



"ACPEIM"

Asociación Colombiana de Pacientes con
Errores Innatos del Metabolismo
NIT - 900278337-5

December 5, 2022, Bogota D.C.

Sirs
Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM)

Dear Sirs:

With this I am writing to you, on behalf of the Colombian Association of Patients with Inborn Errors of Metabolism "ACPEIM". We are a non-profit organization, made up entirely of patients and their families, whose main objective is to support patients with amino acid metabolism diseases, especially those with small molecules and energy compromise, and their caregivers.

On behalf of the "ACPEIM" Association, it is my desire to convey our deepest gratitude to the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) for its great generosity and financial support provided to raise awareness among the entire community about the Inborn errors of metabolism.

We appreciate all the support received for our patients, families and health professionals who make up this family of Inborn Errors of Metabolism

"United we can do more for our children"

Cordially,



www.acpeim.com



pacientes@acpeim.com / acpeim@hotmail.com



3223082547 - 3003024661



"ACPEIM"

Asociación Colombiana de Pacientes con
Errores Innatos del Metabolismo
NIT - 900278337-5

MANAGEMENT REPORT ON ACTIVITIES SUPPORTED BY SSEIM 2022

OBJECTIVE

Develop a series of talks and symposiums to raise awareness about Inborn Errors of Metabolism in families with suspected and confirmed diagnosis of these pathologies to improve their quality of life, as well as health professionals for recognition of E.I.M.

The activities were carried out in conjunction with the Institute of Inborn Errors of Metabolism of the Pontificia Universidad Javeriana.

MAY 26

Aimed at: E.I.M patients, caregivers, families, nutrition students and health professionals.

Date: May 26, 2022

Hours: 4 p.m. – 6:00 p.m. Pontificia Universidad Javeriana.

Modality: Presential and virtual

It was broadcast on the Facebook networks of the Acpeim Association

"GENERALIDADES DEL MANEJO DE ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO DE PROTEÍNAS Y AMINOÁCIDOS"

26 de Mayo
4:00p.m
Lugar: Pontificia Universidad Javeriana
Auditorio Alejandro Novoa
Dirección: Carrera 7 # 41-20

AMANDA ROCIO CARO

- Nutricionista Dietista, Pontificia Universidad Javeriana
- Magistra en Ciencias Biológicas con énfasis en errores innatos del metabolismo, Pontificia Universidad Javeriana
- Entrenamiento en el manejo de errores innatos del metabolismo, Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos de la Universidad de Chile
- Miembro del Genetic Metabolic Dietitians International (GMDI)
- Nutricionista de la Asociación Colombiana de pacientes con Errores Innatos del Metabolismo (ACPEIM)

Logos: ACPEIM, SSIEM, IEIM, 25 años INSTITUTO DE NUTRICIÓN Y TECNOLOGÍA DE LOS ALIMENTOS, Pontificia Universidad JAVERIANA, Facultad de Ciencias, Centro de Estudios y Docencia, 70 años 1952 - 2022

www.acpeim.com

pacientes@acpeim.com / acpeim@hotmail.com

3223082547 - 3003024661



"ACPEIM"

Asociación Colombiana de Pacientes con
Errores Innatos del Metabolismo
NIT - 900278337-5



 www.acpeim.com

 pacientes@acpeim.com / acpeim@hotmail.com

 3223082547 - 3003024661



"ACPEIM"

Asociación Colombiana de Pacientes con
Errores Innatos del Metabolismo
NIT - 900278337-5

JULY 12

Aimed at: E.I.M patients, caregivers, families, nutrition students and health professionals.

Date: July 12, 2022

Hours: 4 p.m. – 6:00 p.m. Pontificia Universidad Javeriana.

Modality: Presential and virtual

It was broadcast on the Facebook networks of the Acpeim Association

**Manejo nutricional
de la homocistinuria
clásica**

12 de Julio
4:00p.m

Lugar: Pontificia Universidad
Javeriana
Edificio Pablo VI (41)
Auditorio Pablo VI
Dirección: Carrera 7 # 40-62

AMANDA ROCIO CARO

- Nutricionista Dietista. Pontificia Universidad Javeriana
- Magistra en Ciencias Biológicas con énfasis en errores innatos del metabolismo. Pontificia Universidad Javeriana
- Entrenamiento en el manejo de errores innatos del metabolismo. Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos de la Universidad de Chile
- Miembro del Genetic Metabolic Dietitians International (GMDI)
- Nutricionista de la Asociación Colombiana de pacientes con Errores Innatos del Metabolismo (ACPEIM)

www.acpeim.com

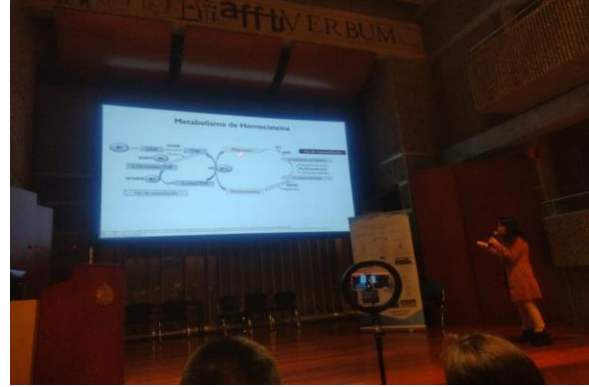
pacientes@acpeim.com / acpeim@hotmail.com

