

28 de Febrero

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS Y ULTRA RARAS



I FORO INTERNACIONAL POR LAS ENFERMEDADES RARAS

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO Y TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL



26 y 27 de febrero de 2026



09:00 AM. - 03H30 PM.



Salón José Mejía Lequerica – Asamblea Nacional del Ecuador



AGENDA

26 de febrero de 2026



HORA

ACTIVIDAD | TEMA

CONFERENCISTA

08:45 - 09:00 AM

ACTO DE APERTURA DÍA 1

Banda de Paz y las
Bastoneras de la Unidad
Educativa Los Shyris

09:00 - 09:20 AM

RUEDA DE PRENSA

*Necesidades legales, sanitarias y
socioeconómicas de los
pacientes con Enfermedades
Raras y sus cuidadores en
Ecuador.*

**ENTREGA DE MEDALLAS AL
MÉRITO A LA PACIENTE
ANTONELLA ZAPATA POR
PARTE DE LA FUNDACIÓN
ECUATORIANA DE ESCLEROSIS
MÚLTIPLE - FUNDEM**

Vocera: Leticia Herrera

Coordinadora General
CORPORACIÓN ECUATORIANA DE
PERSONAS CON ENFERMEDADES
RARAS (CEPER)

Invitan:



Con el apoyo de:



28 de Febrero

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS Y ULTRA RARAS



I FORO INTERNACIONAL POR LAS ENFERMEDADES RARAS

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO Y TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL

26 de febrero de 2026

AGENDA

HORA

ACTIVIDAD | TEMA

CONFERENCISTA

09:20 - 09:30 AM

*Conmemoración del Día Mundial
de Enfermedades Raras,
Ultrararas y personas con
malformaciones congénitas*

Testimonio

Pacientes con ER que viajan de
provincia

09:30 - 09:35 AM

*Síndrome periódico asociado a la
criopirina*

Darío Zapata

Cuidador de Paciente con ER

09:35 - 09:40 AM

*Conmemoración del Día Mundial
de Enfermedades Raras,
Ultrararas y personas con
malformaciones congénitas*

Testimonio

Pacientes con ER que viajan de
provincias

09:40 - 09:45 AM

*Que lo raro nos obligue a cruzar
fronteras: visibilizando la
malformación anorrectal y sus
desafíos*

Viviana Aguirre

Cuidadora de Paciente con ER

09:45 - 10:00 AM

*Importancia del Diagnóstico
Temprano de los Errores Innatos
del Metabolismo (EIM) y el
Tamizaje Metabólico Neonatal*

Dr. Ignacio Zarante



Coordinador Enfermedades Raras
Hospital San Ignacio de Bogotá

Invitan:



Con el apoyo de:



28 de Febrero

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS Y ULTRA RARAS



I FORO INTERNACIONAL POR LAS ENFERMEDADES RARAS

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO Y TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL

26 de febrero de 2026

AGENDA

HORA	ACTIVIDAD TEMA	CONFERENCISTA
10:00 - 10:05 AM	<i>Testimonio de caso de Hijos con Cistinuria</i>	Mayra Herrera Cuidadora Paciente con ER
10:05 - 10:25 AM	<i>Abordaje de las Enfermedades Raras y el Tamizaje Neonatal en Ecuador: Una deuda pendiente del Estado</i>	PhD. César Paz y Miño  Médico Genetista
10:25 - 10:30 AM	Testimonio de casos de Síndrome de Cushing	Testimonio de paciente con ER
10:30 - 11:00 AM	<i>Situación actual de la atención de los pacientes con enfermedades raras en Ecuador</i>	Dr. Robert Dávila  Jefe de la Unidad de Vigilancia de los Pacientes con Enfermedades Raras Hospital de Calderón
11:00 - 11:05 AM	<i>Testimonio de caso de Atrofia Muscular Espinal (AME)</i>	Nahomi Tanaka Cuidadora Paciente con ER
11:05 - 11:25 AM	<i>De metabolitos secundarios a biomarcadores primarios: Una propuesta de ampliación de paneles metabólicos</i>	Ph.D Olga Yaneth Echeverri  Directora del Instituto de Errores Innatos del Metabolismo Pontificia Universidad Javeriana

Invitan:



Con el apoyo de:



28 de Febrero

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS Y ULTRA RARAS

I FORO INTERNACIONAL POR LAS ENFERMEDADES RARAS

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO Y
TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL



26 de febrero de 2026

AGENDA

HORA

ACTIVIDAD | TEMA

CONFERENCISTA

11:25 - 11:30 AM

*Impacto de pacientes con
Fibrosis Quística*

Andrés Villacís Melo
Paciente con ER

11:30 - 11:55 AM

*Visibilidad de las enfermedades
raras desde la Universidad
Central del Ecuador. Período
2025 2026.*

Dra. Carmen Salvador 
Directora Cátedra de Genética
Estudiantes Medicina
Universidad Central del Ecuador (UCE)

11:55 - 12:00 PM

*Testimonio de casos de
Osteocondrodisplasia*

Fernanda Quiroz
Paciente con ER

12:00 - 12:25 PM

*Enfermedades Raras: Una
prioridad de la Organización
Mundial de la Salud para la
Equidad y la Inclusión*

