



**X CONGRESSO DA
SBTEIM**
SOCIEDADE BRASILEIRA DE TRIAGEM NEONATAL
E ERROS INATOS DE METABOLISMO

**III ENCONTRO DE SERVIÇOS
DE REFERÊNCIA EM TRIAGEM NEONATAL**

19 A 21 DE JUNHO DE 2025
FLORIANÓPOLIS - SC - CENTRO DE CONVENÇÕES CENTROSUL

Conectando e Traçando Caminhos para avançar

PROGRAMA OFICIAL



Prezados colegas,

Que bom tê-los no X Congresso Brasileiro de Triagem Neonatal e Erros Inatos do Metabolismo (CBTEIM) e do 3º Encontro dos Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTN). O tema deste ano, "Conectando e Traçando Caminhos para Avançar", reflete nosso compromisso com o avanço no cuidado e no diagnóstico precoce.

O evento apresenta um programa científico abrangente e atualizado, com os palestrantes internacionais e nacionais, e debates enriquecedores. É uma excelente oportunidade de fortalecer redes de colaboração e troca de experiências,

Sua presença é essencial para o sucesso deste evento que impacta tantas vidas. Contamos com você!

Carolina Fischinger Moura de Souza
Presidente SBTEIM | Presidente do X CBTEIM



Armando Fonseca
Conselheiro Consultivo SBTEIM | Coordenador Executivo do X CBTEIM
Comissão Organizadora do X CBTEIM e 3º Encontro dos SRTN

COMISSÃO ORGANIZADORA

Carolina F. Moura de Souza | Presidente da SBTEIM

Armando Fonseca | Coordenador Executivo

▶ Encontro SRTN

Eliane Pereira dos Santos - *Coordenadora*
Tais Araujo
Gisele Yuri Hayashi
Louise Lapagesse

▶ Comitê Científico de Triagem Neonatal

Tânia Sanchez Bachega - *Presidente*
Francis Galera
Kalliana Gameleira
Fernanda Monti
Erlane Marques
Suzana Nesi França
Flavia Piazzon

▶ Comitê de Erros Inatos do Metabolismo

Thiago Oliveira - *Presidente*
Bibiana Oliveira
Luiz Santana
Gustavo Spolador
Cecilia Micheletti
Dafne Horovitz
Soraia Poloni

▶ Comitê Executivo

Armando Fonseca - *Presidente*
Tassia Tonon
Carlos Gouveia
Tania Bachega
Thiago Oliveira

PROGRAMA CIENTÍFICO

19 JUN | quinta-feira

08:30 - 12:30 ENCONTRO

sala
1

III ENCONTRO NACIONAL DOS SERVIÇOS DE REFERÊNCIA EM TRIAGEM NEONATAL

Representantes SRTN e LETN (evento fechado)

Coordenadoras: ELIANE SANTOS (GO), GISELLE YURI HAYASHI (SP), JOSAINÉ SOUSA PALMIERI OLIVEIRA (MS), LOUISE LAPAGESSE PINTO (SC) e TAÍS PIRES ARAÚJO (GO)

08:00-08:30 Credenciamento

08:30-09:30 Apresentação da enquete e matriz.
LUCIENE SCHERER (RS)

09:30-10:30 Workshop dos grupos (4 grupos)

10:30-10:45 Intervalo

10:45-12:00	Apresentação dos grupos (4 grupos)
12:00-12:30	Conclusões e encaminhamentos

08:30 - 12:00 CURSOS PRÉ-CONGRESSO

sala
2

CURSO PRÉ-CONGRESSO:

ACIDEMIAS ORGÂNICAS X FÓRMULAS DE AMINOÁCIDOS: QUANDO E COMO UTILIZÁ-LAS

Coordenadoras: RENATA BERNARDES DE OLIVEIRA (SP) e SORAIA POLONI (RS)

08:30-08:40	Introdução à mesa. RENATA BERNARDES DE OLIVEIRA (SP)
08:40-09:40	Acidemias Metilmalônica e Propiônica – Fisiopatologia e tratamento dietoterápico. SUFIN YAP (UNITED KINGDOM)
09:40-09:50	Apresentação de caso – Acidemia Metilmalônica. LILIA FARRET (RS)
09:50-10:00	Apresentação de caso – Acidemia Propiônica. BEATRIZ JURKIEWICZ FRANGIPANI (SP)
10:00-10:15	Discussão

