

**VII**

Reunión de  
**Enfermedades  
Minoritarias**

**23-24 de Febrero 2017**  
Hotel Barceló Sants. Barcelona

**CARTA DE PRESENTACIÓN****Queridos amigos y compañeros:**

Me complace invitaros a la **VII Reunión de Enfermedades Minoritarias** que se celebrará en Barcelona los próximos 23 y 24 de febrero de 2017.

Esta reunión anual se ha convertido en cita de referencia para profesionales interesados en el manejo de pacientes adultos con enfermedades poco frecuentes.

Es por ello, que consideramos una gran responsabilidad la elaboración de un programa científico de calidad y atractivo para los asistentes, que contribuya realmente a la formación de los internistas en este apasionante campo.

Hemos seleccionado como ponentes a expertos reconocidos internacionalmente en las materias que se van a tratar. Además, tras recibir las respuestas y sugerencias después de reuniones anteriores, se ha ampliado el tiempo dedicado a casos clínicos, tanto en forma de talleres interactivos, como presentación de casos singulares. Con el atractivo que conlleva la obtención de reconocimiento y premio a los mejores casos presentados. Se busca así, la participación de residentes y adjuntos noveles, lo que es absolutamente necesario para impulsar y mantener a la Medicina Interna como la especialidad que debe coordinar el manejo integral de los pacientes con enfermedades poco frecuentes.

En nombre del Comité de Dirección del Grupo de Trabajo de Minoritarias, agradezco la participación de moderadores y ponentes, la aportación de ideas y indicaciones de la Junta Directiva de la SEMI, y la colaboración e inversión por parte de las compañías farmacéuticas patrocinadoras.

Espero que el programa científico de la reunión de este año sea del agrado de todos. Os animo a acompañarnos y participar en esta reunión, y así compartir experiencias e inquietudes con profesionales de todo el país.

Hasta poder vernos en febrero en Barcelona, recibid un afectuoso saludo.

**Dra. Mónica López Rodríguez**

*Coordinadora del Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI*



**23-24 de Febrero 2017**

Hotel Barceló Sants. Barcelona

**JUEVES 23 DE FEBRERO**

**14:30 h ENTREGA DE DOCUMENTACIÓN**

**15:00-15:15 h BIENVENIDA Y APERTURA DE LA REUNIÓN**

**Dr. Antonio Zapatero Gaviria**

Presidente SEMI

**Dra. Mónica López Rodríguez**

Coordinadora Grupo de Trabajo Enfermedades Minoritarias (GTEM)

**Dr. Jordi Pérez López**

**Dr. Antoni Riera Mestre**

Miembros Comité Local

**15:15-15:45 h ACTIVIDADES GTEM 2016-2017**

**Dra. Mónica López Rodríguez**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Central de la Cruz Roja. Madrid  
Coordinadora GTEM

**Dr. Antoni Riera Mestre**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario de Bellvitge  
L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona

**Dr. Jordi Pérez López**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona

**15:45-16:00 h Proyecto MENDELIAN**

**Dr. Ignacio Hernández Medrano**

Servicio de Neurología  
Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid

**JUEVES 23 DE FEBRERO**

**16:00-18:00 h TALLER INTERACTIVO DE CASOS CLÍNICOS EN EEMM**  
Estructura: descripción del caso, diagnóstico diferencial, técnicas diagnósticas, alternativas terapéuticas.  
Los Talleres se darán simultáneamente en las 3 salas y se rotarán.  
30' por caso, 5' discusión (+ tiempo rotación/cambio).  
2 presentadores por caso.