Dr. Juan Carrion 
Presidente Alianza Iberoamericana de
Enfermedades Raras - ALIBER

12:25 - 12:30 PM

*Malformaciones Anorrectales y
Patología Colorrectal*

Dr. Alberto Peña 
Cirugía Pediátrica

Invitan:



Con el apoyo de:



28 de Febrero

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS Y ULTRA RARAS



I FORO INTERNACIONAL POR LAS ENFERMEDADES RARAS

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO Y TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL

26 de febrero de 2026

AGENDA

HORA	ACTIVIDAD TEMA	CONFERENCISTA
12:30 - 12:55 PM	<i>La inclusión de fármacos en el Cuadro Nacional Básico de Medicamentos para el tratamiento de las enfermedades huérfanas, raras y catastróficas, frente a la implementación de Garantías Jurisdiccionales</i>	Dr. Pedro García Magíster en Derecho Procesal Constitucional
12:55 - 01:00 PM	<i>Autismo</i>	Testimonio de pacientes
01:00 - 01:30 PM	<i>La judicialización de la salud de los casos de pacientes con Enfermedades Raras: Casos judiciales de discriminación escolar y laboral a personas con discapacidad</i>	Dr. David Sperber Abogado Especialista en Acciones de Protección de Pacientes con Discapacidad
01:30 - 02:00 PM	<i>Derecho a la salud de los pacientes con Enfermedades Raras en Ecuador, desde la perspectiva de los Derechos Humanos D.E.S.C.</i>	MSc. Maritza Cárdenas Peña  Master en Derecho con mención en Derechos Humanos, Constitucionales y Ambientales Universidad Hemisferios

Invitan:



Con el apoyo de:



28 de Febrero

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS Y ULTRA RARAS



I FORO INTERNACIONAL POR LAS ENFERMEDADES RARAS

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO Y TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL

26 de febrero de 2026

AGENDA

HORA

ACTIVIDAD | TEMA

CONFERENCISTA

02:00 - 02:30 PM

*Seguimiento de enfermedades
genéticas, congénitas y
metabólicas desde el CEGEMED*

Dra. María José Rivadeneira



Genetista

CENTRO DE GENÉTICA MÉDICA -
CEGEMED

02:30 - 03:00 PM

FORO ACADÉMICO

*El derecho al Diagnóstico
Oportuno: Desafíos en la
detección de enfermedades
metabólicas hereditarias y
tamizaje metabólico neonatal en
Latinoamérica*

MODERADORA: Abg. Leticia Herrera
(CEPER)



Dr. Roberto Giugliani



Dra. Olga Echeverri



Dr. Angel Ortiz Arauz



Dr. César Paz y Miño



Dr. Francisco Andino



Dra. Johana Salazar(CEGEMED)



Dra. Carmen Salvador (UCE)



Dra. Lourdes Espinoza Arévalo



DEFENSORÍA DEL PUEBLO

Dr. Agustín Rodas



Sociedad Nacional de Genética Médica
y Medicina Genómica del Ecuador

Invitan:



Con el apoyo de:



28 de Febrero

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS Y ULTRA RARAS



I FORO INTERNACIONAL POR LAS ENFERMEDADES RARAS

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO Y TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL

27 de febrero de 2026

AGENDA

HORA

ACTIVIDAD | TEMA

CONFERENCISTA

08:45 - 09:00 AM

ACTO DE APERTURA DÍA 2

Palabras de bienvenida en
Conmemoración del Día
Mundial de las Enfermedades
Raras, Ultra Raras y
enfermedades congénitas

Abg. Eliecer Quispe
CEPER -ECUADOR

09:00 - 09:20 AM

*Modelo de atención a pacientes
con Enfermedades Raras en el
Hospital Carlos Andrade Marín en
Ecuador*

Contraalmirante Patricio Rivas Bravo
Director General
Hospital de Especialidades de FF.AA.

09:20 - 09:30 AM

*Modelo de atención a pacientes
con Enfermedades Raras en el
Hospital Militar en Ecuador*

Dra. Natasha Giller
Médica Nutrióloga
Hospital Andrade Marín

09:30 - 09:35 AM

Testimonio de casos de Gaucher

Emily
Paciente con ER

Invitan:



Con el apoyo de:



28 de Febrero

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS Y ULTRA RARAS



I FORO INTERNACIONAL POR LAS ENFERMEDADES RARAS

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO Y TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL

27 de febrero de 2026

AGENDA

HORA	ACTIVIDAD TEMA	CONFERENCISTA
09:30 - 09:40 AM	<i>Resolución de la OMS de mayo del 2025 " Enfermedades raras: Una prioridad de salud mundial para la equidad y la inclusión" (POR CONFIRMAR)</i>	Dra. Sonia Quezada  Delegada OPS/OMS
09:40 - 09:45 AM	<i>Testimonio de casos de Fibromalgia</i>	Testimonio de pacientes
09:40 - 10:00 AM	<i>El Tamizaje Metabólico Neonatal en Ecuador: Avances actuales, brechas persistentes y urgencia de expansión tecnológica</i>	PhD. César Paz y Miño  Médico Genetista
10:00 - 10:05 AM	<i>Testimonio de casos de amiloidosis</i>	FUNDACIÓN PACIENTES GONZALO CASTILLO
10:05 - 10:25 AM	<i>Panorama del Programa de Pesquisa Neonatal en Paraguay</i>	Dra. Mirna Salinas  Programa Nacional de Detección Neonatal del Ministerio de Salud Pública
10:25 - 10:30 AM	<i>Síndrome de Lenz y Pierre Robin</i>	Valery Ordoñez Cuidadora de Paciente con ER,

Invitan:



Con el apoyo de:



28 de Febrero

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS Y ULTRA RARAS



I FORO INTERNACIONAL POR LAS ENFERMEDADES RARAS

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO Y TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL

27 de febrero de 2026

AGENDA

HORA	ACTIVIDAD TEMA	CONFERENCISTA
10:30 - 11:00 AM	<i>Avances en el programa de Tamizaje Metabólico Neonatal en México: Retos y Desafíos para Latinoamérica</i>	Dra. Emilia Arteaga  Gerente Médica Inmunología ROCHE
11:00 - 11:05 AM	<i>Casos de amiloidosis</i>	FUNDACIÓN PACIENTES GONZALO CASTILLO
11:05 - 11:25 AM	<i>Evolución del programa de Tamizaje Metabólico Neonatal: Herramientas de diagnóstico temprano de enfermedades metabólicas</i>	Dra. Verónica Albán  INTERLAB ECUADOR
11:25 - 11:30 AM	<i>Malformación anorectal</i>	Robert Paciente con ER
11:30 - 11:55 AM	<i>Avances en Latinoamérica en la implementación del Tamizaje Metabólico Neonatal Ampliado (TMNA) con espectrometría de masas en tándem: Impacto en la detección de enfermedades metabólicas congénitas</i>	Qco. Alejandro Sauza Taboada 

Invitan:



Con el apoyo de:



28 de Febrero

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS Y ULTRA RARAS

I FORO INTERNACIONAL POR LAS ENFERMEDADES RARAS

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO Y
TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL



27 de febrero de 2026

AGENDA

HORA	ACTIVIDAD TEMA	CONFERENCISTA
11:55 - 12:00 PM	<i>Esclerodermia</i>	Paola y Maria Fernanda Pacientes con ER
12:00 - 12:25 PM	<i>La exigibilidad judicial del derecho a la salud: Desafíos en el cumplimiento de sentencias constitucionales para pacientes con discapacidad en Ecuador</i>	Miguel David Ortega Cárdenas  Facultad de Derecho Universidad Hemisferios
12:25 - 12:30 PM	<i>Síndrome de Nelson</i>	Testimonio de pacientes con ER
12:30 -12:55 PM	<i>"Estado actual de la normativa legal y políticas públicas para las Enfermedades Raras en Latinoamérica y el Caribe".</i>	María Elena Almendariz Veiga (ERCAL) 
12:55 - 01:00 PM	<i>Casos de amiloidosis</i>	FUNDACIÓN PACIENTES GONZALO CASTILLO
01:00 - 01:30 PM	<i>Seguimiento y evaluación de la política pública en discapacidades: Hacia una calificación inclusiva con equidad</i>	Mgtr. Edison Francisco Martinez Rivas  Director CONSEJO NADIONAL DE DISCAPACIDADES (CONADIS)

Invitan:



Con el apoyo de:



28 de Febrero

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS Y ULTRA RARAS



I FORO INTERNACIONAL POR LAS ENFERMEDADES RARAS

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO Y TAMIZAJE METABÓLICO NEONATAL

27 de febrero de 2026

AGENDA

HORA

ACTIVIDAD | TEMA

CONFERENCISTA

01:30 - 02:00 PM

Experiencia del INTA en la implementación de la Cromatografía Líquida acoplada a Espectrometría de Masas en Quadrupolo Tándem LC MS/MS para el diagnóstico de enfermedades metabólicas hereditarias y Pesquisa Neonatal

Dra. Karen Fuenzalida 
Laboratorio de Enfermedades Metabólicas del INTA

02:00 - 02:30 PM

Aplicaciones de la técnica de ARRAY y NGS en el diagnóstico de enfermedades metabólicas hereditarias (EMH)

PhD. Paola Leone 
Coordinadora
Lab. de Genética y Genómica SOLCA QUITO

02:30 - 03:00 PM

FORO ACADÉMICO

Hacia una Ley de Tamizaje Metabólico Neonatal en Ecuador: Modelos y propuestas en países de latinoamérica y el Caribe.

MODERADORA: Maritza Cárdenas

CEPER 
María Elena Almendariz Veiga 
ERCAL
Dra. Marta Ascurra 
Dr. Antonio Bermudez 
Dra. Emilia Arteaga 
Dra. Verónica Albán 
INTERLAB
Dra. Karen Fuenzalida 
INTA

Invitan:



Con el apoyo de:

