

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



Sociedad
Chilena
de Pediatría



**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
Fac. de Med. Clínica Alemana
Universidad del Desarrollo
Clínica Alemana Santiago

COORDINADORAS



Laura Bavestrello
Investigadora Observatorio de Bioética y Derecho
Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina (ICIM)
Fac. de Med. Clínica Alemana
Universidad del Desarrollo



Gabriela Moreno
Asistente de Investigación
Programa de Enfermedades Poco Frecuentes
Fac. de Med. Clínica Alemana
Universidad del Desarrollo

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
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 en el Observatorio de Bioética
y Derecho
Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina (ICIM)
Clínica Alemana - Universidad del Desarrollo

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 del Centro de Investigación Clínica
Universidad Católica

Dr. Victor Faundes, PhD

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

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
Universidad del Desarrollo

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

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)
Clínica Alemana - Universidad del Desarrollo

Eduardo Pérez-Palma, PhD

Profesor Asociado
Centro de Genética y Genómica
Clínica Alemana Universidad del Desarrollo

Dra. Cecilia Poli, PhD

Reumatóloga Pediátrica
Clínica Alemana Santiago

Boris Rebolledo

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
Fac. de Med. Clínica Alemana
Universidad del Desarrollo

Dra. Luz Maria Martín

Jefe Unidad de Genética
Genetista Clínica
Clínica Alemana Santiago

Dra. Camila Melo

Genetista Clínica
Universidad del Desarrollo

Juan Alberto Lecaros, PhD

Bioeticista
Universidad del Desarrollo



**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



PROGRAMA

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

TEMARIO

- I. ¿Cómo llegar a un diagnóstico?**
- II. ¿Por qué llegar a un diagnóstico?**
- III. Investigación y descubrimientos**
- IV. Terapias, cuidados y trayectorias**
- V. Aspectos económicos, legales y sociales**



III Jornada Internacional de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes

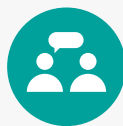


FECHA



**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 postgrado de otras universidades	\$20.000
STAFF CAS-CAT-CAV-UDD-HPH	\$20.000

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

**INSCRÍBETE
AQUÍ** 