**CASO 1 - Sala MR.01**

**Moderadora:** **Dra. Mónica López Rodríguez**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Central de la Cruz Roja. Madrid

**Ponente:** **Dr. Julián Fernández Martín**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Xeral-Cies de Vigo. Pontevedra

**CASO 2 - Sala MR.02**

**Moderador:** **Dr. Salvador García Morillo**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Virgen de Rocío. Sevilla

**Ponente:** **Dr. Mireia del Toro Riera**  
Servicio de Neuropediatría  
Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona

**CASO 3 - Sala MR.03**

**Moderador:** **Dr. Vicente Giner Galvañ**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Virgen de los Lirios. Alcoy, Alicante

**Ponente:** **Dr. Jesús Quintero Bernabéu**  
Servicio de Pediatría  
Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona

**18:00-18:30 h PAUSA CAFÉ**



23-24 de Febrero 2017

Hotel Barceló Sants, Barcelona

**JUEVES 23 DE FEBRERO**

**18:30-20:00 h MESA REDONDA 1**

**Moderadores:** **Dr. Rosario Sánchez Martínez**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital General Universitario de Alicante

**Dr. Antoni Riera Mestre**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario de Bellvitge  
L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona

**CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LA THH EN ESPAÑA:  
REGISTRO RiTHHa**

**Dr. Vicente Gómez del Olmo**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid

**IMMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS Y AUTOINMUNIDAD**

**Dr. Xavier Solanich Moreno**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario de Bellvitge  
L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona

**MODELOS CELULARES EN EL ESTUDIO DE SEÑALIZACIÓN  
VASCULAR DE EEMM**

**Dr. Francesc Viñals, Ph.D.**

Grupo de Resistencia y Señalización Molecular  
Programa ProCURE, Institut Català d'Oncologia y Universitat de  
Barcelona IDIBELL

**AVANCES EN EL DIAGNÓSTICO MOLECULAR EN EEMM**

**Dr. Lorenz Monserrat Iglesias**

Doctor Europeo en Medicina, especialista en Cardiología  
Health-In-Code. A Coruña

# VII

# Reunión de Enfermedades Minoritarias

VIERNES 24 DE FEBRERO

**09:00-09:30 h** **Post-LDN (San Diego, febrero 2017)**  
**Dr. Jordi Pérez López**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona

**Post-SSIEM (Roma, septiembre 2016)**  
**Dra. Mónica López Rodríguez**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Central de la Cruz Roja. Madrid

**09:30-11:00 h** **CONCURSO DE CASOS CLÍNICOS (1 PREMIO y 2 ACCESIT)**

**Moderadores:** **Dr. Salvador García Morillo**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

**Dr. Daniel López Wolf**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Madrid

## **CASO 1: PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE**

**Dr. Antonio Martínez Blázquez**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital de Cieza. Murcia

## **CASO 2: ENFERMEDAD DE GAUCHER**

**Dr. José Luis Sierra Monzón**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

## **CASO 3: ESCLEROSIS TUBEROSA**

**Dra. Inés Rama Arias**  
Servicio de Nefrología  
Hospital Universitario de Bellvitge  
L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona

## **CASO 4: TRASTORNO DEL CICLO DE LA UREA**

**Dr. Javier Herranz Pérez**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital General de Cataluña. Sant Cugat del Vallés, Barcelona



**23-24 de Febrero 2017**

Hotel Barceló Sants. Barcelona

**VIERNES 24 DE FEBRERO**

**CASO 5: AMILOIDOSIS FAMILIAR**

**Dr. Joan Buades Reines**

Servicio de Medicina Interna

Hospital Son Llatzer. Palma, Islas Baleares

**CASO 6: HIPOFOSFATASIA**

**Dra. Leticia Ceberio Hualde**

Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitario de Cruces. Baracaldo, Vizcaya

