

## II CONGRESO INTERNACIONAL SOBRE ENFERMEDADES RARAS 2025

PROGRAMA PRELIMINAR<sup>1</sup>

17, 18 y 19 de julio de 2025  
Hotel Clarion

**PRIMER DÍA**  
**Jueves 17 de julio de 2025**

*Hora: 7:00 AM - 8:00 AM: Registro y Bienvenida*

### SESIÓN INAUGURAL

*Hora: 8:00 AM – 8:30 AM*

- Palabras de bienvenida. **Dr. Alejandro Young**, Decano de la Facultad de Ciencias de la Salud (FCS), Universidad Tecnológica Centroamericana (UNITEC).
- Mensaje Institucional. **Abog. Sofía Cruz Betanco**, Directora Ejecutiva de FUNHEPA y miembro del Comité Científico del Congreso.
- Apertura. **Dr. Manuel Posada**, Coordinador de la Red Iberoamericana de Expertos en Salud en Enfermedades Raras (RIBERSER) y miembro del Comité Científico del Congreso.
- Apertura Oficial y Mensaje Gubernamental. **Dr. Jorge Arriaga**, Jefe del Programa de Enfermedades No Transmisibles, Secretaría de Salud de Honduras.

### SITUACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN LATINOAMÉRICA Y HONDURAS

**08:30 - 09:00** | Ponencia: *“Situación de las enfermedades raras en Latinoamérica y el Caribe: Resultados del Estudio RIBERSER”*.

Ponente: **Prof. Dr. Manuel Posada**, Coordinador de la Red Iberoamericana de Expertos en Salud en Enfermedades Raras (RIBERSER).<sup>2</sup>

**09:00 - 09:30** | Ponencia: *“Enfermedades raras en la agenda de salud de Honduras: Avances, Retos y Perspectivas”*

Ponente: **Dr. Jorge Arriaga**, Jefe del Programa de Enfermedades No Transmisibles, Secretaría de Salud de Honduras.

**09:30 - 10:00** | Ponencia: *“Honduras como epicentro de innovación disruptiva en salud”*.

Ponente: Dra. **Mary Vallecillo**, Brigham and Women’s Hospital. Harvard Medical School.

**10:00 - 10:15** | **Receso**

<sup>1</sup> Se especifica las ponencias que no serán presenciales, véase “virtual”.

<sup>2</sup> Virtual.

## DIAGNÓSTICO Y DETECCIÓN TEMPRANA

10:15 – 10:45 | Ponencia: “*Casos sin diagnóstico en enfermedades raras: Innovación y nuevas estrategias de detección*”.

Ponente: **Dra. Eva Bermejo**, Directora e Investigadora Científica del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).<sup>3</sup>

10:45 – 11:30 | Panel: “*Tamizaje neonatal ampliado: Un camino hacia la prevención en Honduras*”

Panelistas:

- *Lic. Rosibel Colindres*, Jefe de laboratorio Clínico del Hospital Especialidades, Instituto Hondureño de Seguridad Social (IHSS).
- *Dr. Ramsés Badilla Porras*, Pediatra Genetista, Coordinador del Programa de Tamizaje Neonatal Bioquímico. Hospital Nacional de Niños, Costa Rica.
- *Representante de la Secretaría de Salud de Honduras.*

11:30 - 12:00 | Ponencia: “*El papel de los biobancos en la investigación y diagnóstico de enfermedades raras*”.

Ponente: **Dra. Beatriz Martínez Delgado**, Directora Científica del Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) y Jefa de la Unidad de Genética Molecular y la de Diagnóstico Genético). Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).<sup>4</sup>

12:00 - 13:00 | Almuerzo

13:00 - 13:45 | Panel: “*El rol crucial de la genética en el diagnóstico de enfermedades raras: Innovación y Avances*”

*Este panel explorará cómo los avances en la genética están transformando el diagnóstico de enfermedades raras, permitiendo la identificación temprana y precisa de patologías previamente indetectables. Los expertos debatirán sobre las últimas tecnologías genéticas y su impacto en la personalización de tratamientos, así como las barreras para su implementación en contextos de recursos limitados como Honduras.*

Panelistas:

- *Dra. María Camila Egas*, Médica Genetista Clínico, Gerente de DxGen.
- *Dra. Ileana Mayes*, Médica Genetista, Dirección General de Normalización de la SESAL.
- *Dra. Mary Vallecillo*, Brigham and Women’s Hospital. Harvard Medical School.
- *Dr. Edwin Herrera*, Médico Genetista, Investigador y Docente Universitario.

