

# RESEÑA EXPOSITORES 1ER SIMPOSIO LATINOAMERICANO DE DUCHENNE 2026



## Dr. John R. Bach

Médico fisiatra – Neurología pediátrica y del adulto

País: EE.UU.

Se graduó de la actual Facultad de Medicina de Rutgers, Nueva Jersey, en 1976 y es profesor de Medicina Física y Rehabilitación y de Neurología en la Facultad Legacy Rutgers desde 1983. Ha sido director médico de la Unidad de Ventilación Howard Rusk en la Universidad de Nueva York y de la Unidad de Ventilación del Instituto Kessler durante 40 años. También se ha desempeñado como director, codirector y personal asistente de la Clínica de la Asociación de Distrofia Muscular de la Facultad de Medicina de Nueva Jersey y como director médico del Centro de Alternativas para el Manejo de Ventilación, Hospital Universitario, Newark, Nueva Jersey desde 1991. Tiene más de 300 publicaciones revisadas por pares, 200 capítulos de libros y 12 libros sobre enfermedades neuromusculares, rehabilitación pulmonar y ventilación mecánica. Fue pionero en el uso de soporte ventilatorio no invasivo continuo (SVNC) como alternativa a los tubos invasivos de las vías respiratorias y continúa teniendo pacientes que dependen del SVNC 24/7 hasta por 69 años sin complicaciones respiratorias. Informó sobre el primer uso de NVS/SVNC nasal en 1984 y la extubación a este, en lugar de traqueotomías en 1987.



## Dr. Andrés Nascimento

Neurólogo pediátrico – Especialista en enfermedades neuromusculares

País: España

Realizó sus estudios de Medicina y Pediatría en la Universidad Central de Venezuela. Obtuvo una beca de la AECl para especializarse en Neuropediatría en el Hospital Sant Joan de Déu – Universidad de Barcelona (2002-2004). Posteriormente, amplió su formación en enfermedades neuromusculares y electromiografía pediátrica en el Hospital Great Ormond Street de Londres y en la Universidad de Newcastle, gracias a una beca BAE. Desde 2012, coordina la Unidad de Patología Neuromuscular del Hospital Sant Joan de Déu, referencia nacional e integrada en la Red Europea ERN-EURO-NMD. Es investigador principal en ensayos clínicos internacionales y colabora en proyectos traslacionales sobre distrofias musculares, atrofia muscular espinal y Duchenne. Ha publicado artículos y capítulos de libros sobre enfermedades neuromusculares. Colabora como asesor científico en diferentes asociaciones de pacientes de enfermedades neuromusculares en la infancia.





## Kigo. Doug Levine

Kinesiólogo (Physical Therapist)

País: EE.UU.

Kinesiólogo con más de 25 años de experiencia clínica en rehabilitación pediátrica, con una destacada trayectoria en el abordaje de la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD). Es Máster en Fisioterapia por la Texas Woman's University y Licenciado en Psicología por la University of Texas. Es fundador de Growing Places Therapy Services, PLLC, centro especializado en terapia pediátrica interdisciplinaria, donde ha tratado personalmente a más de 500 niños con DMD, consolidándose como un referente clínico internacional en el manejo funcional de esta patología. Desde 2016, imparte el curso "Duchenne: comprensión y tratamiento actuales" en distintos países de América, Europa, Asia y África, además de modalidad virtual, formando tanto a profesionales de la salud como a familias. Asimismo, ha desarrollado y dictado numerosos cursos relacionados con Duchenne y Becker, dirigidos a equipos de salud a nivel internacional. Actualmente, se desempeña como supervisor clínico de estudiantes de Fisioterapia de la University of St. Augustine y forma parte del equipo clínico de la Clínica Mensual de Distrofia Muscular de la Muscular Dystrophy Association (MDA) en Austin, Texas. Además, ha participado en campamentos de verano y en iniciativas comunitarias orientadas a niños con necesidades especiales.





## Klgo. Antonio Huerta

Kinesiólogo

País: Chile

Magíster en Fisiología Clínica del Ejercicio. Coordinador kinésico en Unidad de Hospitalización Domiciliaria de Niños(as) y Adolescentes con necesidades especiales de atención en salud (HD NANEAS) en el Hospital Clínico San Borja Arriarán (HCSBA) en Santiago de Chile. Es miembro directivo del comité NANEAS de la Sociedad Chilena de Pediatría (SOCHIPE). Posee formación internacional en el Center for noninvasive mechanical ventilation alternatives and pulmonary rehabilitation, University Hospital, Newark, NJ, EE.UU., con el Dr. John R. Bach, experto y referente mundial en el abordaje respiratorio no invasivo en enfermedades neuromusculares. Ha sido autor de artículos científicos con revisión por pares, además de un libro relacionado a la Distrofia Muscular de Duchenne. Su área de interés e investigación está ligado a los niños, niñas y adolescentes con necesidades especiales de atención en salud, su abordaje respiratorio y la necesidad de cuidados paliativos.







