



# 1<sup>ER</sup> CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS Y DISCAPACIDAD 2026



24, 25 y 26 SEPTIEMBRE • MODALIDAD VIRTUAL PUEBLA, MÉXICO

## BIENVENIDA

**Estimados colegas, investigadores, profesionales de la salud, pacientes, cuidadores y representantes de organizaciones:**

Es un honor y un privilegio darles la bienvenida a este **1er. Congreso Internacional de Enfermedades Raras y Discapacidad 2026.**

Nuestra misión durante estos días es clara: **impulsar estrategias innovadoras** que transformen la realidad de millones de personas. La complejidad de los retos que enfrentamos en materia de diagnóstico, tratamiento y prevención nos exige una respuesta colectiva. Por ello, este congreso no es solo un evento académico, sino un ecosistema de colaboración donde el conocimiento científico se encuentra con la experiencia vital de pacientes y cuidadores.

Estamos convencidos de que la diversidad de voces aquí presentes —desde el investigador en el laboratorio hasta el cuidador en el hogar— es nuestra mayor fortaleza. Solo a través de esta visión multidisciplinaria podremos derribar las barreras que enfrentan quienes conviven con una enfermedad poco frecuente.

Les agradecemos su compromiso y les invitamos a participar activamente, a compartir sus hallazgos y, sobre todo, a construir juntos un futuro más inclusivo y humano para la salud global.

**¡Bienvenidos a este esfuerzo común!**

**Dr. Alvaro Vega Tobón**  
Presidente AMAFAC





24, 25 y 26 SEPTIEMBRE • MODALIDAD VIRTUAL PUEBLA, MÉXICO

## JUSTIFICACION

En Mexico, como en Latinoamérica, la información sobre Ataxia de Friedreich, así como otras enfermedades raras es escasa. Con el 1er Congreso Internacional de Enfermedades Raras y Discapacidad 2026, la Asociación Mexicana de Ataxia de Friedreich continua difundiendo información científica sobre las enfermedades genéticas de baja prevalencia, abordando entre otros temas, su epidemiología, las manifestaciones clínicas, la importancia del diagnóstico oportuno y de precisión, los métodos de diagnóstico de vanguardia, el pronóstico y la terapéutica esperanzadora para ellas, además del asesoramiento genético, y el acompañamiento multidisciplinar. Dado que son enfermedades discapacitantes, se aborda la discapacidad desde un enfoque social, de inclusión, integración e interacción, con una visión profunda, que nos permita ser agentes de cambio en la conciencia colectiva.

Este congreso estará dirigido a pacientes, cuidadores, estudiantes, profesionales de la salud e investigadores, personas interesadas en el tema, y organizaciones e instituciones afines.

## OBJETIVO GENERAL

Crear un foro internacional transdisciplinario que reúna a profesionales de la salud, investigadores, pacientes, cuidadores, organizaciones y líderes sociales, todos expertos en su área, en las enfermedades de baja prevalencia y de origen genético, con el propósito de impulsar estrategias innovadoras, el intercambio de conocimientos y la colaboración en el diagnóstico, manejo, tratamiento, prevención e impacto social de las enfermedades raras y la discapacidad.

**“Estamos en Movimiento”**





# 1<sup>ER</sup> CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS Y DISCAPACIDAD 2026



24, 25 y 26 SEPTIEMBRE • MODALIDAD VIRTUAL PUEBLA, MÉXICO

## PROGRAMA ACADÉMICO

Jueves 24 de septiembre	
08:00-08:40	<b>"Panorama actual de las Enfermedades Raras en México"</b> Dr. José Alfredo Ramírez González Hospital Medica Sur México
08:40-09:20	<b>"Enfermedad de Huntington Like"</b> Dr. Miguel Ángel Ramírez García Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía "Manuel Velasco Suarez" México
09:20-10:00	<b>"Amiloidosis por ATTR Enfocado a Fenotipo Neurológico"</b> Dr. David José Davila Ortiz de Montellano Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía "Manuel Velasco Suarez" México
10:00-10:40	<b>Inauguración</b>
10:40-11:20	<b>"La Importancia del Movimiento Asociativo para el Sistema de Salud"</b> Dr. Jesús Navarro Torres. Presidente de OMER Vicepresidente de ALIBER México
11:20-12:00	<b>"Enfermedad de Niemann Pick Tipo C"</b> Dra. Patricia Herrera Mora Presidenta de la Sociedad Mexicana de Neurología Pediátrica México
12:00-12:40	<b>"Predisposición Genética del Cáncer Relacionada a CHEK2 en Población Mexicana: Análisis de más de 5,000 individuos mexicanos"</b> Dr. Luis Leonardo Flores Lagunes Vicepresidente de la Asociación Mexicana de Genética Humana México
12:40-13:20	<b>"Imitadores de Parálisis Cerebral"</b> Dra. Viviana Valentina Mejía Gutiérrez Instituto Nacional de Rehabilitación "Luis Guillermo Ibarra Ibarra" México
14:00-14:40	<b>"De Gasto a Inversión: el valor económico de tratar las enfermedades raras"</b> Mtra. Yohanka Martínez Del Rio EU
14:40-15:20	<b>"Demencias Metabólicas"</b> Dra. Ekaterina Kazakova México
15:20-16:00	<b>RECESO</b>
16:00-16:40	<b>"Hiperplasia Suprarrenal Congénita por Deficiencia de 17 Alfa Hidroxilasa"</b> Dr. Miguel Ángel Pérez Aranda AMAFAC México
16:40-17:20	<b>"Importancia de la Creación de Centros de Referencia para el Diagnóstico y Atención de Pacientes con Sospecha de Enfermedades Raras"</b> Dra. Alma María Medrano Hernández México





