho Instituto de Ciencias e
Innovación en Medicina (ICIM)
Facultad de Medicina CAS - UDD

Tamara Doberti

Jefa Departamento de Ciclo Vital
División de Prevención y Control de Enfermedades
Subsecretaría de Salud Pública
Ministerio de Salud

Gonzalo Encina, PhD

Director de Laboratorio
Biosoluciones UDD

Dr. Manuel Espinoza, PhD

Académico
Jefe de la Unidad de Evaluación de Tecnologías en Salud
Centro de Investigación Clínica
Pontificia Universidad Católica de Chile

Dr. Victor Faundes, PhD

Genetista
Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos
Universidad de Chile

Sra. Nancy Godoy

Madre de personas con
enfermedad crónica compleja

Dra. Romina Irrarrázabal

Médico Familiar
Hospital Padre Hurtado

Paola Krall, PhD

Investigadora
Facultad de Medicina
Universidad de Chile

Dr. Juan Pablo López

Oftalmólogo
Clínica Alemana Santiago

Dra. Luz María Martín

Jefe Unidad de Genética
Genetista Clínica
Clínica Alemana Santiago

Isabel Matute, PhD

Docente e Investigadora
Centro de Epidemiología y Salud Pública-CEPS
Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina (ICIM)
Facultad de Medicina CAS - UDD

Dra. Carolina Mercado

Pediatra
Clínica Alemana Santiago

Dra. Trinidad Hasbún

Dermatóloga
Clínica Alemana Santiago

Claudia Miranda, PhD

Directora
Instituto Milenio para la
Investigación del Cuidado



21 y 22 de
marzo de 2024



Modalidad
Presencial

Aula Magna
Av. Manquehue Norte 1410, 1er. piso
Vitacura - Santiago



Unidad de
**Educación
Continua**

III Jornada Internacional de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes



INVITADOS NACIONALES

Sr. Cristián Molina

Padre de personas con
enfermedad crónica compleja

Paula Nahuelhual

Kinesióloga
Jefa Departamento de Evaluación de Tecnologías
Sanitarias y Salud Basada en Evidencia
Ministerio de Salud

Alexandra Obach, PhD

Directora Ejecutiva Centro de Salud
Global Intercultural CeSGI
Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina (ICIM)
Facultad de Medicina CAS - UDD

Eduardo Pérez-Palma, PhD

Profesor Asociado
Centro de Genética y Genómica
Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina (ICIM)
Facultad de Medicina CAS - UDD

Dra. Cecilia Poli, PhD

Reumatóloga Pediátrica
Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina (ICIM)
Facultad de Medicina CAS - UDD

Boris Rebolledo, PhD

Profesor Investigador
Universidad del Desarrollo

Sonia Roa, MSC

Kinesióloga,
Subdirectora de Postgrado
y Educación Continua de Kinesiología
Universidad del Desarrollo

Dra. Carolina Sanhueza

Pediatra
Clínica Alemana Santiago

Dra. Viviana Venegas

Neuróloga Pediátrica
Clínica Alemana Santiago

Dra. María Jesús Zavala

Genetista Clínica
Hospital Base Valdivia

MODERADORES

Dra. Gabriela Repetto

Genetista Clínica
Directora Programa de Enfermedades Poco Frecuentes
Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina (ICIM)
Facultad de Medicina CAS - UDD

Dra. Luz María Martín

Jefa Unidad de Genética
Genetista Clínica
Clínica Alemana Santiago

Gabriela Moreno

Asistente de Investigación
Programa de Enfermedades Poco Frecuentes
Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina (ICIM)
Facultad de Medicina CAS - UDD

Juan Alberto Lecaros, PhD


Bioeticista
Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina (ICIM)
Facultad de Medicina CAS - UDD



III Jornada Internacional de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes



PROGRAMA

-  Aula Magna
Av. Manquehue Norte 1410, 1er. piso
Vitacura - Santiago

JUEVES 21 MAÑANA

08:30 - 09:00 Registro de inscripciones

MÓDULO I - ¿CÓMO LLEGAR A UN DIAGNÓSTICO? Modera: Dra. Luz María Martín

- 09:00 - 09:10 Inauguración "El proyecto DECIPHERD"
Dra. Gabriela Repetto
- 09:10 - 09:30 ¿Por qué y cómo mejorar el acceso a salud de las personas con enfermedades raras o poco frecuentes? La perspectiva de pacientes y familias
Sr. Cristián Molina - Sra. Nancy Godoy
- 09:30 - 09:50 Evaluación clínica
Dra. María Jesús Zavala
- 09:50 - 10:10 Secuenciación masiva
Gonzalo Encina, PhD
- 10:10 - 10:40 Café
- 10:40 - 11:00 Análisis bioinformático
Boris Rebolledo, PhD
- 11:00 - 11:20 Resultado de significado incierto, ¿qué hago?
Dra. Gabriela Repetto
- 11:20 - 11:50 Abordaje genómico para las enfermedades raras y poco frecuentes en México
Claudia Gonzaga-Jauregui, PhD
- 11:50 - 12:20 Preguntas & respuestas