10:15-10:45 Intervalo

10:45-11:15	Acidemia Glutárica tipo I – Fisiopatologia e tratamento dietoterápico. MONIQUE POUBEL (DF)
11:15-11:30	Apresentação de caso – Acidemia Glutárica tipo 1. LUANA DA SILVA BAPTISTA ARPINI (ES)
11:30-11:50	Discussão
11:50-12:00	Considerações finais. SORAIA POLONI (RS)

sala
3

CURSO PRÉ-CONGRESSO:

“ALÉM DA TRIAGEM NEONATAL: ERROS INATOS DO METABOLISMO QUE NÃO PODEM SER NEGLIGENCIADOS”

Coordenadores: BIBIANA MELLO OLIVEIRA (RS) e THIAGO OLIVEIRA (PE)

08:30-08:35	Introdução ao curso
08:35-09:05	Doenças do metabolismo da creatina. LAURA VILARINHO (PORTUGAL)
09:05-09:35	Glicogenoses hepáticas. BIBIANA MELLO OLIVEIRA (RS)
09:35-10:05	Doenças do metabolismo de metais. THIAGO OLIVEIRA (PE)
10:05-10:15	Q&A

10:15-10:45 Intervalo

10:45-11:15	Doenças mitocondriais. CELIA NOGUEIRA (PORTUGAL)
11:15-11:45	Leucodistrofias da infância. MATHEUS AUGUSTO ARAÚJO CASTRO (SP)
11:45-11:55	Q&A
11:55-12:00	Agradecimentos e encerramento

12:15 - 13:15 SIMPÓSIOS SATÉLITE

sala
1

SIMPÓSIO SATÉLITE WATERS: SOLUÇÕES TOTAIS EM ESPECTROMETRIA DE MASSAS

Palestrantes: CURT PAULETTE (EUA) e LEANNE DAVEY (IRLANDA)

sala
2

SIMPÓSIO SATÉLITE RECORDATI: OPTIMIZING CARE OF ORGANIC ACIDURIAS IN THE FULL SPECTRUM - OPPORTUNITIES AND CHALLENGES

Palestrante: SUFIN YAP (REINO UNIDO)

sala
1

13:30 - 14:00 CERIMÔNIA DE ABERTURA

14:00 - 15:00 CONFERÊNCIA MAGNA

sala
1

Moderadora: CAROLINA FISCHINGER MOURA DE SOUZA (RS)

14:00-14:05 Introdução à conferência

14:05-14:45 How to accelerate access to innovations in newborn's health in low and middle-income countries?

MANUEL SABORIO-ROCAFORT (COSTA RICA)

14:45-14:55 Q&A

15:00 - 15:55 MINI CONFERÊNCIAS

sala
1

DIAGNÓSTICO PRECOCE DE ERROS INATOS DO METABOLISMO: SOLUÇÕES E OPORTUNIDADES

Moderadores: LUIZ CARLOS SANTANA DA SILVA (PA) e THIAGO OLIVEIRA (RS)

15:00-15:05 Introdução às mini conferências

15:05-15:25 Strategies to identify newborns with false-negative tests and unscreened children.

LAURA VILARINHO (PORTUGAL)

15:25-15:45 Do possível ao ideal: a realidade dos erros inatos do metabolismo na saúde pública.

TATIANA AMORIM (BA)

15:45-15:55 Q&A

16:00 - 16:15 INTERVALO E VISITA AOS ESTANDES

16:15 - 16:45 SIMPÓSIO SATÉLITE

sala
1

SIMPÓSIO SATÉLITE DLE: DA TRIAGEM AO DIAGNÓSTICO: SINERGIA ENTRE MÉTODOS BIOQUÍMICOS E GENÉTICOS EM DOENÇAS RARAS

Palestrante: THIAGO RODRIGUES CAVOLE (SP)

17:00 - 18:15 MESAS-REDONDAS

sala
1

DA TRIAGEM NEONATAL AO SEGUIMENTO: DESAFIOS E AVANÇOS PARA AS DOENÇAS CLÁSSICAS

Moderadores: CRISTIANE KOPACEK (RS) e PAULO CÉSAR ALVES DA SILVA (SC)

17:00-17:05 Introdução à mesa-redonda

17:05-17:25 New therapies for Congenital Adrenal Hyperplasia and their impact on long-term follow-up.

KYRIAKIE SARAFIOLOU (EUA)

17:25-17:45 Hipotireoidismo Congênito: as barreiras além da triagem neonatal.