# 1<sup>ER</sup> CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS Y DISCAPACIDAD 2026



24, 25 y 26 SEPTIEMBRE • MODALIDAD VIRTUAL PUEBLA, MÉXICO

## Viernes 25 de septiembre

08:00-08:40	<b>"Ataxia de Friedreich. De lo Molecular a lo Clínico"</b> Dr. Cesar Misael Cerecedo Zapata Instituto Nacional de Rehabilitación "Luis Guillermo Ibarra Ibarra" México
08:40-09:20	<b>"Características Clínicas, Epidemiológicas y Moleculares de Pacientes Mexicanos Diagnosticados con Ataxia de Friedreich afiliados a AMAFAC"</b> Dra. María Adela Cruz Cervantes AMAFAC México
09:20-10:00	<b>"Ataxia de Friedreich, Perspectiva Medico Paciente"</b> Dr. Mikhail Vega Guzman Vicepresidente AMAFAC México
10:00-10:40	<b>Coffee break</b>
10:40-11:20	<b>"The science and translation of Friedreich's Ataxia"</b> Sathiji K Nageshwaran MD PhD Chief Scientific Office. Mantle Therapeutics EU
11:20-12:00	<b>"Utilidad del Diagnóstico Genético en Epilepsias"</b> Dra. Norma Elena de León Ojeda CRIT Occidente Fundación Teletón México
12:00-12:40	<b>"Del Triplete Repetido al Genoma Completo: Diagnóstico molecular de la ataxia de Friedreich y ataxias hereditarias en Latinoamérica"</b> Dra. Marcela Gálvez Colombia
12:40-13:20	<b>"Inteligencia Artificial Aplicada a Ataxias"</b> Dr. Pablo Arturo Acosta Méndez Instituto Nacional de Medicina Genómica México
13:20-14:00	<b>"Más allá del Diagnóstico: rehabilitación y funcionalidad en las enfermedades raras"</b> Dra. Karla Zarco Ordoñez Instituto Nacional de Rehabilitación "Luis Guillermo Ibarra Ibarra" México
14:00-14:40	<b>"Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2 en Cuba"</b> Dr. Luis C. Velázquez Pérez Presidente del Colegio de Ciencias de Cuba Cuba
14:40-15:20	<b>"Déficit de Lipasa Ácida Lisosomal: una enfermedad multisistémica"</b> Dr. Jorge Gómez Cerezo España
15:20-16:00	<b>RECESO</b>
16:00-16:40	<b>"Estudio Poblacional de Microsatélites Asociados a Ataxias Espinocerebelosas y Ataxia de Friedreich"</b> Dra. Yessica Saraí Tapia Guerrero Instituto Nacional de Rehabilitación "Luis Guillermo Ibarra Ibarra" México
16:40-17:20	<b>"Importancia del Tamiz Neonatal para el Diagnóstico de Ataxias Hereditarias"</b> Dr. Abraham Castellanos Orozco México





# 1<sup>ER</sup> CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES Raras Y DISCAPACIDAD 2026



24, 25 y 26 SEPTIEMBRE • MODALIDAD VIRTUAL PUEBLA, MÉXICO

## Sábado 26 de septiembre

08:00-08:40	<b>"La Sonrisa de Ana Mari"</b> Nuko Romero Escritor España
08:40-09:20	<b>"Crecer con Discapacidad Cuando el Mundo no está Preparado para Ti"</b> Diego Ramírez Paciente México
09:20-10:00	<b>"Más allá de la Consulta: familias, retos y humanización en Salud"</b> Johana Latorre Vega Líder Social Asociación de Síndrome de X frágil Colombia
10:00-10:40	<b>Coffee break</b>
10:40-11:20	<b>"Ley General de Salud en Materia de Enfermedades Raras"</b> Lic. Mónica Herrera Villavicencio Diputada Federal LXVI Legislatura México
11:20-12:00	<b>"El Poder de Una Vida"</b> Dra. María Virginia Obando Prato. Venezuela
12:00-12:40	<b>"Inclusión, el Verdadero Reto Social"</b> Mtro. Jorge Francisco López Susunaga "Centro de Inclusión y Bienestar Teletón" México
12:40-13:20	<b>"Inclusión sin Límites: trabajo, dignidad y derechos"</b> Dr. Ernesto Alvarado R. CGAP México
13:20-14:00	<b>"Cuidando al Cuidador de una Persona con Discapacidad"</b> Dra. María Xochitl Toral Aguilera México
14:00-14:40	<b>CLAUSURA</b>

Realiza tu registro en: [www.congresoamafac.com](http://www.congresoamafac.com)

Costo de Inscripción: \$1300 MXN Antes del 30 de Junio

- \$1700 Después del 1 de julio
- Conferencias en vivo
- Acceso on demand
- Constancia de asistencia con aval de la Sociedad Mexicana de Neurología Pediátrica y el Colegio de Medicina Interna de México.