## Dr. Carlos Orteza

Neurólogo pediátrico – Especialista en enfermedades neuromusculares

País: España

Médico adjunto en la Unidad de Patología Neuromuscular del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona y miembro de la Red Europea de Referencias para ENM. Doctor en Medicina por la Universidad de El Salvador, con formación en pediatría, neurología pediátrica, investigación clínica y neurociencias en universidades de España. Se dedica al diagnóstico, tratamiento e investigación de enfermedades raras como distrofias musculares congénitas, atrofia muscular espinal, neuropatías hereditarias y Distrofia Muscular de Duchenne.



## Dr. Francisco Prado

Médico cirujano - Pediatra broncopulmonar

País: Chile



Miembro de Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Campus Centro, Facultad de Medicina Universidad de Chile. Profesor asistente de Pediatría de la Universidad de Chile. Profesor Asociado de Pediatría de la Pontificia Universidad Católica de Chile (2005-2009). Actualmente es Jefe de la Unidad de Hospitalización Domiciliaria de Niños, Niñas y adolescentes con necesidades especiales en salud (NANEAS) del Hospital Clínico San Borja Arriarán (HCSBA) en Santiago, Chile. Ha realizado actividades de pregrado de Medicina en la Universidad de Chile y postgrado en Pediatría en la misma casa de estudios. Realiza actividad clínica con especial orientación en niños, niñas, adolescentes y transición a la adultez con necesidades especiales en salud y dependencias tecnológicas. Además de cuidados paliativos universales no oncológicos. Sus áreas de interés son las políticas públicas en programas ambulatorios de ventilación mecánica prolongada, cuidados respiratorios no invasivos en pacientes con enfermedades neuromusculares y condiciones afines. Colaborador en Departamento de Ciclo Vital, Oficina de Enfermedades Poco Frecuentes, Asesor para temas de cuidados respiratorios en Enfermedades Neuromusculares, Atrofia Muscular Espinal, Distrofia Muscular de Duchenne, incluyendo orientaciones técnicas en DMD y AME (en edición). Colaborador en guías de práctica clínica y OOTT IRAB menor de 5 años, Bronquiolititis, MINSAL. Colaborador de la Fundación Duchenne Chile y Fundación FAME Chile. Miembro fundador del Grupo Iberoamericano de cuidados respiratorios en enfermedades neuromusculares (GICREN). Miembro del Comité de Ventilación Mecánica Prolongada de la Sociedad Chilena de Neumología Pediátrica. Ha participado en numerosas jornadas, congresos y diplomaturas como expositor. Es autor, editor de numerosas publicaciones en revistas científicas y capítulos de libros.





## Dr. Carlos Valdebenito

Pediatra

País: Chile

Médico cirujano de la Universidad de Santiago de Chile, médico pediatra egresado de la Universidad de Chile, con formación mixta entre atención primaria de Salud y Hospital San Borja Arriarán. Actualmente trabaja en Unidad de Hospitalización domiciliaria NANEAS del Hospital San Borja Arriarán y es profesor asistente de la Universidad de Chile. Tiene formación en la Universidad de la Rioja España, con un Máster de cuidados paliativos pediátricos, Maestría en psicología en la Universidad de Salamanca España, experto universitario en Counseling de la Universidad técnica de Buenos Aires, diplomado en bioética de la Universidad del desarrollo y ha trabajado desde el 2016 con NANEAS. Fue presidente del comité NANEAS de la Sochipe entre el año 2023 y el 2025.





## RRT. Lou Saporito

Terapeuta respiratorio

País: EE.UU.

Terapeuta respiratorio registrado (RRT) con más de 40 años de experiencia. Ha creado muchas de las técnicas de manejo respiratorio no invasivas que permiten a las personas evitar la insuficiencia respiratoria, la hospitalización, la intubación, las traqueostomías, la institucionalización y la atención de enfermería de por vida. Desde 1992, se ha desempeñado como director técnico del New Jersey Center for Noninvasive Mechanical Ventilation and Pulmonary Rehabilitation (Centro de Nueva Jersey para la Ventilación Mecánica No Invasiva y la Rehabilitación Pulmonar).







## **Dra. Daniela Ávila**

Neuróloga pediátrica

País: Chile

Médica cirujana de la Pontificia Universidad Católica de Chile, especialista en Neurología Pediátrica por la Universidad de Chile, Magíster y Diplomada en Miología y en Exploraciones Neurofisiológicas Clínicas por la Universidad Paris VI. Actualmente se desempeña como jefa de la sección de Neurología Pediátrica y profesora asistente en la Pontificia Universidad Católica de Chile. Ha participado en proyectos de investigación en enfermedades neuromusculares y cuenta con numerosas publicaciones científicas en revistas nacionales e internacionales. Su línea de trabajo integra fundamentalmente la investigación clínica.



## Dra. María de los Ángeles Beytía

Neuróloga pediátrica

País: Chile

Médico cirujano con especialización en Neurología Pediátrica de la Universidad de Chile y subespecialización en enfermedades neuromusculares pediátricas en la Universidad de Friburgo, Alemania. Ha liderado investigaciones sobre la Distrofia Muscular de Duchenne y otras enfermedades neuromusculares en población pediátrica chilena, con amplia experiencia docente y publicaciones nacionales e internacionales. Actualmente es profesora asistente adjunta en la Pontificia Universidad Católica de Chile.



# Dra. Claudia Castiglioni

Neuróloga pediátrica

País: Chile



Neuróloga infanto juvenil formada en la Universidad Paris Sur XI, Hospital Bicêtre y Universidad de Lovaina, Clinique Saint Luc, Bruselas. Certificación en Neurología Pediátrica por la Corporación Nacional Autónoma de Especialidades Médicas de Chile. Diplomado en el Programa de formación de Medicina Neuromuscular y Electrodiagnóstico (UC). Profesora asociada en la Escuela de Medicina Universidad Finis Terrae. Profesional de vasta experiencia en el campo de la neurología, destacándose en sus funciones como médica consultora del Servicio de Neurología Pediátrica y Centro de Enfermedades Raras de la Clínica Las Condes; Centro Nacional de Rehabilitación, Hospital Pedro Aguirre Cerda y directora del Programa de Trastornos Motores y Enfermedades Neuromusculares de Clínica Las Condes y desde 2023 en Clínica Meds. Es miembro de las sociedades científicas: World Muscle Society, American Academy Neurology, Undiagnosed Disease Network International y TREAT-NMD. Es investigadora y colaboradora de múltiples trabajos científicos nacionales e internacionales.



## **Dra. Carmen Paz Vargas**

Neuróloga pediátrica

País: Chile

Médica cirujana de la Universidad San Sebastián, Concepción, especialista en Neurología Pediátrica por la Universidad de Chile y perfeccionamiento en enfermedades neuromusculares en el Hospital Pediátrico Garrahan de Buenos Aires, Argentina y en la Escuela de Verano Miología del Hospital Pitie Salpetriere en Francia. Actualmente se desempeña como neuróloga pediátrica formando parte del equipo neuromuscular en el Hospital de Niños Dr. Roberto del Río y es profesora asistente del departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Norte en la Universidad de Chile.







## **Dra. Carolina García**

Médica cirujana

País: Chile

Especialista en medicina física y rehabilitación de la Universidad de Chile, subespecialista en manejo del dolor de la misma universidad. Es Magíster en Gestión y Dirección Universitaria de la Universidad Autónoma de Chile; y en Administración de Salud de la Pontificia Universidad Católica de Chile. Ha colaborado el Hospital de la Paz de Madrid y obtuvo una beca Jica de rehabilitación pediátrica en Japón.



## Dra. Rosa Pardo

Pediatra - Genetista Clínica

País: Chile



Médica cirujana de la Universidad Nacional de Colombia, 1995. Especialista en Pediatría de la Pontificia Universidad Javeriana, 1999. Genetista Clínica, Universidad de Chile, 2003. Magíster en Educación, Universidad de Cádiz, 2023. Profesora titular Universidad de Chile. Médica jefa sección de Genética, Hospital Clínico Universidad de Chile y directora del programa de especialización en Genética Clínica de la Universidad de Chile. También es Co-Directora del Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Chile (RENACH) y vicepresidenta de la Sociedad de Genética de Chile (SOCHIGEN). Actualmente es la Presidenta Comisión de Genética Clínica (CONACEM), es miembro de Junta Directiva de la Red Latino Americana de Genética Humana (RELAGH) y directora de la Corporación de Espina Bífida Chile, Corpeb. También es la Presidenta de CERPOHCHI. Su línea de investigación es la prevención anomalías congénitas, causas genéticas y epigenéticas de espina bífida y de fisura labiopalatina no sindrómica.





## Debra Miller

Fundadora y CEO Cure Duchenne

País: Estados Unidos

Es fundadora y CEO de CureDuchenne, organización que creó en 2003 tras el diagnóstico de su hijo Hawken con Distrofia Muscular de Duchenne. Sin tratamientos disponibles en ese momento, Debra comenzó a recaudar fondos y a impulsar la investigación científica, invirtiendo en biotecnologías tempranas que aceleraron el desarrollo de terapias para Duchenne. Gracias a su trabajo, CureDuchenne ha financiado más de 40 proyectos, 17 han llegado a ensayos clínicos, y apoyó el desarrollo del primer medicamento aprobado por la FDA para Duchenne (Exondys 51). Su labor también ha contribuido a aumentar en 10 años la expectativa de vida de quienes viven con Duchenne. Antes de CureDuchenne trabajó en editoriales como IDG, Ziff-Davis y Scholastic, y es licenciada en Comunicaciones por UCLA. Actualmente participa en importantes comités científicos y ha recibido múltiples premios por su aporte a la causa.



# Nicoletta Madia

Comunicadora y Gestora de Fundraising en Salud

País: Italia



Profesional con amplia experiencia en comunicación, fundraising y relaciones institucionales en el ámbito de la salud, con especial foco en enfermedades neuromusculares y pediatría. Actualmente se desempeña como Coordinadora de Fundraising y Comunicación del Área Pediátrica en la Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS de Roma. Ha desarrollado una sólida trayectoria en organizaciones de referencia como Fondazione Serena ONLUS – Centro Clínico NeMO y Parent Project ONLUS, donde lideró áreas de comunicación, fundraising y relaciones internacionales, participando activamente en el diseño, gestión y reporte de proyectos financiados por instituciones, fundaciones y alianzas corporativas. Su experiencia incluye la planificación y ejecución de campañas nacionales de sensibilización, el desarrollo de estrategias de vinculación comunitaria, la organización de eventos nacionales e internacionales, y la gestión de contenidos comunicacionales en salud, incorporando enfoques de medicina narrativa y storytelling. Es Licenciada en Lenguas Modernas y cuenta con un posgrado en Estudios Literarios y Lingüísticos por la Universidad de Roma “La Sapienza”, ambos con máxima distinción. Además, posee un Máster en Diseño de Proyectos Europeos y actualmente cursa un Máster en Comunicación en Salud. Domina varios idiomas y actualmente participa activamente en contextos internacionales, siendo parte del equipo de la World Duchenne Organization.







## **Dra. Susana Lara**

Neuróloga pediátrica

País: Chile

La especialista se desempeña en el área de Neurología Infantil en el Hospital Clínico San Borja Arriarán y en la Clínica Universidad de los Andes en Santiago de Chile. Además, es docente en la Universidad de Chile. Es miembro activo del Grupo de Enfermedades Neuromusculares de la Sociedad de Psiquiatría y Neurología de la Infancia y Adolescencia (Sopnia) y de la World Muscle Society (WMS). Cuenta con formación en Neuromuscular otorgada por el Summer School of Myology del Institut de Myologie del Hospital de la Salpêtrière, en París, Francia.





## Dra. Marisol Montolio

Bióloga y Doctora en Neurociencias

País: España

Directora del Departamento de Investigación y Departamento de Innovación Tecnológica de Duchenne Parent Project España. Investigadora Principal y Curadora del Registro de Pacientes de Duchenne y Becker en España. Profesora asociada en la Universidad de Barcelona (UB) y directora Científica de la Cátedra UB en Enfermedades Raras de la misma universidad. Con más de 25 años de trayectoria en investigación, está especializada en la identificación de fármacos para enfermedades neurológicas y tiene una amplia experiencia en la coordinación y ejecución de colaboraciones de investigación entre grupos académicos, empresas privadas y fundaciones o asociaciones dedicadas al estudio de enfermedades raras. Es miembro del Grupo Europeo de Defensa del Paciente (ePAG) dentro de la Red Europea de Referencia (ERN) EURORDIS. También integra el Comité Científico Externo del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.

## Psic. Sara Osuna

Psicóloga especialista en intervención psicosocial  
en enfermedades neuromusculares

País: España



Licenciada en Psicología por la Universidad de Sevilla (2007–2012), con formación de posgrado en Psicología General Sanitaria (Máster 2019–2021), Intervención Psicológica Integral en Enfermedades Poco Frecuentes (Máster 2015–2016) y Mediación Familiar, Civil, Social y Justicia Restaurativa (2012–2013), todos cursados en la Universidad de Sevilla. Desde 2016 se desempeña como Coordinadora del Servicio de Atención Psicológica de la Asociación Duchenne Parent Project España, donde lidera programas de evaluación y tratamiento psicológico-emocional para personas afectadas por Distrofia Muscular de Duchenne y Becker, así como para sus familias. Su trabajo incluye intervención individual, de pareja y familiar, diseño e implementación de proyectos psicosociales, talleres y webinars formativos, elaboración de materiales educativos sobre estas patologías y tutorización de prácticas universitarias. Ha participado como ponente en seminarios y congresos nacionales e internacionales, entre ellos el Congreso Internacional Duchenne Parent Project y el Curso Práctico de Manejo Multidisciplinar y Actualizado en Distrofia Muscular de Duchenne (Italfarmaco, SEN y SENEP). Además, fue invitada al Seminario del Máster PISYC de la Universidad de Sevilla sobre grupos de ayuda mutua en enfermedades raras (2019). Es también conductora de grupos de ayuda mutua desde 2016, con una destacada trayectoria en acompañamiento emocional y fortalecimiento de redes de apoyo en comunidades afectadas por enfermedades neuromusculares. Su formación complementaria incluye estudios en inteligencia emocional, gestión emocional como recurso psicoterapéutico, técnicas grupales en equipos de trabajo, manejo multidisciplinar en Distrofia Muscular de Duchenne, y la aplicación de la inteligencia artificial a la psicología, entre otros. Durante sus prácticas curriculares, colaboró en el Servicio de Atención Psicológica de la Federación Española de Enfermedades Raras (SAP FEDER), reforzando su especialización en atención integral a familias que enfrentan patologías poco frecuentes.



## Klga. María Cecilia Hervias

Kinesióloga

País: Chile

Kinesióloga con más de 25 años de experiencia en neurorehabilitación pediátrica y de adultos. Referente nacional en el manejo de enfermedades neuromusculares, con trayectoria en docencia, gestión clínica y formación interdisciplinaria. Actualmente es Coordinadora de Neurokinesiología Infantil en Clínica MEDS y académica de la Universidad de los Andes, donde dirige el Diplomado en Enfermedades Neuromusculares. Fue jefa del Centro de Rehabilitación de Clínica Las Condes (2006–2022). Certificada en Terapias Vojta y Bobath, con formación en hospitales de referencia en Roma (Bambino Gesù y Gemelli). Ha sido expositora en congresos internacionales y coinvestigadora en proyectos sobre Atrofia Muscular Espinal y Distrofias Musculares. Premio al Mérito Académico Mauricio Wainer (2020). Miembro de Corporación FAME Chile y Codirectora del Simposio Internacional de Enfermedades Neuromusculares de Clínica MEDS.







## Dra. Yuka Ishikawa

Neuróloga pediátrica

País: Japón

Especializada en enfermedades neuromusculares, con énfasis en la atención de pacientes con distrofia muscular, incluyendo Duchenne. Actualmente es directora del Centro del Departamento de Enfermedades Neuromusculares, Infancia y Desarrollo del Centro Médico de Hokkaido (Organización Nacional de Hospitales). Es autora y coautora de estudios en el campo, incluyendo el capítulo "Cardiopulmonary Interventions to Prolong Survival in Patients with Duchenne Muscular Dystrophy". Ha colaborado con el Dr. John R. Bach en investigaciones sobre el manejo respiratorio en DMD y es referente en soporte respiratorio y cardiovascular en pacientes pediátricos y adultos con distrofias musculares.



## **Dra. Claudia Trincado**

Cardióloga pediátrica

País: Chile

Profesora asociada clínica e integrante del comité de subespecialidad en Cardiología Pediátrica de la Pontificia Universidad Católica de Chile. Médica cirujana egresada de la Universidad Católica, con especialización en Pediatría en la Universidad de Chile y subespecialización en Cardiología Pediátrica en la Universidad Católica. Realizó su perfeccionamiento en Ecocardiografía en el Children's Hospital de Boston (EE.UU.) Está dedicada al estudio y aplicación clínica de ecocardiografía fetal, pediátrica y en adultos con cardiopatías congénitas, con especial interés en pacientes oncológicos, con enfermedades neuromusculares y post-trasplante cardíaco. Es investigadora en proyectos Fondecyt y colaboradora en estudios sobre función miocárdica, riesgo cardiovascular en niños y adolescentes y rehabilitación cardíaca en pediatría. Actualmente, es jefa del Laboratorio de Cardiología Pediátrica de la Red UC Christus.

