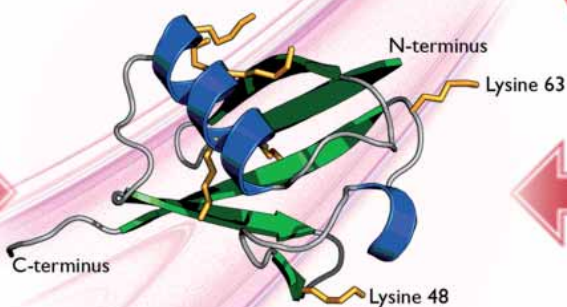


# II Reunión de Enfermedades Minoritarias

1 de Junio de 2012

Hotel Tryp Atocha de Madrid



# II Reunión de Enfermedades Minoritarias

## CARTA DE PRESENTACIÓN

Queridos amigos:

Un año más tengo el placer de presentaros el programa de nuestra **II Reunión de Enfermedades Minoritarias** que se celebrará en Madrid el próximo 1 de Junio de 2012.

El temario de este año quiere representar algunas de las patologías con las que nos podemos enfrentar en nuestra práctica clínica. Por este motivo, además se ha introducido una sección de casos clínicos en los que se podrá debatir abiertamente algunos aspectos referentes a estas enfermedades.

En esta reunión, se darán a conocer los resultados preliminares de algunos proyectos de investigación que ya están en marcha. Y gracias a las becas convocadas por nuestro grupo seguramente, se describirán otros futuros trabajos en los que todos estamos llamados a participar.

Agradezco de antemano la participación de moderadores y ponentes, la ayuda y la cooperación de la SEMI-FEMI y el soporte de la Industria Farmacéutica.

Os animo a que asistáis a esta nueva cita, en la que todos aprenderemos mucho.

Recibid un cordial saludo. Nos vemos en Madrid.

**Dr. Jordi Pérez López**

Coordinador Grupo de Enfermedades Minoritarias de la FEMI

**1 de Junio de 2012**

**Hotel Tryp Atocha de Madrid**

**VIERNES, 1 DE JUNIO DE 2012**

**08:30-09:00 h ENTREGA DE DOCUMENTACIÓN**

**09:00-10:00 h MESA REDONDA 1  
ENFERMEDAD DE VON HIPPEL-LINDAU Y  
TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA**

**Moderador: Dr. Juan de Dios García Díaz**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Príncipe de Asturias  
Alcalá de Henares, Madrid

**Manifestaciones clínicas de la enfermedad de  
Von Hippel-Lindau**

**Dr. José Alegre Martín**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona

**Manejo de la Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria**

**Dr. Roberto Zarrabeitia Puente**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Sierrallana. Torrelavega, Cantabria

**10:00-11:00 h MESA REDONDA 2  
OTROS ASPECTOS EN EL ABORDAJE DE LAS  
ENFERMEDADES MINORITARIAS**

**Moderadora: Dra. Rosario Sánchez Martínez**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital General Universitario de Alicante. Alicante

**Papel de las asociaciones de pacientes en la promoción  
de la investigación en enfermedades minoritarias**

**Sr. Jordi Cruz Villalba**  
Asociación Española de las Mucopolisacaridosis y Síndromes  
relacionados

**El medicamento huérfano y ultra-huérfano**

**Sr. Juan Gabriel Ferrero Bolonio**  
Presidente de AELMHU (Asociación Española de Laboratorios  
de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos)

**Docencia de las Enfermedades Minoritarias en Medicina Interna**

**Dr. Francisco Javier Barbado Hernández**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario La Paz. Madrid

# II Reunión de Enfermedades Minoritarias

VIERNES, 1 DE JUNIO DE 2012

**11:00-11:10 h**      **INAUGURACIÓN OFICIAL**

**Dra. Pilar Román Sánchez**  
Presidenta de la FEMI

**Dr. Jordi Pérez López**  
Coordinador del Grupo de Enfermedades Minoritarias de la FEMI

**11:10-11:30 h**      **PAUSA-CAFÉ**

**11:30-12:30 h**      **MESA REDONDA 3**  
**ENFERMEADES POR DEPÓSITO LISOSOMAL I**

**Moderador:**      **Dr. Francisco Javier Barbado Hernández**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario La Paz. Madrid

**Manejo integral de la Enfermedad de Pompe de inicio tardío**  
**Dr. Miguel Ángel Barba Romero**  
Servicio de Medicina Interna  
Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. Albacete

**Patología ósea en la Enfermedad de Gaucher tipo 1**  
**Dr. Miguel Ángel Torralba Cabeza**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