TARDE

MÓDULO II - ¿POR QUÉ LLEGAR A UN DIAGNÓSTICO? Modera: Dra. Gabriela Repetto


- 14:00 - 14:20 Genodermatosis
Dra. Trinidad Hasbún
- 14:20 - 14:40 Epilepsias refractarias a tratamiento
Dra. Viviana Venegas - Eduardo Pérez-Palma, PhD
- 14:40 - 15:00 Enfermedades raras del sistema renal
Paola Krall, PhD
- 15:00 - 15:30 Café
- 15:30 - 15:50 Terapias: La mirada interdisciplinar, centrada en la familia
Dra. Carolina Mercado - Dra. Carolina Sanhueza
- 15:50 - 16:10 El proceso en adultos
Dra. Romina Irarrázabal
- 16:10 - 16:30 Nuevas terapias farmacológicas
Dra. Luz María Martín
- 16:30 - 17:00 Preguntas & respuestas



III Jornada Internacional de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes



PROGRAMA

 Aula Magna
Av. Manquehue Norte 1410, 1er. piso
Vitacura - Santiago

VIERNES 22 MAÑANA

08:30 - 09:00 Registro de inscripciones

MÓDULO III - INVESTIGACIÓN Y DESCUBRIMIENTOS

Moderadora: [Dra. Gabriela Repetto](#)

09:00 - 09:20 Nuevos genes en enfermedades del sistema inmune
[Dra. Cecilia Poli, PhD](#)

09:20 - 09:40 ¿Potencial descubrimiento genético nuevo? Estrategias de análisis
[Dr. Víctor Faundes, PhD](#)

09:40 - 10:10 Descubrimientos genéticos en poblaciones sub estudiadas
[Claudia Gonzaga-Jauregui, PhD](#)

10:10 - 10:30 Uso de la bioinformática y la estadística para el descubrimiento de enfermedades genéticas
[Christopher Van Hout, PhD](#)

10:30 - 11:00 Preguntas & respuestas

11:00 - 11:30 Café

MÓDULO IV - TRAYECTORIAS, CUIDADOS Y TERAPIAS

Moderadora: [Gabriela Moreno](#)

11:30 - 11:50 Calidad de vida de cuidadoras y cuidadores
[Isabel Matute, PhD](#)

11:50 - 12:10 Trayectoria de pacientes en los sistemas de salud
[Alexandra Obach, PhD](#)

12:10 - 12:30 Cuidando a cuidadoras y cuidadores
[Claudia Miranda, PhD](#)

12:30 - 12:50 Estilo de vida y autocuidado
[Sonia Roa, MSC](#)

12:50 - 13:20 Preguntas & respuestas

TARDE

MÓDULO V - ASPECTOS ECONÓMICOS, LEGALES Y SOCIALES

Moderador: [Juan Alberto Lecaros, PhD](#)

14:30 - 14:50 Marco de valor
[Dr. Manuel Espinoza, PhD](#)

14:50 - 15:10 Efectos de estudio genético de retinoblastoma en un hospital público
[Dr. Juan Pablo López](#)

15:10 - 15:30 Evaluación de tecnologías sanitarias
[Paula Nahuelhual](#)

15:30 - 16:00 Café

16:00 - 16:20 La perspectiva ética y acceso a salud
[Laura Bavestrello](#)

16:20 - 16:40 Avanzando en legislación y políticas públicas en Chile
[Tamara Doberti](#)

16:40 - 17:10 Preguntas & respuestas

17:15 Cierre

III Jornada Internacional de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes



FECHA



**21 y 22 de
marzo de 2024**

MODALIDAD PRESENCIAL



Aula Magna
Av. Manquehue Norte 1410, 1er. piso
Vitacura - Santiago

CONTACTO



Nicole Martínez
nmartinez@alemana.cl

VALORES

Valor general	\$60.000
Otros Prof. de la Salud y Sociedades Patrocinantes	\$30.000
Alumnos pregrado de otras universidades (con certificación)	\$15.000
Residentes y Alumnos post grado de otras universidades	\$20.000
STAFF CAS-CAT-CAV-UDD-HPH	\$20.000

**Pacientes y agrupaciones contactar a nmartinez@alemana.cl

**INSCRÍBETE
AQUÍ** 