

II CONGRESO INTERNACIONAL SOBRE ENFERMEDADES RARAS 2025

PROGRAMA PRELIMINAR¹

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.
- Palabras del Sr. **Juan Carrión**, Presidente de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER).
- 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 | Conferencia Magistral

09:00 - 09:20 | Ponencia: “Enfermedades raras en la agenda de salud de Honduras: Avances, Retos y Perspectivas”

Ponente: **Dr. Brian Erazo**, Subsecretario de Regulación, Secretaría de Salud de Honduras.

09:20 - 09:50 | 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).²

09:50 - 10:10 | Ponencia: “Honduras como epicentro de innovación disruptiva en salud”.

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

¹ Se especifica las ponencias que no serán presenciales, véase “virtual”.

² Virtual.

10:10 - 10:25 | Receso

DIAGNÓSTICO Y DETECCIÓN TEMPRANA

10:25 – 10:50 | 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).³

10:50 – 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).⁴

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.*

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS Y TERAPIAS INNOVADORAS

13:45 - 14:15 | Ponencia: “*Medicamentos Huérfanos: desarrollo, acceso y desafíos en enfermedades raras*”.

³ Virtual.

⁴ Virtual.

Ponente: Por definir.

14:15 – 14:45 | 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.

14:45 - 15:15 | 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.

15:15 - 15:30 | Receso

15:30 – 16:10 | Plenaria: *“Acceso a medicamentos huérfanos y terapias avanzadas: retos y oportunidades de colaboración internacional”*

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.

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

16:10 – 16:35 | “Actualización clínica de las enfermedades hepáticas raras”

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

16:35 – 17:00 | Ponencia: *Epigenética en enfermedades crónicas.*

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

SEGUNDO DÍA
Viernes 18 de julio de 2025

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

ASPECTOS REGULATORIOS Y POLÍTICAS PÚBLICAS

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 – 9:05 | 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) ⁵

9:05 – 9:25 | 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

9:25 – 9:45 | 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.

INTELIGENCIA ARTIFICIAL Y DATA

9:45 - 10:15 | 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).

10:15 - 10:30 | Receso

10:30 – 11:15 | 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

⁵ Virtual.

inglés).

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

MÓDULO: “ENFERMEDADES HEPÁTICAS RARAS Y TRASPLANTE”

11:15 – 12:00 | Panel de expertos: *“Desafíos y avances en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades hepáticas raras: perspectivas de expertos”*

Panelistas:

- **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.

Modera: Dr. Gustavo Ramos, Gastroenterólogo. Honduras Medical Center.

12:00 – 13:00 | Almuerzo

13:00 - 13:30 | 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).

MÓDULO: “ENFERMEDADES LISOSOMALES RARAS”

13:30 – 14:00 | 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.

14:00 – 14:15 | Preguntas y respuestas

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

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

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

14:40 – 15:10 | 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.

15:10 - 15:25 | Receso

15:25 – 15:45 | 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).

15:45 – 16:10 | Ponencia: **“Distrofia Muscular de Cintura Tipo 2B: Diagnóstico, Manejo y Perspectivas Terapéuticas”**

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

16:10 – 16:30 | 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.

16:30 – 16:40 | Preguntas y respuestas

MÓDULO: “ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS RARAS O POCO FRECUENTES”

16:40 – 17:00 | 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.

TERCER DÍA

Sábado 19 de julio de 2025

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

8:00 – 9:00 SIMPOSIO CIENTÍFICO: **“Deficiencias del complemento en enfermedades raras: avances en diagnóstico y epidemiología”**

9:00 – 9:20 | 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.⁶

ASPECTOS TRANSVERSALES DEL TRATAMIENTO INTEGRAL

9:20 - 9:40 | Ponencia: **“Psiconutrición en enfermedades raras: Un enfoque integral para el bienestar del paciente”**

⁶ Virtual.

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

9:40 - 10:05 | 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).

10:05 - 10:12 | Preguntas y respuestas

10:12 – 11:00h | 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).

11:00 – 12:00 | 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.