*Versión final esp, 17 de julio de 2024*

# 16ª Reunión Anual de ICORD:

## "Incentivando a la Ciencia y un Programa Integral para las Enfermedades Raras"

Evento:
"Sala de Conferencias", Planta principal, Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires (UBA). Junín 956, Ciudad Autónoma de Buenos Aires (CABA), Argentina.

Fecha:
24 y 25 de julio de 2024

Organizadores:
**ICORD**, Colaboración Internacional para Enfermedades Raras y Drogas Huérfanas (www.icord.es)
**Facultad de Farmacia y Bioquímica- Universidad de Buenos Aires**.(www.ffyb.uba.ar)
**CERyDH,** (delegado en Argentina para el Congreso de ICORD), Colaboración para las Enfermedades Raras y Drogas Huérfanas, (www.cerydh.com.ar)

Auspicios institucionales:
**IRDiRC**, Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras
**RIBERSER**, Red Iberoamericana de Enfermedades Raras
**CONICeT**, Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas.
**IORD**, Organización India de Enfermedades Raras
**CORD**, Organización China de Enfermedades Raras
**CERYD**, Centro de Referencia en Enfermedades Raras y de Dificultoso Diagnóstico.
**Latiner SA**, Enfermedades Raras Latinoamérica.
**FMF**, Fiebre Mediterránea Familiar, Argentina

Medios de comunicación:
**SAPEM** (Sociedad Argentina de Periodismo Médico-AMA), **Periodismo y Salud, Hablemos de Salud.**

Patrocinantes:
**Qualix DoT**
**Empresa**
**Empresa**
**Empresa**
(El patrocinio de este evento se corresponde con el soporte logístico del mismo y no está vinculado a la estructura del programa).

Objetivos de la reunión:

1. Promover la implementación de programas integrales de salud para la atención de enfermedades raras y el desarrollo de medicamentos huérfanos de acuerdo con modelos internacionales adaptados a las realidades latinoamericanas. Enfatiza la necesidad de que los programas se prioricen en función de la situación de salud local y se desarrollen en alineación con las condiciones sociales y económicas de cada país.

2. Sugerir modelos de trabajo e incentivos para que los científicos locales y la industria de la salud generen diagnósticos y tratamientos huérfanos en colaboración con otros países del mundo y al más alto nivel posible.

**Palabras de bienvenida**

Bienvenidos a la 16ta reunión anual de ICORD, esta vez desarrollada en conjunto con la Facultad de Farmacia y Bioquímica de la Universidad de Buenos Aires (UBA). Este evento es un esfuerzo académico para recopilar información importante relacionada con enfermedades menos conocidas, enfermedades raras y medicamentos que deben ser investigados y desarrollados en condiciones especiales, los medicamentos huérfanos.

El tema es de suma importancia para los tiempos que corren en el país y la región, pues se trata de incluir en el esquema de atención de salud enfermedades muy relegadas, de difícil diagnóstico y con pocos o nulos tratamientos disponibles. O cuando hay tratamientos, estos son de difícil acceso.

Al mismo tiempo, las enfermedades raras son una valiosa oportunidad para la investigación en un país que cuenta con excelentes científicos y una industria farmacéutica instalada con calidad de exportación. Sin embargo, todavía no se centra en este tema debido a la falta de incentivos adecuados. Entonces, el puente con expertos internacionales, que traen consigo modelos exitosos en otros países, es el punto de partida para comenzar a cambiar la historia de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos en el país.

ICORD ya estuvo en el país en 2010 y luego aparecieron leyes, reglamentos, centros de educación y atención y organizaciones de pacientes más conscientes del trabajo colectivo. Las enfermedades raras se hicieron visibles.

Ahora es el momento de pensar que el trabajo conjunto de científicos, profesionales de la salud, pacientes, funcionarios gubernamentales e industriales pueden trabajar en colaboración para generar modelos de atención que sean sostenibles y accesibles y programas de investigación que generen proyectos de innovación, con traslación hacia una producción de alta calidad y exportación de recursos, generando un equilibrio en el gasto en salud, justo en momentos en que los costos aumentan y los recursos disponibles son limitados.

Todo esto se podrá debatir, intercambiar experiencias, hacer conexiones y articular ideas, en una doble jornada académica que la educación pública ofrece a su gente y a toda la región.

Agradecemos a las instituciones nacionales e internacionales que apoyan el congreso, a los medios de comunicación y a quienes con su esfuerzo personal han contribuido a hacer posible este evento. Esperamos que esta conferencia sea inspiradora y sirva como una verdadera plataforma de colaboración para todas las enfermedades raras.

En nombre del Comité Organizador.

---

**Programa**:

*Presentación en línea

Se brinda servicio de traducción simultánea español/inglés a lo largo del 24 de julio.

**Día 1: 24 de julio de 2024**; Sala de Conferencias

Inscripción presencial: 08:00-16:00, mostrador de secretaría.

08:30-09:15 **Sesión I: Apertura de la 16ª Reunión Anual de ICORD.**

Introducción:

-Sr. Marcelo Villanueva (Argentina) CERyDH.

-Emilio Roldán (Argentina), Coordinador Científico de CERyDH.

-Cynthia J. Tifft (EE.UU.), Presidenta Electa de ICORD.

-Daniel Salamone (Argentina), CONICET.

-Pablo Evelson (Argentina), Decano Facultad de Farmacia y Bioquímica (UBA).

09:15-10:30 **Sesión II: Colaboración para ampliar el diagnóstico y la investigación de enfermedades raras**

Moderador de sesiones: Emilio Roldan

-María T. Acosta (EE.UU.) NIH, El Programa de Enfermedades No Diagnosticadas del NIH. Colaboraciones internacionales.

*Claudio Carta (Italia) ISS, “Buenos FAIRes”: por qué y cómo debes aplicar los principios “FAIR” a tu proyecto de investigación.

-PJ Brooks (EE.UU.), DRDRI-NCATS, NIH. Más allá de “una enfermedad a la vez”: Enfoques de Plataforma para ensayos clínicos de terapia génica/edición genética de enfermedades raras.

10:30-11:00 Pausa para el café

**Sesiones de posters A,** 1er piso, Autores de posters 01 a 07

11:00-12:15 **Sesión III. Genes Diagnósticos y Terapias.**

-David R. Adams (EE.UU.), NIH, Enfoques genómicos para enfermedades no diagnosticadas: lecciones de colaboraciones internacionales.

-Cynthia J. Tifft, (EE.UU.), NIH, Primer ensayo de fase I/II de terapia génica en humanos para la gangliosidosis GM1: resultados provisionales.

-Mireia del Toro (España), Acceso a terapias innovadoras para enfermedades raras del SNC.

12:15-13:45 Pausa para el almuerzo

12:30 Almuerzo de negocios (Por invitación). Colaboración para la investigación de enfermedades raras. Aula de Conferencistas.

13:45-15:00 **Sesión IV. La fuerza de la colaboración internacional para las enfermedades raras**

-David Pearce (EE.UU.), IRDiRC: Acerca de los programas IRDIRC y la colaboración internacional.

* Anneliene Jonker (Países Bajos), IRDiRC, Universidad de Twente: Programa Plutón.

*Anneliene Jonker (Países Bajos), IRDiRC, Universidad de Twente: La relevancia de reposicionar medicamentos para enfermedades raras.

15:00-15:30 Pausa para el café

**Sesiones de posters científicos B,** 1er piso, Autores de posters 08 a 14.

15:30-16:15 **Sesión V Iniciativas para reducir el impacto económico de las Enfermedades Raras en presupuestos sanitarios.**

*Alberto Mantovani (Italia) ISS. Prevención primaria de Enfermedades Raras y la nueva visión del "Programa One Health" de la OMS.

*Domenica Taruscio (Italia) ISS. Cribado neonatal ampliado de enfermedades raras: el Sistema Italiano.

16:15-17:30 **Sesión VI: Ejemplo de logros en enfermedades raras en países con diferentes realidades y recursos sanitarios.**

*Rumen Stefanov (Bulgaria), Instituto de Enfermedades Raras de Bulgaria

-Ramaiah Muthyala (India), iniciativas del IORD en India.

-Mireia del Toro (España), Val d'Hebron Hosp. El modelo de atención a las enfermedades raras desarrollado en Cataluña.

-Luis Alejandro Barrera (Colombia), Universidad Javeriana de Bogotá. Iniciativas de enfermedades raras en Colombia.

17:30 -Emilio Roldán, Resumen de la jornada.

**Día 2: 25 de julio de 2024**; Sala de Conferencias
Inscripción presencial: 08:00-13:00, mostrador de secretaría.

08:30-10:00 **Sesión VII Investigación en el campo de las Enfermedades Raras.**
Coordinadores: Patricia Setton, Javier Santos.

- Tatiana Guendulain (Argentina), Desarrollo de una bacteria potencialmente terapéutica para el tratamiento de la Trimetilaminuria.
- Mario Contin (Argentina) Síntesis y estudio supramolecular de un compuesto amfifílico para la vehiculización de idebenona5.
- Micaela Carcione (Argentina), Perspectivas actuales en el análisis genético molecular de las distrofinopatías: estudio de una cohorte de 471 pacientes en Argentina.
- Magali Barchuk (Argentina), Síndrome de hiperquilomicronemia familiar: reporte de casos en Argentina e importancia del laboratorio de Bioquímica Clínica para su diagnóstico.
- Pamela Radic (Argentina), Inactivación del cromosoma X, su importancia en la expresión de la hemofilia en la mujer.

10:00-10:30 Pausa para el café

**Sesión de posters científicos C,** 1er piso, Autores de poster 15 y subsiguientes.

10:30-11:45. **Sesión VIII, Grupo de pacientes: Vivir con una enfermedad rara, ejemplos de resiliencia.**

-German Franco (Argentina) Gangliosidosis GM1.
-Ana María Forte (Argentina) Fiebre Mediterránea Familiar.
-Carla Scaramella (Argentina) Enfermedad de Hirschsprung.
*Gastón Varela (Argentina), Sindrome Phelan-McDermid (PMD).

11:45-13:00 **Sesión IX: Conferencias Plenarias.**

-Cesar Crespi (Argentina) Educación para las Enfermedades Raras en Argentina.
*Manuel Posadas (España) Programa RIBERSER para América Latina.

13:00-14:15 Pausa para el almuerzo
Almuerzo de negocios (Por invitación). Colaboración para la investigación de enfermedades raras. Aula de conferencistas.

14:15-15:30 **Sesión X: Desde la FFyB**
Coordinadores: Ana María Adamo y Liliana Rossetti

- Florencia Giliberto (Argentina), Facultad de Farmacia y Bioquímica (UBA). Enfoque molecular de las distrofias musculares: confirmación diagnóstica y su papel en la medicina de precisión.
- Cristian García Becerra (Argentina) Desarrollo de una nueva estrategia terapéutica para recién nacidos con deficiencia de CoQ10.
- Luis Bredeston (Argentina), Papel del transportador SLC35A3 en los trastornos congénitos de la glicosilación.

15:30-16:15 **Sesión XI: Presentaciones orales seleccionadas**
Coordinador: Marcelo Nacucchio

- Enrique Terán (Ecuador), Enfermedades Raras en el Ecuador: una perspectiva de salud pública.
- * Domenica Taruscio (Italia), Cribado neonatal ampliado de enfermedades raras: el sistema italiano
- Lucía Zavattieri (Argentina), La infección por Brucella afecta la funcionalidad de las células del estroma de la decidua y del trofoblasto.
- Maricel Molina (Argentina), Diagnóstico molecular del síndrome de resistencia a la hormona tiroidea

16:30-17:00 Clausura de la 16ª reunión anual de ICORD

---

**Inscripción:**
On-line: para presentación o asistencia on-line. Descargue el "Formulario de registro" de www.icord.es; www.cerydh.com.ar; y www.ffyb.uba.ar

Presencial: Inscripción en Secretaría el día 24 de julio (08:00-16:00hs); y 25 de julio (08:00-13:00hs).

Cuota de Inscripción: 50 Euros (Consultar tipo de cambio para otras monedas)

La inscripción incluye programa del Congreso, entradas a todas las conferencias y sesiones de posters, traducción simultánea de las conferencias. El almuerzo/cena no está incluido.