3223082547 - 3003024661



"ACPEIM"

Asociación Colombiana de Pacientes con
Errores Innatos del Metabolismo
NIT - 900278337-5



 www.acpeim.com

 pacientes@acpeim.com / acpeim@hotmail.com

 3223082547 - 3003024661



"ACPEIM"

Asociación Colombiana de Pacientes con
Errores Innatos del Metabolismo
NIT - 900278337-5

JULY 26

Aimed at: E.I.M patients, caregivers, families, nutrition students and health professionals.

Date: July 26, 2022

Hours: 4 p.m. – 6:00 p.m. Pontificia Universidad Javeriana.

Modality: Presential and virtual

It was broadcast on the Facebook networks of the Acpeim Association

***Manejo nutricional de los
desórdenes del ciclo de la urea***



**26 de Julio
4:00p.m**
**Lugar: Pontificia Universidad
Javeriana
Auditorio Alejandro Nova
Dirección: Carrera 7 # 40-62**

AMANDA ROCIO CARO

- Nutricionista Dietista. Pontificia Universidad Javeriana
- Magistra en Ciencias Biológicas con énfasis en errores innatos del metabolismo. Pontificia Universidad Javeriana
- Entrenamiento en el manejo de errores innatos del metabolismo. Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos de la Universidad de Chile
- Miembro del Genetic Metabolic Dietitians International (GMDI)
- Nutricionista de la Asociación Colombiana de pacientes con Errores Innatos del Metabolismo (ACPEIM)



SSIEM



Facultad de Ciencias
Carrera de Nutrición
y Dietética



 www.acpeim.com

 pacientes@acpeim.com / acpeim@hotmail.com

 3223082547 - 3003024661



"ACPEIM"

Asociación Colombiana de Pacientes con
Errores Innatos del Metabolismo
NIT - 900278337-5



www.acpeim.com



pacientes@acpeim.com / acpeim@hotmail.com



3223082547 - 3003024661



"ACPEIM"

Asociación Colombiana de Pacientes con
Errores Innatos del Metabolismo
NIT - 900278337-5

JULY 30

Aimed at: E.I.M patients, caregivers, families, nutrition students and health professionals.

Date: July 31, 2022

Hours: 8 a.m. – 1:00 p.m.

Modality: Virtual

It was broadcast on the networks of You had and Facebook of the Acpeim Association

The activities were carried out in conjunction with the Institute of Inborn Errors of Metabolism of the Pontificia Universidad Javeriana, the Genetics Group of the Military University.

- **Event link**

<https://youtube.com/watch?v=XvCg4su72IM&feature=share>



 www.acpeim.com

 pacientes@acpeim.com / acpeim@hotmail.com

 3223082547 - 3003024661

ACPEIM



"ACPEIM"

Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo
NIT - 900278337-5

SIMPOSIO AVANCES EN ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO (E.I.M.)

30 DE JULIO

8:00 AM - 12:30PM (GMT-5) HORA COLOMBIA

Inicio

Cina Paola Gama - Presidenta ACPEIM
Dr. Carlos Javier Alméjiga - Director IEIM
Dr. Sebastian Rincón - Presidente Genosig

8:00 - 8:20

Biotecnología para EIM desde Colombia

Dr. Carlos Javier Alméjiga
Director Instituto de Errores Innatos del Metabolismo
Pontificia Javeriana (IEIM)

8:20 - 9:00

Diagnóstico genómico de enfermedades congénitas

Dr. Javier García-Planells
Asesor de UKNEQAS y de la Red Europea
de Calidad Genética Molecular
Director Diagnóstico de Precisión Genómica de IGENOMIX

9:00 - 9:40

Trastornos por deficiencia de creatina: fenotipos, genotipos, diagnóstico y resultados del tratamiento

Dra. Saadet Andrews
Pediatra y genética metabólica Universidad de Viena, Austria
Profesora Asociada Universidad de Alberta

9:40 - 10:20

Break

10:20 - 10:30

Desarrollo de tecnologías y su impacto en EIM

Dr. Heraclio Gutiérrez
Especialista en Genética Médica
Sr. Medical Manager, Ultragenyx México

10:30 - 11:10

Trasplante de hígado en un error del metabolismo

Dr. Marcello Bellusci.
Médico Adjunto del Centro Europeo de Referencia para
Enfermedades Metabólicas Hereditarias
(metabERN) del H.12 de Octubre de Madrid

11:10 - 11:50

Detección de recién nacidos y apoyo internacional para pacientes con deficiencias de creatina cerebral

Heidi Wallis, Directora Ejecutiva
Asociación de Déficit de Creatina

11:50 - 12:10

12:10 - 12:20

Conclusiones y Cierre



Conéctate



www.acpeim.com

pacientes@acpeim.com / acpeim@hotmail.com

3223082547 - 3003024661



"ACPEIM"

Asociación Colombiana de Pacientes con
Errores Innatos del Metabolismo
NIT - 900278337-5

OCTOBER 14

Aimed at: E.I.M patients, caregivers, families, nutrition students and health professionals.