**11:00-11:45 h**

**PAUSA CAFÉ**

**ENTREGA DE PREMIOS**

**11:45-12:45 h**

**MESA REDONDA 2. ENFERMEDADES DE DEPÓSITO**

**Moderador:**

**Dr. Jorge Gómez Cerezo**

Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitario Infanta Sofía

San Sebastián de los Reyes, Madrid

**PRESENTACIÓN CLÍNICA DE LA ENFERMEDAD DE POMPE  
EN EL ADULTO**

**Dr. Josep María Grau Junyent**

Servicio de Medicina Interna

Hospital Clínic de Barcelona

**NUEVAS ALTERNATIVAS TERAPÉUTICAS EN EL  
TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD DE FABRY**

**Dra. Roser Torra Balcells**

Servicio de Nefrología

Fundación Puigvert. Barcelona

**EFICACIA DE LA TERAPIA DE SUSTITUCIÓN  
ENZIMÁTICA DE INICIO EN LA EDAD ADULTA  
PARA LAS MUCOPOLISACARIDOSIS**

**Dr. Jordi Pérez López**

Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitario Vall d'Hebron

L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona

**VIERNES 24 DE FEBRERO****12:45-14:00 h MESA REDONDA 3****Moderador: Dr. Vicente Giner Galvañ**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Virgen de los Lirios. Alcoy, Alicante

**AVANCES EN MIOPATÍAS****Dra. Montserrat Olivé Plana**

Servicio de Anatomía Patológica y Unidad Patología Neuromuscular  
Hospital Universitario de Bellvitge  
L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona

**ESPECTRO CLÍNICO DE LAS ENFERMEDADES  
MITOCONDRIALES EN EL ADULTO****Dra. Montserrat Morales Conejo**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid

**CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LA CISTINOSIS****Dra. Irene Agraz Pamplona**

Servicio de Nefrología  
Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona

**ACTUALIZACIÓN EN EL TRATAMIENTO DIETÉTICO Y  
FARMACOLÓGICO DE LA FENILCETONURIA****Dr. Álvaro Hermida Ameijeiras**

Servicio de Medicina Interna  
Complejo Hospitalario Universitario Santiago  
Santiago de Compostela, A Coruña

**14:00-14:15 h CLAUSURA DE LA REUNIÓN****Dra. Mónica López Rodríguez**

Coordinadora GTEM

**Dr. Jordi Pérez López****Dr. Antoni Riera Mestre**

Miembros Comité Local





**23-24 de Febrero 2017**

Hotel Barceló Sants. Barcelona

## **PREMIOS CASOS CLÍNICOS DE LA VII REUNIÓN DE ENFERMEDADES MINORITARIAS DE LA SEMI**

*Tras votación telemática de los asistentes a la reunión, se elegirán un primer premio (dotado con 250,00 euros) y 2 accésit (dotados con 100,00 euros cada uno de ellos).*

### **INFORMACIÓN GENERAL**

#### **SEDE DE LA REUNIÓN**

##### **Hotel Barceló Sants**

Plaça dels Països Catalans, s/n

08014 Barcelona

Teléfono: +34 935 03 53 00

**Página Web:** [www.barcelo.com](http://www.barcelo.com)

**Fecha:** 23 y 24 de Febrero de 2017

**Organiza:** Grupo de Enfermedades Minoritarias de la Fundación Española de Medicina Interna (FEMI) y la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI).

**Coordinadora del Grupo:** **Dra. Mónica López Rodríguez**

**Comité Organizador Local:**

##### **Dr. Jordi Pérez López**

Errores Congénitos del Metabolismo del Adulto

Unidad de Enfermedades Minoritarias

Hospital Universitari Vall d'Hebrón. Barcelona

##### **Dr. Antoni Riera-Mestre**

Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitari de Bellvitge

L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona

**Secretaría Técnica:**



**S&H Medical Science Service**

C/ Espronceda 27, Entreplanta. 28003 Madrid

Tel: +34 91 535 71 83 - Fax: +34 91 181 76 16

**e-mail:** [congresos@shmedical.es](mailto:congresos@shmedical.es)

# VII

# Reunión de Enfermedades Minoritarias

## HOTELES Y VIAJES

### Viajes Yacaré

C/ Ríos Rosas, 54. 28003 Madrid

Tel: +34 91 534 08 03 Fax.: +34 91 536 00 01

e-mail: [viajesyacare@e-savia.net](mailto:viajesyacare@e-savia.net)

## INSCRIPCIONES

Para una mejor organización, rogamos formalicen la inscripción con antelación a la celebración de la Reunión. La inscripción se entenderá formalizada una vez se hayan satisfecho los derechos de la misma.