SUZANA NESI FRANÇA (PR)

17:45-18:05 Registro Brasileiro de Fibrose Cística como modelo de melhorias em doenças raras.

ELENARA DA FONSECA ANDRADE PROCIANOVY (RS)

18:05-18:15 Q&A

sala
2

INTERDISCIPLINARIDADE EM DOENÇAS METABÓLICAS: A IMPORTÂNCIA DO CUIDADO EM EQUIPE

Moderadoras: MARIA DENISE CARVALHO (CE) e DANIELE LIMA ROCHA (RS)

17:00-17:05 Introdução à mesa-redonda

17:05-17:25 Panorama do manejo nutricional de erros inatos do metabolismo no Brasil.

SORAIA POLONI (RS)

17:25-17:45 Manejo de dor crônica e de alterações comportamentais: o desafio de reconhecer e tratar adequadamente. POLIANA CRISTINA CARMONA MOLINARI (SP)

17:45-18:05 Cuidados paliativos: compreendendo o momento e a justificativa da indicação.

GUSTAVO MARQUEZANI SPOLADOR (SP)

18:05-18:15 Q&A

18:15 - 19:00 MINI CONFERÊNCIAS

sala
1

TRIAGEM NEONATAL

Moderador: ARMANDO FONSECA (RJ)

18:15-18:20 Introdução à mini conferência

18:20-18:40 Uma visão crítica da triagem neonatal genômica pelo mundo.

LAURA VILARINHO (PORTUGAL)

18:40-18:50 Q&A e Encerramento do Dia

sala
2

EIM

Moderadora: DAFNE HOROVITZ (RJ)

18:15-18:20 Introdução à mini conferência

18:20-18:40 Fatty acid oxidation disorders: what's new in the therapeutic approach?

SUFIN YAP (REINO UNIDO)

18:40-18:50 Q&A e Encerramento do Dia

20 JUN | sexta-feira

08:00 - 18:00 ENCONTRO DAS ASSOCIAÇÕES

sala
CAMPECHE

08:00-08:30 Café de Boas Vindas

08:30-09:00 Credenciamento

09:00-09:15 Mesa de abertura

09:15-10:00 Pesquisa Clínica. CAROLINA FISCHINGER MOURA DE SOUZA (RS)

10:00-10:45 Rede Nacional de Doenças Raras e a epidemiologia dos Erros Inatos do Metabolismo no Brasil. BIBIANA MELLO OLIVEIRA (RS)

10:45-11:30 Judicialização - Avanços, desafios e perspectivas: iniciativas para buscar melhorias nos processos de acesso. ANDREIA BESSA

11:30-13:30 Almoço

13:45-14:30 ANPB - O olhar dos pais aos pequenos sinais

14:30-15:15 Triagem Neonatal: avanços e retrocessos. VIVIAN COUTINHO

15:15-16:00 A importância da interpretação de rotulagem dos alimentos. LILIA FARRET REFOSCO (RS)

16:00-16:30 Coffee-break

16:30-18:00 Mesa das Associações

18:00 Encerramento

08:30 - 08:40 SESSÃO DE BOAS-VINDAS

sala
1

SESSÃO DE BOAS-VINDAS COM OS DESTAQUES DO DIA ANTERIOR

Presidente do Congresso. CAROLINA FISCHINGER MOURA DE SOUZA (RS)

08:40 - 09:15 MINI CONFERÊNCIA

sala
1

EIM

Moderadoras: CECÍLIA MICHELETTI (SP) e JACQUELINE FONSECA (RJ)

08:40-08:45 Introdução à mini conferência

08:45-09:05 Biomarcadores na elucidação diagnóstica de casos desafiadores de erros inatos do metabolismo.

FRANCYNE KUBASKI (EUA)

09:05-09:15 Q&A

09:15 - 10:30 MESA-REDONDA

sala
1

POLÍTICAS PÚBLICAS

Moderadores: CARLOS EDUARDO GOUVÊA (SP) e MARCIAL FRANCIS GALERA (MT)

09:15-09:20 Introdução à mesa-redonda

09:20-09:40 Estratégias para viabilizar a criação de diretrizes terapêuticas na era da triagem neonatal expandida.

CARLOS EUGÊNIO FERNANDEZ DE ANDRADE (SP)

09:40-10:00 Desafios regulatórios das terapias para doenças raras.

