

PRIMER CONGRESO INTERNACIONAL DE **GENÉTICA HUMANA & GENÓMICA**



PROGRAMA CIENTÍFICO

CUENCA
2025
NOVIEMBRE
13 · 14 · 15

Centro de Convenciones Mall del Río

DIRECTORIO DE LA ASOCIACIÓN ECUATORIANA DE GENÉTICA HUMANA



PRESIDENTE

Dr. Andrés Esteban Ordóñez Ugalde
MD. PhD. en Medicina Molecular
por la Universidad de Santiago de Compostela - España
(Reg, Senescyt 724187367)



VICEPRESIDENTE

Dr. Henry Javier Pérez Mesa
MBA. MSc. PhD. en Biología Molecular y Biotecnología
por la Universidad de Murcia - España
(Reg, Senescyt 7241261197)



SECRETARIA

MSc. Johanna Priscila Sinchi Tenesaca
MD. MSc. en Biología
por la Universidad Eötvös Loránd - Budapest - Hungría
(Reg, Senescyt 3481128976)



TESORERA

MSc. Ruth Cecilia Yunga León
Magister en Biotecnología Molecular
por la Universidad de Guayaquil - Ecuador
(Reg, Senescyt 1006-2016-1763285)



VOCAL PRINCIPAL

Dra. Vivian Alejandra Neira Molina
MD. PhD. en Genética Humana
por la Universidad de Guadalajara - México
(Reg, Senescyt 7910R-14-13687)



EL ORIGEN DE TODO

La ciencia tiene el poder de transformar el futuro, y la genética humana es hoy una de las llaves más poderosas para comprender nuestra existencia. En este contexto, el **Primer Congreso Internacional de Genética Humana & Genómica**, que se celebra en Cuenca, Ecuador, los días 13, 14 y 15 de noviembre de 2025, se erige como un evento histórico y único en la región.

Durante tres días, Cuenca será el epicentro de la innovación científica, al reunir a los mejores profesores y expertos internacionales en genética, quienes compartirán conocimientos de vanguardia, experiencias y nuevas perspectivas sobre los avances que están revolucionando la medicina, la investigación y la biotecnología.

Este congreso no solo busca difundir ciencia, sino también inspirar, conectar y proyectar a investigadores, profesionales de la salud, estudiantes y académicos hacia un futuro donde el conocimiento genético contribuya al bienestar global.

Cuenca abre sus puertas a la ciencia y al futuro:

LA GENÉTICA HUMANA & GENÓMICA.

Dr. Andrés Ordóñez Ugalde

PRESIDENTE DE LA ASOCIACIÓN ECUATORIANA
DE GENÉTICA HUMANA

BIENVENIDOS

PRIMER CONGRESO
INTERNACIONAL DE
**GENÉTICA HUMANA
& GENÓMICA**



CUENCA
2025
NOVIEMBRE
13 · 14 · 15

JUEVES 13 DE NOVIEMBRE · CUENCA 1

SESIÓN PLENARIA

07:00 - 08:00

INSCRIPCIONES

08:00 - 09:00

INAUGURACIÓN OFICIAL DEL CONGRESO

09:00 - 09:45

Neurogenética Molecular y el descubrimiento
de nuevos genes.

Dra. María Jesús Sobrido, PhD (España).

09:45 - 10:30

Medicina Personalizada y Salud Pública

Dr. Enrique Terán, PhD (Ecuador).

10:30 - 11:00

RECESO

11:00 - 11:45

Experiencia en la identificación de enfermedades
raras no diagnosticadas (UND) en Colombia

Dr. Carlos Martín Restrepo, PhD (Colombia).

11:45 - 12:30

Implementación de Medicina Genómica

Dr. Reggie García PhD (Colombia).

12:30 - 14:00

Almuerzo Académico auspiciado por PTC

Transformando la Fenilcetonuria: Avances en América Latina

Dr. Juan Polania (Colombia).

Md. Neuropediatra de la Universidad Nacional de Colombia.

MSL en PTC therapeutics

PRIMER CONGRESO
INTERNACIONAL DE
**GENÉTICA HUMANA
& GENÓMICA**



CUENCA
2025
NOVIEMBRE
13 · 14 · 15

JUEVES 13 DE NOVIEMBRE · CUENCA 1

SESIÓN ONCOGENÉTICA

- | | |
|---------------|---|
| 14:00 - 14:45 | Biología Molecular del Cáncer & Nanotecnología
Dra. Luz Dari Gutierrez, PhD (Colombia). |
| 14:45 - 15:30 | Diseño de vacunas para cáncer
Dr. Andrés López-Cortés, PhD (Ecuador). |
| 15:30 - 16:15 | La Microbiota y su relación con el cáncer colorrectal
Dra. Jhommara Bautista, PhD (c) (Ecuador). |
| 16:15 - 16:45 | RECESO |
| 16:45 - 17:30 | Hacia una medicina de precisión inclusiva: bases moleculares de las disparidades en cáncer
Dr. Santiago Guerrero, PhD (Ecuador). |
| 17:45 - 18:15 | Evaluación computacional de fitoquímicos Andinos y de Galápagos dirigido a BRAF V600E: Un enfoque de acoplamiento molecular y ADMET para oncología de precisión
Dra. Lizbeth Peña, PhD (Ecuador). |
| 18:15 - 19:00 | Simposio Académico auspiciado por Thani Medical Software
Implementación del árbol genealógico dentro del ecosistema de salud digital del Ecuador
Javier Orellana (Ecuador). |