13:45 - 14:15 | Ponencia: *Epigenética en Enfermedades Crónicas*

Ponente: **Dra. María Camila Egas**, Médica Genetista Clínico, CEO DxGen.

## MEDICAMENTOS HUÉRFANOS Y TERAPIAS INNOVADORAS

14:15 – 14:45 | Ponencia: *Medicamentos Huérfanos: desarrollo, acceso y desafíos en enfermedades raras*”

<sup>3</sup> Virtual.

<sup>4</sup> Virtual.

**Ponente:** Por definir.

**14:45 - 15:15 | Ponencia:** *“Terapia génica en enfermedades raras: de la investigación a la práctica clínica”*

Tecnologías clave: Uso de CRISPR-Cas9 y otras herramientas de edición genética en el tratamiento de enfermedades raras.

**Ponente:** **Dr. Ignacio Pérez de Castro**, Jefe de la Unidad de Terapia Génica del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Departamento de Desarrollo de Medicamentos de Terapias Avanzadas. Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). España.

**15:15 - 15:30 | Receso**

**15:30 – 16:00 | Ponencia:** *Terapia celular en enfermedades raras: Avances en medicina regenerativa y CAR-T”*

**Ponente:** Dr. Luis Mariñas Pardo. Investigador Científico. Dpto. de Desarrollo de Medicamentos de Terapias Avanzadas (DDMTA). Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). España.

**16:00 - 16:40 | Plenaria:** *“Acceso a medicamentos huérfanos y terapias avanzadas: retos y oportunidades de colaboración internacional”*

*¿Cómo se garantiza el acceso a terapias en Honduras dentro del Sistema de Salud Pública y el IHSS?*

**Panelistas:**

- **Dr. Brian Erazo**, Subsecretario de Regulación, Secretaría de Salud de Honduras.
- **PhD. Dorian Salinas**. Comisionada Presidenta de la Agencia de Regulación Sanitaria de Honduras (ARSA).
- **Dr. Ignacio Pérez Castro**, Jefe de la Unidad de Terapia Génica del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Departamento de Desarrollo de Medicamentos de Terapias Avanzadas. Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). España.

**16:40 – 17:00 | Ponencia:** *Farmacogenómica en Inmunosupresores: Un nuevo paradigma en la medicina personalizada*

**Ponente:** **PhD Dr. Luis A. Quiñones**. Profesor y Jefe del Laboratorio de Carcinogénesis Química y Farmacogenética (CQF). Facultad de Medicina y Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas. Universidad de Chile.<sup>5</sup>

## SEGUNDO DÍA Viernes 18 de julio de 2025

*Hora: 7:00 AM - 8:00 AM: Registro*

### ASPECTOS REGULATORIOS Y POLÍTICAS PÚBLICAS

---

<sup>5</sup> Virtual.

**8:00 – 8:45 | Plenaria: “Legislación y políticas públicas para enfermedades raras en Honduras y Latinoamérica”.**

**Panelistas:**

- **Dr. Wilfredo Sabio**, Presidente de la Comisión de Salud del Congreso Nacional de Honduras. (Por confirmar).
- **PhD. Aldira Guimarães Duarte Domínguez**, Facultad de Ciencias y Tecnologías en Salud. Universidad de Brasilia (Brasil).
- **Luz Victoria Salazar**, Vicepresidenta de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER).
- **Andrea Álvarez**, Legisladora de Liberación Nacional (PLN) de Costa Rica. (Por confirmar)

**8:45 – 9:15 | Ponencia: “Hacia una legislación integral en enfermedades raras: elementos claves desde la experiencia europea”.**