JOÃO BATISTA DA SILVA JÚNIOR (DF)

10:00-10:20 Incorporação de tratamentos para doenças raras: barreiras, soluções.

ERLANE MARQUES RIBEIRO (CE)

10:20-10:30 Q&A

10:30 - 10:45 INTERVALO E VISITA AOS ESTANDES

10:45 - 12:00 MESAS-REDONDAS

sala
1

PERSPECTIVAS DA ETAPA II DA AMPLIAÇÃO FEDERAL

Moderadoras: FERNANDA MONTI RABELO (SP) e VÂNIA GADELHA PRAZERES (AM)

10:45-10:50 Introdução à mesa-redonda

10:50-11:10 Galactosemia.

TATIANA AMORIM (BA)

11:10-11:30 Acidúrias orgânicas.

SUFIN YAP (REINO UNIDO)

11:30-11:50 Aminoacidopatias.

CLARISSA BUENO (SP)

11:50-12:00 Q&A

sala
2

TRANSIÇÃO AO DESCONHECIDO: DESAFIOS NA ASSISTÊNCIA AO ADULTO COM DOENÇA METABÓLICA

Moderadores: GUSTAVO MARQUEZANI SPOLADOR (SP) e SORAIA POLONI (RS)

10:45-10:50 Introdução à mesa-redonda

10:50-11:10 Como manter os profissionais em sintonia e alinhar o plano terapêutico.

DANIELE LIMA ROCHA (RS)

11:10-11:30 Mudança de abordagem terapêutica: quando trocar ou suspender tratamento?

MARCO ANTONIO CURIATI (SP)

11:30-11:50 Tratamento nutricional na concomitância de doenças crônicas do adulto.

LILIA FARRET (RS)

11:50-12:00 Q&A

12:15 - 13:15 SIMPÓSIOS SATÉLITE

sala
1

SIMPÓSIO SATÉLITE ULTRAGENYX: COMO A TRIAGEM NEONATAL MUDA O PROGNÓSTICO DOS DISTÚRBIOS DE OXIDAÇÃO DE ÁCIDOS GRAXOS (FAOD)?

Palestrantes: CAROLINA FISCHINGER MOURA DE SOUZA (RS) e JOSÉ SIMON CAMELO JUNIOR (SP)

sala
2

SIMPÓSIO SATÉLITE REVVITY: NOVIDADES EM TRIAGEM NEONATAL CLÁSSICA E GENÔMICA - A COLABORAÇÃO DA REVVITY PARA O AVANÇO DA TRIAGEM NEONATAL

Palestrante: MICHEL DAVID DOS SANTOS (SP)

13:30 - 14:45 Sessão TEMAS LIVRES ORAIS

sala
1

13:30 - 14:45 Sessão TEMAS LIVRES ORAIS - TRIAGEM NEONATAL

(8 minutos de apresentação e 3 minutos de discussão)

Avaliadoras: SUZANA NESI FRANÇA (PR) e TANIA SANCHEZ BACHEGA (SP)

13:30-13:32

Início da sessão

13:32-13:43 • 5 - SOBREVIDA EM MENORES DE 18 ANOS COM FIBROSE CÍSTICA

LUANA DA SILVA BAPTISTA ARPINI, FUNDAÇÃO OSWALDO CRUZ, SABRINA DA SILVA SANTOS, FERNANDA MAYRINK GONÇALVES LIBERATO, FLAVIA MARINI PARO, GINA TORRES REGO MONTEIRO

13:44-14:55 • 29 - COMPARAÇÃO DE MODELOS DE APRENDIZADO DE MÁQUINA NA TRIAGEM NEONATAL EXPANDIDA.

ISABELA SPIDO DIAS, GABRIEL FAUSTINO ALMONDES TAVARES, JULIO CESAR NATHER JUNIOR, TÂNIA MARIA BELTRAMINI TREVILATO, PAULO MAZZONCINI DE AZEVEDO-MARQUES, JOSÉ SIMON CAMELO JUNIOR

14:56-14:07 • 51 - TRIAGEM NEONATAL DE DESORDENS METABÓLICAS HEREDITÁRIAS EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA

CAROLINE MARQUES BAÍA, CAMILA COSTA FILIPPE KAMHAJI, MELISSA GERSHON, CRISTIANE GOMES GUIMARÃES, JULIA DE MOURA LEITE, MARCELA FREITAS MOURA, MÔNICA DE ARAÚJO MORETZSOHN, BRUNA DE SIQUEIRA BARROS, LAURA OHANA MARQUES COELHO DE CARVALHO, HÉLIO FERNANDES DA ROCHA, MARIA CAROLINA DE PINHO PORTO, ALESSANDRA FERNANDES MARQUES BRAGA, GLEYSON DA CRUZ PINTO

14:08- 14:19 • 112 - IMPLEMENTAÇÃO DO TESTE DO PEZINHO PARA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME) NA TRIAGEM NEONATAL AMPLIADA DO DISTRITO FEDERAL.

