

Temario / Topics:

- Estado del arte en el diagnóstico de Inmunodeficiencias Primarias
State of the art in Primary Immunodeficiency diagnosis.
- Genes candidatos para nuevas inmunodeficiencias primarias
Gene discovery in Primary Immunodeficiencies.
- Inmunogenética y análisis de datos del exoma
Immunogenetics and exome data interpretation.
- Medicina de Precisión en Inmunodeficiencias Primarias
Precision Medicine in Primary Immunodeficiencies.
- Nuevas terapias en Síndromes de Disregulación Inmune y autoinmunidad
Immune dysregulatory/Autoimmune syndromes and novel therapeutic approaches.
- Trasplante de células Hematopoyéticas en Inmunodeficiencias Primarias
Transplant in Primary Immunodeficiencies.

Organizado por / Organized By:

Programa de Inmunología Traslacional, Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina (ICIM)
Translational Immunology Program, Institute of Science and Innovation in Medicine (ICIM)

Clínica Alemana - Universidad del Desarrollo
Departamento Científico Docente Clínica Alemana de Santiago

Directores / Meeting Directors:

Jordan Orange M.D., PhD. / Cecilia Poli M.D., PhD. / Alejandra Aird M.D.

Patrocinadores / Sponsored by:



Sociedad Chilena
de Alergia
e Inmunología



Latin American Society for Immunodeficiencies
Sociedad Latinoamericana de Inmunodeficiencias



AUSPICIAN



Biotherapies for Life™



INMUNODEFICIENCIAS Y DISREGULACION INMUNE

*De la Inmunología Traslacional
a la medicina personalizada*

IMMUNODEFICIENCIES AND IMMUNE DYSREGULATION:

*From Translational Immunology
to personalized medicine*

Scientific Program

5 y 6 de noviembre / NOVEMBER 5th-6th, 2018 Clínica Alemana de Santiago, Santiago, Chile

Conferencistas extranjeros / International Speakers

- Jordan Orange M.D., PhD., Columbia University, NY
- James R Lupski M.D., PhD., Baylor College of Medicine, Houston, TX
- Isabelle Meyts M.D., PhD., University Hospitals Leuven, Belgium
- Lawrence Stanberry M.D. PhD, Columbia University, NY
- Wendy K. Chung M.D. PhD, Columbia University, NY
- Joshua Milner M.D., NIH, Bethesda, MD
- Rebecca Marsh M.D., Cincinnati Children's Hospital, OH
- Ricardo Sorensen M.D., Louisiana University, New Orleans, LA
- Ivan Chinn M.D., Baylor College of Medicine - Texas Children's Hospital, Houston, TX
- Bret Bostwick M.D., Baylor University - Texas Children's Hospital, Houston, TX
- Nicholas Rider M.D., Baylor University - Texas Children's Hospital, Houston, TX
- Luis Alberto Pedroza PhD., Universidad San Francisco de Quito, Ecuador.

Conferencistas nacionales / National Speakers

- Alejandra King M.D., Universidad del Desarrollo - Clínica Alemana
- Gabriela Repetto M.D., Universidad del Desarrollo - Clínica Alemana
- Flavio Carrion PhD., Universidad del Desarrollo - Clínica Alemana
- Alejandro Berkovits M.D., Universidad del Desarrollo - Clínica Alemana
- Cristian Sotomayor M.D., Hospital Luis Calvo Mackenna
- Benito Gonzalez M.D., Hospital Luis Calvo Mackenna
- Lorena Tapia M.D. PhD., Universidad de Chile - Hospital Roberto del Rio
- Cecilia Poli M.D. PhD., Universidad del Desarrollo - Clínica Alemana

Lunes 5 de noviembre / *Monday, November 5th, 2018*

- 7:30-8:00 Registro e inscripción / *Registration*
8:00-8:15 Inauguración / *Inauguration*: **Pablo Vial** and **Cecilia Poli**.
8:15-8:45 Conferencia inaugural / *Opening Lecture*:
Secuenciación de exoma completo: poderosa herramienta para la identificación de nuevas inmunodeficiencias primarias y los mecanismos inmunológicos subyacentes. **Jordan Orange**
The power of Whole Exome sequencing in the discovery Novel Primary Immunodeficiencies and underlying immune mechanisms.
- 8:45-9:15 Como mejorar el manejo de IDP en países en desarrollo. **Luis Alberto Pedroza**
Improving Primary Immunodeficiency Care in Developing countries

Sesión / *Session 1* Moderador / *Moderator*: **Patricia Roessler**

- 9:15-9:45 Screening de Inmunodeficiencias Primarias en el Recién nacido. **Nicholas Rider**
New Born Screening for Primary Immune deficiencies
- 9:45-10:15 Técnicas de inmunomonitorización como screening de Inmunodeficiencias Primarias. **Alejandro Berskovic**
Immuno-monitoring techniques as a screening approach in Primary Immunodeficiencies
- 10:15-10:30 Pausa de café y visita stands / *Coffee Break*.