Date: October 14, 2022

Hours: 8 a.m. – 1:00 p.m.

Modality: Presential and Virtual

It was broadcast on the networks of You had and Facebook of the Acpeim Association

The activities were carried out in conjunction with the Institute of Inborn Errors of Metabolism of the Pontificia Universidad Javeriana, the Genetics Group of the Military University.

Streaming equipment was contracted to achieve network transmission

- **Event link**

<https://youtube.com/watch?v=jNjarJSHuV4&feature=share>



 www.acpeim.com

 pacientes@acpeim.com / acpeim@hotmail.com

 3223082547 - 3003024661

ACPEIM



Unidos podemos hacer
más por nuestros hijos

"ACPEIM"

Asociación Colombiana de Pacientes con
Errores Innatos del Metabolismo
NIT - 900278337-5

II SIMPOSIO
ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO "E.I.M."
14 DE OCTUBRE
8:00 AM - 12:30PM (GMT-5) HORA COLOMBIA

PONTIFICIA UNIVERSIDAD JAVERIANA
AUDITORIO JAIME HOYOS, S.J.
EDIFICIO MANUEL BRICEÑO JÁUREGUI, S.J.

Inicio
8:00 - 8:20
Gina Paola Cama Presidenta Acpeim
Dr. Carlos Javier Almeciga - Director IEIM
Dr. Sebastian Rincon - Presidente Genosig

8:20 - 9:00
La espectrometría de masas en Tándem como estrategia en el Tamizaje Neonatal Ampliado de Errores Innatos del metabolismo en Colombia
Dr. Brandon Rosero López, Quim, MSc
Coordinador de Tamizaje Neonatal Ampliado e Investigador Científico de la Fundación Centro Internacional de Vacunas

9:00 - 9:40
Desordenes del Ciclo de la urea
Johana M. Guevara Morales, Ph.D.
Bacterióloga y Doctora en Ciencias Biológicas
Instituto de Errores Innatos del Metabolismo
Pontificia Universidad Javeriana

9:40 - 10:20
Terapia génica AADC (Deficiencia de L- Aminoácido aromático descarboxilasa)
Dra Sandra Yanneth Ospina, Md, Esp, MSc
Medico Peditra y Genetista
Universidad Nacional

10:20 - 10:30
Break

10:30 - 11:10
Hablemos de demencias en la infancia: (Lipofuscinosis neuronal ceroid)
Dra Laura Victoria Guio
Medica cirujana general y Neuropediatra - Universidad Nacional de Colombia
Epileptologa del Hospital Clinic y San Joan De Deu de Barcelona, España.
Educerebrix

11:10 - 11:50
Acidemia metilmalonica . Que hay de nuevo
Dra Divahia Garcia
Neurologia Peditrica
Universidad Militar Nueva Granada

11:50 - 12:30
Socialización de la mesa de enfermedades huérfanas/raras en Colombia
Heidy García Orozco
Coordinadora grupo de gestión integrada de la salud cardiovascular, cáncer y otras condiciones crónicas
Ministerio de Salud



www.acpeim.com



pacientes@acpeim.com / acpeim@hotmail.com



3223082547 - 3003024661



"ACPEIM"

Asociación Colombiana de Pacientes con Errores Innatos del Metabolismo
NIT - 900278337-5

REDES SOCIALES



Asociación Acpeim

4.9 mil amigos

➕ Agregar a historia ✎ Editar perfil



Asociación Acpeim

3.2 mil Me gusta • 3.3 mil seguidores

➕ Crear anuncio ⚙ Administrar ✎ Editar



📌 Te invitamos a que participes de forma presencial o virtual. "II SIMPOSIO DE ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO E.I.M Inscripciones <https://forms.gle/deG1xnx35nxxcbZK7> #erroresinnatosdelmetabolismo...
Mar, 4 de oct

Alcance de la publicación 18539 Interacción 824



📌 Te invitamos a que participes de forma presencial o virtual. "II SIMPOSIO DE ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO E.I.M Inscripciones <https://forms.gle/deG1xnx35nxxcbZK7> #erroresinnatosdelmetabolismo...
Jue, 6 de oct

Alcance de la publicación 18015 Interacción 1323



Buscar



SIMPOSIO AVANCES EN E.I.M



AS...

Estadísticas

Editar video

👍 22



Compartir



295 vistas Transmitido hace 4 meses
Biotecnología para EIM desde Colombia (6,23 min)
Dr Carlos Javier Almaraz PhD



Buscar



II SIMPOSIO DE ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO



AS...

Estadísticas

Editar video

👍 11



Compartir



187 vistas Transmitido hace 1 mes
Los errores innatos del metabolismo (EIM) son desórdenes bioquímicos causados por el defecto de una proteína involucrada en alguna vía metabólica y cuya falla ocasionará problemas a nivel sistémico en el



www.acpeim.com



pacientes@acpeim.com / acpeim@hotmail.com



3223082547 - 3003024661