CLAUDINER PEREIRA DE OLIVEIRA, CAROLINA AMARO DE MOURA, GIL AMARO DA SILVA, GABRIELLA RIBEIRO RAMOS DE VASCONCELOS, ANA CAROLINA VAQUEIRO, TATIANA LIDIA LIRA ALMEIDA, LARISSA

FEITOSA DE ASSIS COUTINHO, JANAINA MONTEIRO CHAVES, MARIA TERESA ALVES DA SILVA ROSA, KALLIANNA PAULA DUARTE GAMELEIRA, GERSON DA SILVA CARVALHO, MARIA TERESINHA DE OLIVEIRA CARDOSO

14:20-14:31 • 118 - TRIAGEM NEONATAL PARA FENILCETONÚRIA EM UM ESTADO DO NORDESTE BRASILEIRO: ANÁLISE COMPARATIVA DE 2019 A 2024

CELSA FERREIRA LUSTOSA NASCIMENTO, ALDAIR ALESSANDRA SOUSA FORTES, MARILÉA SILVA LEAL, EVELINE MOREIRA ALENCAR, GLAUSON TUQUARRE MELO DO NASCIMENTO, LUANA SILVA BAPTISTA ARPINI

14:32-14:43 • 140 - ACOMPANHAMENTO AMBULATORIAL DE CRIANÇAS COM HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA: DESCOMPENSAÇÕES CLÍNICAS, INTERNAÇÕES E MONITORIZAÇÃO LABORATORIAL

JULIANA DUTRA, ANA CLARA FERNANDES, GIOVANNA XAVIER, ANA HASSEGAWA, NEY BOA-SORTE, TATIANA AMORIM, HELENA PIMENTEL

sala
2

Sessão TEMAS LIVRES ORAIS - EIM

[8 minutos de apresentação e 3 minutos de discussão]

Avaliadores: CECÍLIA MICHELETTI (SP) e LUIZ CARLOS SANTANA DA SILVA (PA)

13:30-13:32 Início da sessão

13:32-13:43 • 10 - TRATAMENTO A LONGO PRAZO COM L-CARNITINA PREVINE O ESTRESSE OXIDATIVO EM PACIENTES COM AS DESORDENS DO METABOLISMO DO PROPIONATO

BIANCA GOMES DOS REIS, GRAZIELA SCHMITT BECKER, DESIRÉE PADILHA MARCHETTI, DANIELLA DE MOURA COELHO, ANGELA SITTA, STEFANI ALTENHOFEN, FRANCIELE FÁTIMA LOPES, LUÍSA TEDESCO, MOACIR WAJNER, CARMEN REGLA VARGAS

13:44-14:55 • 37 - CARACTERIZAÇÃO DIAGNÓSTICA DE PACIENTES BRASILEIROS COM ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AO X E ADRENOMIELOEUROPATIA EM 27 ANOS DE MONITORAMENTO BIOQUÍMICO.

ANA KALISE BOTTCHER, LUISA TEDESCO, JESSICA LAMBERTY FAVERZANI, FRANCIELE FÁTIMA LOPES, BIANCA GOMES DOS REIS, STEFANI ALTENHOFEN, DANIELLA DE MOURA COELHO, CARMEN REGLA VARGAS.

