

XIV SLEIMPN

CONGRESO LATINOAMERICANO
DE ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO
Y PESQUISA NEONATAL

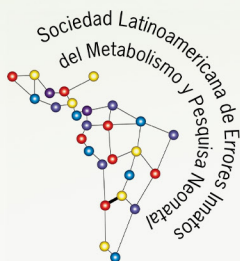
Gan José, Costa Rica



XII Congreso Internacional de la ISNS

*Cerrando brechas,
planeando el futuro*

**9-12
NOVIEMBRE
2026**



ISNS

International Society for Neonatal Screening





XII Congreso Internacional de la ISNS

LUNES 9

18:30 – 19:30

Salón Real 1 y 2

Ceremonia de apertura XIV Congreso SLEIMPN

Manuel Saborío

19:30 – 20:00

Las nuevas guías sobre el diagnóstico y tratamiento de la fenilcetonuria: que dice la evidencia científica

Francjan Van Spronsen

20:00 – 22:00

Cóctel de Bienvenida

MARTES 10

07:30 – 08:30

Acreditación

Salón Real 1 y 2

Plenaria 1: Errores innatos del metabolismo: estrategias propuestas

08:30 – 09:00

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 – 10:15

Preguntas

10:15 – 10:45

Coffee Break

Salón Real 1

Simultánea 1: Novedades en los errores innatos del metabolismo

10:45 – 11:15

Enfermedad de la orina olor a jarabe de arce en Latinoamérica y Costa Rica

Ramses Badilla

11:15 – 11:45

Enfermedades de depósito lisosomales: actualización en opciones terapéuticas

Andres Klein

11:45 – 12:15

¿Sabemos algo más de la GALT?

Estela Rubio

Salón Real 2

Simultánea 2: Nuevas patologías: ¿Es posible incluirlas en la pesquisa neonatal de Latinoamérica?

10:45 – 11:15

Criterio de priorización para introducción de otras patologías en pesquisa neonatal

Juan Francisco Cabello

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



XII Congreso Internacional de la ISNS

Salón Real 1

12:45 – 13:45

Simposio Almuerzo
Nueva era de los sustitutos de proteínas: el papel del GMP en el manejo moderno de la PKU
Alex Pinto

Salón Real 2

12:45 – 13:45

Simposio Almuerzo

Salón Robles

12:45 – 13:45

Simposio Almuerzo

Salón Real 1

Simultánea 3: Neurogenética y EIM

14:00 – 14:25

Trastornos del movimiento como manifestación de los errores innatos del metabolismo

Ángeles García

14:25 – 14:50

Epilepsia y terapia cetogénica: cuando el metabolismo modula la excitabilidad cerebral

Joerg Klepper

14:50 – 15:15

Del soporte metabólico a las terapias dirigidas: actualización en enfermedades mitocondriales

Soledad Kleppe

Salón Real 2

Simultánea 4: Como iniciar un programa de pesquisa neonatal en Latinoamérica

14:00 – 14:25

Aspectos relevantes en fase preanalítica

Gustavo Borrajo

14:25 – 14:50

Como determinar lo necesario para que el laboratorio de un programa de pesquisa neonatal funcione adecuadamente

Giancarlo LaMarca

14:50 – 15:15

Fase post analítica: lo que debemos considerar en confirmación diagnóstica

Mildred Jiménez

15:15 – 15:30

15:30 – 16:00

Preguntas

Coffee Break

Trabajos ORALES 1 : Errores Innatos del Metabolismo

16:00 – 16:10

Oral 1

16:10 – 16:20

Oral 2

16:20 – 16:30

Oral 3

16:30 – 16:40

Oral 4

16:40 – 16:50

Oral 5

Trabajos ORALES 2 : Pesquisa Neonatal

16:00 – 16:10

Oral 1

16:10 – 16:20

Oral 2

16:20 – 16:30

Oral 3

16:30 – 16:40

Oral 4

16:40 – 16:50

Oral 5



XII Congreso Internacional de la ISNS

Salón Real 1

Simultánea 5: EIM en diferentes etapas 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 errores innatos del metabolismo

Francjan van Spronsen

17:40 – 17:50

Salón Real 2

Simultánea 6: Integración de resultados bioquímicos y moleculares en un programa de pesquisa 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

Preguntas

Salón Real 1 y 2 Plenaria 2

18:15 – 18:40

Principios y práctica de la detección de enfermedades, por Max Wilson y Gunnar Jungner: ¿Se modifican y/o se adaptan con la pesquisa neonatal ampliada?

Peter Schielen

18:40 – 18:50

Preguntas

18:15 – 19:30

Recorrida de pósters

19:30 – 22:00

Cena de Profesores



XII Congreso Internacional de la ISNS

MIÉRCOLES 11

07:30 - 08:30

Acreditación

Salón Real 1 y 2

Plenaria 3: Cerebro - inteligencia artificial en los errores innatos del metabolismo

08:30 - 09:00

Integración de la inteligencia artificial en los programas de detección neonatal

Curt Scharfe

09:00 - 09:30

Conexión entre la física y el metabolismo en la función cerebral

Angeles García

09:30 - 10:00

Cerebro y glucosa: novedades en síndrome de deficiencia de GLUT1

Joerg Klepper

10:00 - 10:10

Preguntas

10:10 - 10:40

Coffee Break

Salón Real 1

Simultánea 7: Nuevas terapias en los IEM

10:40 - 11:05

Guías de tratamiento para alteraciones del ciclo de la urea

Rani Singh

11:05 - 11:30

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

Marshall Summar

Salón Real 2

Simultánea 8: Controversias para el diagnóstico de la GALT: ¿Incluir o no incluir en los programas de pesquisa neonatal?

10:40 - 11:05

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

Estela Rubio Gozalbo

11:05 - 11:30

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

Peter Schielen

11:30 - 11:40

Preguntas



XII Congreso Internacional de la ISNS

Trabajos ORALES 3 : Errores Innatos del Metabolismo

11:40 – 11:50

Oral 6

11:50 – 12:00

Oral 7

12:00 – 12:10

Oral 8

12:10 – 12:20

Oral 9

12:20 – 12:30

Oral 10

Trabajos ORALES 4 : Pesquisa Neonatal

11:40 – 11:50

Oral 6

11:50 – 12:00

Oral 7

12:00 – 12:10

Oral 8

12:10 – 12:20

Oral 9

12:20 – 12:30

Oral 10

Salón Real 1

12:45 – 13:45

Simposio Almuerzo
Nuevas perspectivas en PKU:
experiencia con opciones
innovadoras para un control
metabólico de precisión
Jaume Campistol

Salón Real 2

12:45 – 13:45

Simposio Almuerzo

Salón Robles

12:45 – 13:45

Simposio Almuerzo

Salón Real 1

Simultánea 9: 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: ¿Qué
hay de nuevo?

Ida Schwartz

14:50 – 15:15

Defectos de beta oxidación de ácidos grasos y
metabólica

Jerry Vockley

Salón Real 2

Simultánea 10: 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 concordancia sobre la pesquisa neonatal y la
confirmación diagnóstica en la biotinidasa?

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



Salón Real 1 y 2

Plenaria 4: Acercándonos a un mejor diagnóstico y seguimiento en Hiperplasia suprarrenal congénita

16:00 – 16:30	Estado de la pesquisa neonatal de la hiperplasia suprarrenal congénita en América Latina Tania Bachega
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 General SLEIMPN
20:00 – 23:00	Noche cerrando brechas y planeando el futuro. Actividad Social



JUEVES 12

Salón Real 1 y 2

Plenaria 5: Defectos de beta oxidación de ácidos grasos: 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 defectos 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 ácidos grasos? Cristiano Rizzo
10:00 – 10:30	Avances en el tratamiento de defectos de beta oxidación de ácidos grasos José Abdenur
10:30 – 10:45	Preguntas
11:45 – 11:15	Coffee Break

Conferencia Dr. Néstor Chamoles

11:15 – 11:45	El camino de la PHE en el Instituto Nacional de Pediatría, México Marcela Vela
11:45 – 12:15	Premiación a los mejores trabajos científicos Verónica Cornejo / Ida Schwartz
12:15 – 12:45	Clausura del Congreso Manuel Saborio
12:45 – 13:15	Presentación congreso SLEIMPN 2028, Brasil Roberto Giugliani