SESIÓN PLENARIA

- | | |
|---------------|--|
| 19:00 - 19:30 | Conversatorio: Del Genoma a la Clínica: Retos y Oportunidades para la Medicina de Precisión en nuestra región
Dr. Enrique Terán · Dr. Carlos Martín Restrepo ·
Dra. María Jesús Sobrido · Dr. Reggie García |
| 19:30 | SESIÓN INAUGURAL - NOCHE CUENCANA |

PRIMER CONGRESO
INTERNACIONAL DE
**GENÉTICA HUMANA
& GENÓMICA**



CUENCA
2025
NOVIEMBRE
13 · 14 · 15

JUEVES 13 DE NOVIEMBRE · CUENCA 2

12:30 - 14:00

Almuerzo Académico auspiciado por Valentech
Avances en la genética y terapias emergentes para del
Síndrome Dravet
Dr. Julián Ramírez, PhD (Colombia).

SESIÓN GENÉTICA APLICADA

14:00 - 14:45

Aceite de Cúrcuma: Una Alternativa Innovadora en Neurología
Dra. Adriana Orellana, PhD (Ecuador).

14:45 - 15:30

Nueva variante en NFIB en una paciente con MACIDI
Dra. Jennyfer García Cárdenas, PhD (Ecuador).

15:30 - 16:15

**Microbiota vaginal e intestinal: lo que revela la metagenómica
y la bioinformática sobre nuestra salud**
PhD (c) Paúl Sebastián León Gómez (Ecuador).

16:15 - 16:45

RECESO

16:45 - 17:30

Bioinformática en la integración de las Ciencias Ómicas
PhD (c) Edmond Géraud (Francia).

17:30 - 18:15

**IA y Genética: el papel del genetista clínico en la medicina de
precisión**
Dra. Liliana Porras, PhD (Colombia).

PRIMER CONGRESO
INTERNACIONAL DE
GENÉTICA HUMANA
& **GENÓMICA**



CUENCA
2025
NOVIEMBRE
13 · 14 · 15

VIERNES 14 DE NOVIEMBRE · CUENCA 1

EXPOSICIÓN TRABAJOS LIBRES

- 08:00 - 08:15 Hallazgo de múltiples variantes en un mismo paciente asociadas a miocardiopatía: reporte de caso
José María Satizábal Soto
- 08:15 - 08:30 Reporte de nueva variante en el gen WAS asociada al síndrome de Wiskott-Aldrich en paciente pediátrico colombiano
José María Satizabal Soto
- 08:30 - 08:45 Hemiplejía alternante de la infancia asociada a variante patogénica en el gen ATP1A3: reporte de un caso clínico para Ecuador
Gabriela Cevallos Solórzano
- 08:45 - 09:00 Herramientas ómicas en la clasificación y predicción funcional de variantes en USH2A asociado al síndrome de Usher tipo IIA
José María Satizabal Soto

SESIÓN PLENARIA

- 09:00 - 09:45 Mecanismos moleculares emergentes y nuevos horizontes diagnósticos en Neurogenética
Dra. María Jesús Sobrido, PhD (España).
- 09:45 - 10:30 Nuevas perspectivas en el diagnóstico y manejo integral de la Distrofia Muscular de Duchenne
Dr. Julián Ramírez, PhD (Colombia).
- 10:30 - 11:00 **RECESO**
- 11:00 - 11:45 Un método para identificar enfermedades raras con investigación traslacional en aislados biogeográficos del departamento de Boyacá
Dr. Carlos Martín Restrepo, PhD (Colombia).
- 11:45 - 12:30 La medicina regenerativa en el Ecuador, avances y retos.
Dr. Andrés Caicedo, PhD (Ecuador).

PRIMER CONGRESO
INTERNACIONAL DE
GENÉTICA HUMANA
& **GENÓMICA**



CUENCA
2025
NOVIEMBRE
13 · 14 · 15

VIERNES 14 DE NOVIEMBRE · CUENCA 1

12:30 - 14:00 **Box Lunch Académico auspiciado por GenLife-illumina**
Aplicaciones de NGS en Diagnóstico Clínico
Dra. Luz Adriana Cifuentes (Colombia).

SESIÓN CARDIOGENÉTICA

14:30 - 15:15 El rol de la secuenciación de nueva generación en la
caracterización de enfermedades cardíacas hereditarias
Dra. Ana Karina Zambrano, PhD (Ecuador).

15:15 - 16:00 Farmacogenética de las enfermedades Cardiovasculares
Dra. Dora Fonseca, PhD (Colombia).

SESIÓN GENÉTICA MÉDICA

16:00 - 16:45 Avances en genómica aplicada a las enfermedades raras en Ecuador
MSc (C). Martina Armas (Ecuador).