14:56-14:07 • 72 - BEYOND CLASSICAL GALACTOSEMIA: A COMPREHENSIVE OVERVIEW OF DIAGNOSTIC VARIANTS AT A BRAZILIAN REFERRAL CENTER

BIANCA DOMIT WERNER LINNENKAMP, LORENA LIMA, EDER ALENCAR MOURA, CAIO ROBLEDO QUAIO, RAFAELLA KAREN SOUSA MONTERLEI, MARIA TEREZA GUIOTTI

14:08- 14:19 • 75 - SEVERE ANAEMIA AND NEONATAL JAUNDICE-ASSOCIATED MORTALITY AS A SENTINEL INDICATOR OF THE BURDEN OF GLUCOSE-6-PHOSPHATE DEHYDROGENASE DEFICIENCY IN BRAZIL

AYOADE DESMOND BABALOLA, RICARDO ROHWEDER, THAYNE WOYCINCK KOWALSKI, SUZI ALVES CAMEY, LAVINIA SCHULER FACCINI, GIOVANNA CÂMARA GIUDICELLI

14:20-14:31 • 104 - GONADAL FUNCTION IN WOMEN WITH NONCLASSICAL CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA

CLAUDIA HITOMI HUZITA, JÉSSICA ME LIN IE, ANA CAROLINA MAUÉS DE OLIVEIRA, GABRIEL JUNQUEIRA SOARES, GUIOMAR MADUREIRA, ANA CLAUDIA LATRONICO XAVIER, BERENICE BILHARINHO DE MENDONÇA, LARISSA GARCIA GOMES, TANIA APARECIDA SARTORI SANCHEZ BACHEGA

14:32-14:43 • 123 - PERFIL CLÍNICO, BIOQUÍMICO E MOLECULAR DE PACIENTES COM DEFICIÊNCIA DE ESFINGOMIELASE ÁCIDA: UMA COORTE RETROSPECTIVA

EDER ALENCAR MOURA, BIANCA DOMIT WERNER LINNENKAMP, LORENA OLIVEIRA LIMA, RAFAELLA KAREN SOUSA MONTERLEI, MARIA TEREZA GALVAO GUIOTTI, CAIO ROBLEDO QUAIO

13:30 - 15:15

MESA-REDONDA

sala
1

ESPECTROMETRIA DE MASSAS NA TRIAGEM NEONATAL DE ERROS INATOS DO METABOLISMO

Moderadoras: GISELLE YURI HAYASHI (SP) e ELIANE SANTOS (GO)

13:30-13:35 Introdução à mesa-redonda

13:35-14:05 O passo a passo da implementação e padronização.
YURI SICA (PR)

14:05-14:35 Análise e interpretação de exames de triagem.
RODRIGO NAVES (DF)

14:35-15:05 Aplicação em exames confirmatórios.
FRANCYNE KUBASKI (EUA)

15:05-15:15 Q&A

14:45 - 15:20

MINI CONFERÊNCIAS

sala
1

TRIAGEM NEONATAL

Moderadora: FERNANDA MONTI RABELO (SP)

14:45-14:50 Introdução à mini conferência

14:50-15:10 Indicadores da triagem neonatal na Costa Rica: 35 anos de experiência.
MANUEL SABORIO-ROCAFORT (COSTA RICA)

15:10-15:20 Q&A

sala
2

EIM

Moderadora: ERLANE MARQUES RIBEIRO (CE)

14:45-14:50 Introdução à mini conferência

14:50-15:10 Genética raiz: a indispensabilidade do aconselhamento genético.
DAFNE HOROVITZ (RJ)

15:10-15:20 Q&A

15:30 - 16:15

INTERVALO e LANÇAMENTO DO MANUAL

sala
3

15:30-15:45 - LANÇAMENTO DO MANUAL DE NUTRIÇÃO METABÓLICA

15:45 - 16:15

SIMPÓSIOS SATÉLITE

sala
1

SIMPÓSIO SATÉLITE PKU: UM OLHAR PARA O FUTURO

Palestrante: IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ (RS)

sala
2

SIMPÓSIO SATÉLITE ROCHE: IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE NAS DNM (AME E DMD) CONTEMPLANDO O CASE DA TRIAGEM NEONATAL EM MINAS GERAIS

Palestrante: JULIANA GURGEL GIANNETTI (MG)

16:30 - 17:45

MESAS-REDONDAS

sala
1

ETAPAS III, IV E V DA AMPLIAÇÃO FEDERAL: MODELOS NACIONAIS E PERSPECTIVAS

Moderadoras: MOUSELINE TORQUATO DOMINGOS (PR) e LOUISE LAPAGESSE PINTO (SC)

16:30-16:35 Introdução à mesa-redonda

16:35-16:55 Doenças lisossômicas: por quais começar?
ROBERTO GIUGLIANI (RS)

16:55-17:15 Experiência de Minas Gerais na triagem para SCID.
JOSÉ NÉLIO JANUÁRIO (MG)

17:15-17:35 Triagem neonatal para Atrofia Muscular Espinhal: modelos nacionais e internacionais.
JULIANA GURGEL GIANNETTI (MG)

17:35-17:45 Q&A

sala
2

PARECE, MAS NÃO É - DIAGNÓSTICOS EQUIVOCADOS E IATROGENIA EM ERROS INATOS DO METABOLISMO

Moderadores: DAFNE HOROVITZ (RJ) e LUIZ CARLOS SANTANA DA SILVA (PA)

16:30-16:35 Introdução à mesa-redonda

16:35-16:55 Variante de significado incerto e variante patogênica em heterozigose para doença recessiva: inocentes até que se prove o contrário.

BIBIANA MELLO OLIVEIRA (RS)

16:55-17:15 Por que a bioquímica ainda vale a pena para a caracterização fenotípica e elucidação de casos.

CECÍLIA MICHELETTI (SP)

17:15-17:35 Genotype first: excesso ou antecipação diagnóstica?

CELIA NOGUEIRA (PORTUGAL)

17:35-17:45 Q&A

18:00 - 18:50 VISITA E AVALIAÇÃO DE PÔSTERES

20:00 EVENTO SOCIAL

FESTA DO BARCO – NAVEGANDO PELA TRIAGEM

JANTAR DANÇANTE (Por adesão – Vagas limitadas)

Partida: 20:00 - Retorno: 23:00

21 JUN | sábado

09:00 - 09:10 SESSÃO DE BOAS-VINDAS

sala
1

SESSÃO DE BOAS-VINDAS COM OS DESTAQUES DO DIA ANTERIOR

Presidente do Congresso. CAROLINA FISCHINGER MOURA DE SOUZA (RS)

09:15 - 10:30 MESAS-REDONDAS

sala
1

ESTRATÉGIAS E EXPERIÊNCIAS NA TRIAGEM NEONATAL

Moderadoras: JOSÉ NÉLIO JANUÁRIO (MG) e TANIA BACHEGA (SP)

09:15-09:20 Introdução à mesa-redonda

09:20-09:40 Coletas de situação especial: protocolos para não perder a qualidade da triagem.

KALLIANNA GAMELEIRA (DF)

09:40-10:00 Molecular testing complementing biochemistry: the model of Congenital Adrenal Hyperplasia.

KYRIAKIE SARAFIOGLOU (EUA)

10:00-10:20 Impacto da inteligência artificial na interpretação dos testes da triagem neonatal.

JOSÉ SIMON CAMELO JUNIOR (SP)

10:20-10:30 Q&A

sala
2

PANORAMA DOS CENTROS DE REFERÊNCIA PARA ERROS INATOS DO METABOLISMO NO BRASIL

Moderadoras: MARIA DENISE CARVALHO (CE) e MARIA TERESINHA DE OLIVEIRA CARDOSO (DF)

09:15-09:20 Introdução à mesa-redonda

09:20-09:40 Boas práticas clínicas e laboratoriais: lições exitosas na saúde pública.

IDA VANESSA SCHWARTZ (RS)

09:40-10:00 Fora do eixo Sul-Sudeste: entraves e oportunidades para os centros do Norte-Nordeste.

ELIS VANESSA SILVA (MA)

10:00-10:20 Recursos humanos para diagnóstico e manejo: como despertar o interesse na área e formar profissionais?

LUIZ CARLOS SANTANA DA SILVA (PA)

10:30 - 10:45 INTERVALO E VISITA AOS ESTANDES

10:45 - 11:40 CONFERÊNCIA

sala
1

BREAKING NEWS

Moderador: MARCIAL FRANCIS GALERA (MT)

10:45-10:50 Introdução à conferência

10:50-11:30 Terapias inovadoras: o que está por vir e como impactará a triagem neonatal.

ROBERTO GIUGLIANI (RS)

11:30-11:40 Q&A

11:40 - 12:00 ENCERRAMENTO E PREMIAÇÃO

sala
1

ENCERRAMENTO com a Presidente do Congresso.

CAROLINA FISCHINGER MOURA DE SOUZA (RS)

Entrega dos prêmios para os temas livres orais selecionados

Entrega do prêmio para Associado(a) Destaque 2025

Agradecimentos e encerramento

REALIZAÇÃO



PATROCÍNIO

PLATINA

Bioclin

OURO



revvity

ultragenyx

Waters™

APOIO