## DOCUMENTACIÓN

El jueves, 23 de febrero de 2017, se entregará la documentación a los asistentes, a partir de las 14:30 horas.

## ACREDITACIÓN DE FORMACIÓN CONTINUADA

Se solicitará la correspondiente acreditación de Formación Continuada para la VII Reunión de Enfermedades Minoritarias. Si los Créditos son concedidos, para acceder a dichos créditos será imprescindible pasar un control de asistencia presencial (100% del tiempo total de la actividad) y cumplimentar una encuesta de valoración sobre la Reunión.

**IMPORTANTE:** Según normativa del Sistema de Acreditación de Formación Continuada, la actividad docente de formación continuada, no puede ir dirigida a profesionales en formación como especialistas (Residentes), con lo cual los Residentes no podrán optar a los Créditos de Formación Continuada.

## IDENTIFICACIÓN

Cada inscrito a la Reunión dispondrá de una tarjeta de identificación individual e intransferible. Es imprescindible su presentación para tener acceso a la sede, permanecer en la misma y pasar los controles para los Créditos.

## CERTIFICADOS DE ASISTENCIA Y DE CRÉDITOS OFICIALES

Los certificados de asistencia se entregarán el viernes 24 de febrero a partir de las 12:00 horas.



**23-24 de Febrero 2017**

Hotel Barceló Sants. Barcelona

## RECEPCIÓN DE PONENCIAS

Las ponencias han de ser entregadas en la Secretaría Técnica, como mínimo 2 horas antes de que comiencen las sesiones científicas.

## INSCRIPCIONES

La inscripción da derecho a:

- Documentación oficial
- Participar en las sesiones científicas del programa
- Certificado de asistencia y Créditos Oficiales si cumple los requisitos exigidos
- Comida de trabajo

**NOTA:** no se permitirá el acceso a la Reunión a las personas que no hayan abonado previamente la correspondiente cuota de inscripción.

## CANCELACIONES

Hasta el 15 de enero de 2017 se reembolsará el 50%. A partir de esta fecha no se realizarán devoluciones.

**RECORDAR:** se recomienda hacer las inscripciones a través de las páginas Web.

## INFORMACIÓN DE ALOJAMIENTO

Si desea realizar reserva de alojamiento para su asistencia a la Reunión, debe dirigirse a:

### **Viajes Yacaré**

C/ Ríos Rosas, 54. 28003 Madrid

Tfno: 91 534 08 03 - Fax: 91 536 00 01

**e-mail: [viajesyacare@e-savia.net](mailto:viajesyacare@e-savia.net)**

## NOTA IMPORTANTE

La SEMI/FEMI no se hace responsable de la cancelación de la VII Reunión de Enfermedades Minoritarias causada por huelga, desorden público, acciones de guerra, terrorismo, incendios, condiciones climatológicas, pandemias y causas de fuerza mayor ni de cualquier otro daño o pérdidas que resulten de dicha cancelación.

*De acuerdo con el reglamento 1720/2007 de 21 de diciembre, referente a la Ley Orgánica 15/1999 de 13 de Diciembre de protección de Datos de Carácter Personal, sus datos de carácter personal serán integrados en un fichero bajo responsabilidad de S&H Medical Science Service S.L. para su tratamiento automatizado, según los principios establecidos de confidencialidad, integridad y disponibilidad de datos. Para ejercer sus derechos de acceso, cancelación, rectificación y oposición puede dirigirse mediante carta certificada a: C/ Espronceda, 27, Entreplanta. 28003, Madrid.*

Patrocinado por:

**ALEXION**

**Amicus**  
Therapeutics

**BIOMARIN**

**CENTOGENE**  
THE RARE DISEASE COMPANY

**NOVARTIS**

**SANOFI GENZYME**

**Shire**

**S&H**  
MEDICAL  
SCIENCE  
SERVICE

Secretaría Técnica:  
S&H Medical Science Service  
C/ Espronceda 27, Entreplanta. 28003 Madrid  
Tel: 91 535 71 83 - Fax: 91 181 76 16  
E-mail: [congresos@shmedical.es](mailto:congresos@shmedical.es)