Ponente: **PhD. Abog. Álvaro Lavandeira Hermoso**, Abogado especialista en Derecho Sanitario, Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos. Presidente del Instituto para la Investigación & Formación en Salud (IFSASALUD). (España) <sup>6</sup>

**9:15 – 9:45 | Ponencia: “Políticas públicas, salud colectiva y tratamientos innovadores para enfermedades raras en Brasil: el caso de los portadores de hemofilia”.**

Ponente: **PhD. Aldira Guimarães Duarte Domínguez**, Facultad de Ciencias y Tecnologías en Salud. Universidad de Brasilia. Brasil

**9:45 – 10:15 | Ponencia: “Construyendo política pública a lo largo de 30 años: experiencia en Colombia”.**

Ponente: **Luz Victoria Salazar**, Vicepresidenta de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER.) Colombia.

**10:15 - 10:30 | Receso**

## INTELIGENCIA ARTIFICIAL Y DATA

**10:30 - 11:00 | Ponencia: “Bioinformática y bases de datos en enfermedades raras: Claves para la epidemiología y la medicina de precisión.”**

Ponente: **José Manuel Martínez Sesmero, PhD.** Subdirector Médico del Hospital Clínico Lozano Blesa. Director de Investigación e Innovación de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH).

**11:00 - 11:45 | Ponencia: “Inteligencia artificial, proyectos innovadores y políticas de salud: Liderazgo europeo en el abordaje de las enfermedades raras”**

Ponente: **Julián Isla**, Gestor de recursos en el grupo de Inteligencia Artificial de Microsoft. Fundador de la Fundación 29. Asesor en la Comisión Europea en política sociosanitarias y enfermedades raras. Miembro del Comité de Medicamentos Huérfanos de la Agencia Europea de Medicamentos (EMA, por sus siglas en inglés).

---

<sup>6</sup> Virtual.

## AVANCES Y PERSPECTIVAS EN EL ABORDAJE DE ENFERMEDADES RARAS POR GRUPOS CLÍNICOS

### MÓDULO: “ENFERMEDADES HEPÁTICAS RARAS Y TRASPLANTE”

11:45 – 12:15 | Ponencia: *“Actualización clínica de las enfermedades hepáticas raras”*

Ponente: **Dra. Alejandra Sabillón**, Especialista en Gastroenterología Pediátrica. Instituto Hondureño de Seguridad Social (IHSS).

12:15 – 13:15 | Almuerzo

13:15 - 13:50 | Ponencia: *“El camino hacia el trasplante en enfermedades raras: cuándo, cómo y para quién.*

*Criterios de selección, desafíos éticos y médicos en la indicación de trasplantes en pacientes con enfermedades raras.*

Ponente: **Dra. María Amalia Matamoros**, Especialista en Cirugía de Trasplante Hepático Pediátrico de donante vivo. Presidenta de la Sociedad de Trasplante de América Latina y el Caribe (STALYC).

13:50 - 14:40 | Panel de expertos: *“Desafíos y avances en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades hepáticas raras: perspectivas de expertos”*

Panelistas:

- **Dra. Alejandra Sabillón**, Especialista en Gastroenterología Pediátrica. Instituto Hondureño de Seguridad Social (IHSS)
- **Dra. Osiris González**, Especialista en Gastroenterología Pediátrica. Hospital María, Especialidades Pediátricas.
- **Dra. María Amalia Matamoros**, Especialista en Cirugía de Trasplante Hepático Pediátrico de donante vivo. Presidenta de la Sociedad de Trasplante de América Latina y el Caribe (STALYC).
- **Dr. Saul Lira**, Médico Genetista, MICROLAB.

### MÓDULO: “ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES Y NEURODEGENERATIVAS RARAS O POCO FRECUENTES”

14:40 – 15:10 | Ponencia: *“Autismo y Genética: Avances en la identificación de biomarcadores y personalización del tratamiento”*

Ponente: **Dra. María Camila Egas**, Médica Genetista Clínico, CEO DxGen.