16:45 - 17:15 **RECESO**

17:15 - 18:15 **Simposio Académico auspiciado por BIOMARIN**
Experiencia en el manejo de reacciones adversas con
terapia de reemplazo enzimático
Dra. Liliana Porras, PhD (Colombia).

PRIMER CONGRESO
INTERNACIONAL DE
**GENÉTICA HUMANA
& GENÓMICA**



CUENCA
2025
NOVIEMBRE
13 · 14 · 15

VIERNES 14 DE NOVIEMBRE · CUENCA 2

EXPOSICIÓN TRABAJOS LIBRES

- | | |
|---------------|---|
| 08:00 - 08:15 | Vivir con PKU en Ecuador: el caso de Emilia y los retos de tratar una enfermedad metabólica rara sin apoyo local
Verónica Rodas |
| 08:15 - 08:30 | Schwannomatosis: un reto diagnóstico y terapéutico
María José Quevedo |
| 08:30 - 08:45 | Genética y tabaquismo: polimorfismos que influyen en la salud respiratoria y metabólica
Ana Paulina Arévalo Jaramillo |
| 08:45 - 09:00 | Evaluación de la respuesta al tratamiento de asma en niños y adolescentes de 5 a 17 años en la ciudad de Cuenca-Ecuador, mediante el análisis del polimorfismo IL-10 rs3024496
Sofía Carolina Tenorio Rodas |

- | | |
|---------------|---|
| 12:30 - 14:00 | Box Lunch Académico auspiciado por BioMol (Oxford Nanopore Technologies)
Introducción a Oxford Nanopore Technologies
Dra. Esmeralda García (USA).
Channel Partner, Inside Sales Account Manager, LATAM |
|---------------|---|

SESIÓN GENÉTICA APLICADA

- | | |
|---------------|---|
| 14:30 - 15:15 | La revolución de AmpSeq: Nuevas posibilidades para la epidemiología Genómica
Dra. Verónica Barragán, PhD (Ecuador). |
| 15:15 - 16:00 | Vigilancia genómica de Patógenos en Ecuador
MSc. Diana Gutierrez (Ecuador). |
| 16:00 - 16:45 | Genética de Susceptibilidad en SARS-CoV2
Dra. Lilian Torres, PhD (Colombia). |

PRIMER CONGRESO
INTERNACIONAL DE
GENÉTICA HUMANA
& **GENÓMICA**



CUENCA
2025
NOVIEMBRE
13 · 14 · 15

SÁBADO 15 DE NOVIEMBRE · CUENCA 1

EXPOSICIÓN TRABAJOS LIBRES

- 08:00 - 08:15 Análisis de la Frecuencia de Portadores de Variantes Genéticas Accionables de Interés en Salud Pública Causantes de Enfermedades Raras en una Muestra de la Población Colombiana
Juliete Alexandra del Río Rojas
- 08:15 - 08:30 Estimación de la frecuencia de portadores de enfermedades mendelianas autosómicas recesivas en 798 individuos de la población colombiana
María Camila Prieto Jiménez
- 08:30 - 08:45 Deficiencia de 21-Hidroxilasa causante de Hipoplasia vaginal: reporte quirúrgico de un caso y revisión de la literatura
Md. Dennise Estefanía Lata Mendoza

SALUD REPRODUCTIVA Y GENÉTICA

- 09:00 - 09:45 Centinelas Genéticos Circulantes para la predicción no invasiva de complicaciones gestacionales
Dr. Reggie García, PhD (Colombia).

TAMIZAJE NEONATAL Y SALUD PÚBLICA

- 09:45 - 10:30 Tamizaje Neonatal
Dra. Dayana Suarez, PhD (Colombia).
- 10:30 - 11:00 **RECESO**
- 11:00 - 11:45 Asesoría Preconcepcional en efectos fundadores en Latinoamérica
Dra. Liliana Porras, PhD (Colombia).
- 11:45 - 12:30 **Clausura del Congreso**

PRIMER CONGRESO
INTERNACIONAL DE
GENÉTICA HUMANA
& **GENÓMICA**



CUENCA
2025
NOVIEMBRE
13 · 14 · 15

SÁBADO 15 DE NOVIEMBRE · CUENCA 2

EXPOSICIÓN TRABAJOS LIBRES

08:00 - 08:15

eQTLs específicos de ancestría indígena como moduladores del fenotipo HER2 en cáncer de mama

Laura Rey Vargas

08:15 - 08:30

Evaluación bioinformática de TRIP10, FHL2, LRP1B y LCP2 como biomarcadores pronósticos en cáncer de mama

María Ricardo Montes

08:30 - 08:45

Expresión génica y valor pronóstico de COL4A6, TBXA2R y SLITRK6 en cáncer de mama: un análisis bioinformático

Adriana Montes Amaya



CON EL APOYO DE:



cedia



AVAL ACADÉMICO:



UNIVERSIDAD DEL AZUAY

GRACIAS A NUESTROS AUSPICIANTES



BIOMARIN®



Laboratorio Clínico