Sesión / *Session 2* Moderador / *Moderator*: **Jan Wilhem**

- 10:30-11:00 Vías de inmunopatogenicidad en infección por VRS severo. **Lorena Tapia**
Pathogenic immune pathways in Severe RSV infection
- 11:00-11:30 Nuevos defectos del sistema immune asociados con aumento en la producción de IgE o atopia que se presentan como enfermedades alérgicas severas. **Joshua Milner**
Novel inheritable immune defects with dysregulated IgE production or atopy mimicking allergic diseases
- 11:30-12:00 Inmunodeficiencia humoral, novedades diagnósticas y terapéuticas. **Ricardo Sorensen**
Antibody deficiencies, novel strategies for diagnosis and management
- 12:00-12:30 Aspectos Immunogenéticos que preceden la aparición de enfermedades reumatológicas. **Benito Gonzalez**
Mechanisms of prevention in Rheumatologic diseases
- 12:30-1:30 Pausa almuerzo / *Lunch*

Sesión / *Session 3* Moderador / *Moderator*: **Gabriela Repetto**

- 1:30-2:00 Nuevos Síndromes Autoinflamatorios, Medicina de precisión y terapias individualizadas. **Cecilia Poli**
New Autoinflammatory Syndromes and precision therapies
- 2:00-2:30 Interpretación de exoma en patologías inmunológicas y uso de inteligencia artificial para el análisis de los datos. **Bret Bostwick**
Exome interpretation in light of disease- causing immune mechanisms and artificial intelligence for exome data analysis
- 2:30-3:00 Inmunodeficiencias Primarias y Enfermedad inflamatoria intestinal de presentación temprana. **Alejandra King**
PIDs presenting as Early Onset Inflammatory Bowel diseases
- 3:00-3:15 Pausa de café y visita a stands / *Coffee Break*

Sesión / *Session 4* Moderador / *Moderator*: **Guillermo Lay-Son**

- 3:15-3:45 Medicina de Precisión y su rol en patologías inmunes. **Wendy Chung**
Precision Medicine in Immune related diseases
- 3:45-4:15 Oportunidades de identificación de nuevos genes en Chile. **Gabriela Repetto**
Opportunities for gene discovery in Chile
- 4:15-5:00 Sesión de cierre / *Closing Session of the day*:
Nuevos mecanismos genéticos de enfermedades Mendelianas. **James R. Lupski**
Novel genetic Mechanisms for Mendelian diseases
- 5:00-5:10 Discusión y preguntas / *Questions and Discussion*

Martes 6 de noviembre / *Tuesday, November 6th, 2018*

Sesión / *Session 1* Moderador / *Moderator*: **Cecilia Poli**

- 8:00-8:30 Citometría avanzada en el diagnóstico fenotípico y funcional de Inmunodeficiencias primarias. **Flavio Carrión**
Advanced Flow Cytometry in the phenotypic and functional diagnosis of Primary Immune Deficiencies
- 8:30-9:00 Nuevos descubrimientos en deficiencias de células NK. **Jordan Orange**
New genetic discoveries in NK cell deficiencies
- 9:00-9:30 Diagnóstico y tratamiento de HLH. **Rebecca Marsh**
Hemophagocytic Lymphohistiocytosis diagnosis and treatment
- 9:30-10:00 Diversidad en los hallazgos genéticos y mecanismos subyacentes en linfohistiocitosis hemofagocítica. **Ivan Chinn**
HLH: Genetic and Mechanistic Diversity in Pediatric Hemophagocytic Lymphohistiocytosis
- 10:00-10:10 Discusión y preguntas / *Questions and Discussion*
- 10:10-10:30 Pausa de café y visita stands / *Coffee Break*.

Sesión / *Session 2* Moderador / *Moderator*: **Rodrigo Hoyos-Bachilloglu**

- 10:30-11:00 Trasplante en pacientes con inmunodeficiencias primarias: La experiencia Chilena y nuevos desafíos. **Cristián Sotomayor**
Transplant in Immunodeficient Patients: the Chilean experience and future directions
- 11:00-11:30 Resultados y condicionamiento de intensidad reducida en trasplante de IDP. **Isabelle Meytz**
Transplant outcomes and reduced intensity conditioning in Primary Immunodeficiencies
- 11:30-12:00 Mejorando la atención de pacientes con IDP a través de la investigación de resultados clínicos y enfoques bioinformáticos. **Nicholas Rider**
Improving Care of PIDD Patients through Clinical Outcomes Research & Bioinformatic Approaches
- 12:00-12:10 Discusión y preguntas / *Questions and Discussion*
- 12:10-12:50 Conferencia de cierre / *Closing Lecture*:
Genómica y salud global. **Laurence Stanberry**
Genomics and Global Health