15:10 – 15:20 | Receso

15:20 – 15:50 | Ponencia: *“Atrofia Muscular Espinal: Avances en terapias innovadoras y acceso a tratamientos”*

Ponente: **Dra. Carol Zúniga**, Especialista en Neurología Pediátrica y Alta Especialidad en Neurogenética. Hospital Mario Catarino Rivas.

15:50 – 16:25 | Ponencia: *“Síndrome de Rett: diagnóstico, tratamiento y casos clínicos.”*

Ponente: **Dra. Kadie Paz**. Especialista en Neurología Pediátrica. Subespecialidad en epilepsia y electroencefalografía. Hospital María, Especialidades Pediátricas (HMEP).

16:25 – 17:00 | Ponencia: *“Distrofia Muscular de Cintura Tipo 2B: Diagnóstico, Manejo y Perspectivas Terapéuticas”*

Ponente: **Dra. Mary Vallecillo**, Brigham and Women’s Hospital. Harvard Medical School.

**TERCER DÍA**  
**Sábado 19 de julio de 2025**

*Hora: 7:00 AM - 8:00 AM: Registro*

8:00 – 8:30 | Ponencia: *“Red Linfática Cervical y Meníngea en Enfermedades Raras: implicaciones y descubrimientos recientes”*.

Ponente: **Dr. Héctor Ramos**. Doctor en Medicina y Cirugía, PhD en Ciencias Médicas. CEO Sapiens Wisdom.

8:30 – 9:15 SIMPOSIO CIENTÍFICO: *“Deficiencias del complemento en enfermedades raras: avances en diagnóstico y epidemiología”*

**MÓDULO: “ENFERMEDADES LISOSOMALES RARAS”**

9:15 – 9:45 | Ponencia: *Investigación científica en enfermedades lisosomales de depósito de lípido: Niemann-Pick A, B y C.*

Ponente: **Dra. Silvana Zanlungo M.** (Chile). Investigadora en Enfermedades Lisosomales y Metabolismo Hepático. Directora de la Dirección de Desarrollo Académico. Pontificia Universidad Católica de Chile.

**MÓDULO: “ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS RARAS O POCO FRECUENTES”**

9:45 - 10:15 | Ponencia: *“Hemofilia y coagulopatías Raras: Avances en diagnóstico, tratamiento y acceso a terapias innovadoras”*

Ponente: **Dra. Roxana Martínez**, Especialista en Hemato-oncología. Coordinadora del Servicio de Hemato-Oncología Pediátrica, Hospital Mario Catarino Rivas.

10:15 - 10:30 | Receso

**ASPECTOS TRANSVERSALES DEL TRATAMIENTO INTEGRAL**

10:30 - 11:00 | Ponencia: *“Psiconutrición en enfermedades raras: Un enfoque integral para el bienestar del paciente”*

Ponente: **Dra. Ana Marcela Jiménez**, especialista en psicooncología y cuidados paliativos.

11:00 - 11:30 | Ponencia: *“Acompañamiento integral en enfermedades raras: el rol del cuidado psicológico para pacientes y familias”*

Ponente: **Dra. Yossana Castillo**, Coordinadora de la Unidad de Psicología, Hospital María, Especialidades Pediátricas (HMEP).

**11:30 – 12:00h | Panel: *El rol de las organizaciones de pacientes en la transformación de políticas públicas***

**Panelistas:**

- Lic. **Marianella Sierra**, Presidenta de Fundación Luz & Vida (FUNLUVI)
- Lic. **Wilmer Rodríguez**, Presidente, Sociedad Hondureña de Hemofilia.
- **Rita Elizabeth Hernández**, Presidenta de la Asociación de Pacientes con Atrofia Muscular de Honduras (APAMEH).
- **Ingrid Sorto**, Presidenta de la Asociación Hondureña de Esclerosis Múltiple (ASOHEM).

**12:00 – 12:30 | Clausura: “Declaración de Tegucigalpa para las Enfermedades Raras o Poco Frecuentes” y entrega de reconocimientos.**

Resumen final del congreso, con conclusiones clave, compromisos y agradecimientos a los participantes.