Métodos de pago: Consulta la opción que más te convenga.

1. En la página web de ICORD:www.icord.es, solo tarjeta de crédito.
2. En la FFyB (UBA): www.ffyb.uba.ar
3. En la página web del CERyDH:www.cerydh.com.ar,

Ayudas para la inscripción:
-Miembros de la Universidad de Buenos Aires y del CONICeT pueden solicitar becas de inscripción completa en la FFyB (UBA).
-Pacientes, periodistas (solo para asistencia presencial), soliciten subvenciones de inscripción completa en info@cerydh.com.ar
-Los ponentes y presentadores de posters (un autor por poster) reciben subvención completa para su inscripción.

-Ver subvenciones para disponibilidad de registro en los sitios web de los Patrocinadores. por confirmar

Personas acompañantes:
-Los cuidadores de pacientes con necesidades de cuidados especiales podrán acceder sin coste de inscripción.
-Los niños (<18 años) afectados por enfermedades raras o pacientes acompañantes con enfermedades raras entrarán sin coste de inscripción y bajo la exclusiva responsabilidad de sus padres.

---

**Presentaciones de posters: ver instrucciones en sitios web.**

Se admitirán presentaciones gratuitas en formato póster. Descargue el formulario y el resumen con instrucciones enwww.icord.es; www.cerydh.com.ar y www.ffyb.uba.ar
La información científica y médica dedicada a enfermedades raras será admitida previa revisión por parte del comité científico del congreso. Se alienta a exponer estudios básicos y clínicos, y casos especiales de pacientes de enfermedades raras en las sesiones de carteles A, B y C.
La información de los carteles de las actividades de los grupos de pacientes se admitirá previa revisión del comité del congreso. Se alienta a que los logros de las ONG se expongan en la sesión de carteles D.
Los resúmenes se publicarán junto con las actas del Congreso.

---

**Publicaciones de las actas de ICORD 2024, por confirmar.**

Todo el material recibido para conferencias, presentaciones de carteles y simposios satélites será revisado y adaptado para su publicación en las actas del Congreso. Sólo se admitirá la versión en idioma inglés. Al enviar la información al congreso, todos los autores se comprometen a su posterior revisión, adaptación y publicación.
ICORD hará su mejor esfuerzo para lograr la aprobación editorial de las Actas del Congreso durante 2024.

*Aunque no todas las reuniones anuales de ICORD se han publicado en su totalidad, consulte www.icord.es para encontrar publicaciones similares de reuniones anteriores.*

---

---

**Información sobre hotel, transporte y otros.**:
La inscripción al congreso no incluye alojamiento ni comidas.
La Ciudad de Buenos Aires ofrece una amplia gama de opciones y precios a los que se puede acceder a través de agencias de viajes o medios electrónicos habituales. El hotel Marriot Bonvoy en el barrio de Recoleta es recomendado por su cercanía a la sede del congreso.

El congreso se realiza en la Facultad de Farmacia y Bioquimica de la Universidad de Buenos Aires, en la calle Junín 956 en la Ciudad Autónoma de Buenos Aires, con varias opciones de transporte público. La estación "Facultad de Medicina" de la línea D del metro es la más cercana. Los taxis o servicios UBER son económicos y se pueden solicitar desde el hotel. Tenga en cuenta que el tráfico en la ciudad suele ser lento durante las horas pico.

El aeropuerto de Ezeiza está a 45 Km. del centro de la ciudad. Para ir o venir al aeropuerto de Ezeiza se recomienda tomar un servicio de remise o UBER desde el aeropuerto, el cual se puede solicitar en la terminal del sector de salidas y pagar con medios bancarios.

El cambio de moneda extranjera a moneda local se puede realizar en el hotel o en casas bancarias autorizadas.

La electricidad tiene una corriente de 220V y el sistema eléctrico del país es tipo I o tipo C. Se recomienda venir con un adaptador universal.

*-Todos los derechos del material producido por el congreso en cualquier formato están reservados para ICORD, a excepción de los simposios satélite.*
*-No se permiten grabaciones ni fotografías de las sesiones sin autorización de los organizadores del congreso.*