**Resultados preliminares del Estudio DEGAUS**  
**Dr. José Andrés López-Herce Cid**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid

**12:30-13:30 h**      **MESA REDONDA 4**  
**ENFERMEADES POR DEPÓSITO LISOSOMAL II**

**Moderadora:**      **Dra. Mónica López Rodríguez**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario La Paz. Madrid

**Patología neurológica en la Enfermedad de Fabry**  
**Dr. Joaquin Serena Leal**  
Servicio de Neurología  
Hospital Universitario Dr. Josep Trueta de Girona. Girona



**1 de Junio de 2012**

**Hotel Tryp Atocha de Madrid**

**VIERNES, 1 DE JUNIO DE 2012**

**Enfermedad de Niemann-Pick tipo C: diagnóstico y tratamiento**

**Dr. Jordi Gascón Bayarri**

Servicio de Neurología  
Hospital Universitario de Bellvitge  
L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona

**Mucopolisacaridosis en el adulto**

**Dr. Jordi Pérez López**

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

**13:30-14:00 h**

**MESA REDONDA 5  
CASOS CLÍNICOS I**

**Moderador:**

**Dr. Vicente Giner Galvañ**

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

**Caso Clínico 1**

**Varón de 34 años con infección VIH y alteración de la función renal**

**Dr. Carlos Mejía Chew**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario La Paz. Madrid

**Caso Clínico 2**

**Hipoestesia en pies y cambio en el ritmo deposicional en una paciente mujer de 40 años**

**Dra. Inmaculada González Sayago**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca

**14:00-15:00 h**

**ALMUERZO DE TRABAJO**

**15:00-16:00 h**

**MESA REDONDA 6  
INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS Y POLINEUROPATÍA  
AMILOIDE FAMILIAR**

**Moderador:**

**Dr. Jorge Francisco Gómez Cerezo**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Infanta Sofía. San Sebastián de los Reyes, Madrid

# II Reunión de Enfermedades Minoritarias

VIERNES, 1 DE JUNIO DE 2012

## Avances en el tratamiento de las inmunodeficiencias primarias

**Dra. Teresa Español Borén**

Servicio de Inmunología Clínica

Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona

## Polineuropatía amiloide familiar: diagnóstico y tratamiento

**Dr. Juan Buades Reinés**

Servicio de Medicina Interna

Hospital de Son Llatzer. Palma de Mallorca

16:00-17:00 h

## MESA RENDONDA 7

### ENFERMEDADES DEL COMPLEMENTO, MIOPATÍAS MITOCONDRIALES Y ENFERMEDAD DE ERDHEIM-CHESTER

Moderador:

**Dr. Albert Selva O'Callaghan**

Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona

## Enfermedades del complemento: Hemoglobinuria paroxística nocturna y síndrome hemolítico urémico atípico

**Dr. Jose María Ribera Santasusana**

Servicio de Hematología Clínica

Hospital Universitario Germans Trias i Pujol. Badalona, Barcelona

## Enfermedad de Erdheim-Chester: Resultados de una revisión de casos clínicos

**Dra. Montserrat Juanós Iborra**

Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona

## Miopatías mitocondriales: Clasificación, diagnóstico y tratamiento

**Dr. Josep Maria Grau Junyent**

Servicio de Medicina Interna

Hospital Clínic. Barcelona

17:00-17:30 h

## MESA REDONDA 8

### CASOS CLÍNICOS II

Moderadora:

**Dra. Araceli Cánovas Fernández**

Servicio de Medicina Interna

Hospital de Cruces. Barakaldo, Vizcaya

**1 de Junio de 2012**

**Hotel Tryp Atocha de Madrid**

**VIERNES, 1 DE JUNIO DE 2012**

**Caso Clínico 1**

**Leiomiomatosis familiar: presentación de 3 casos no relacionados**

**Dr. José María Mesa Latorre**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Príncipe de Asturias  
Alcalá de Henares, Madrid

**Caso Clínico 2**

**Paciente con encefalopatía de origen incierto**

**Dr. Javier Herranz Pérez**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital General de Cataluña  
Sant Cugat del Vallés, Barcelona

**17:30-17:40 h**

**RESULTADOS PRELIMINARES DE LA ENCUESTA DE RECURSOS ASISTENCIALES Y PRESENTACIÓN DEL REGISTRO ESPAÑOL DE ENFERMEDADES MINORITARIAS EN MEDICINA**

**Dr. Juan de Dios García Díaz**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Príncipe de Asturias  
Alcalá de Henares, Madrid

**17:40-17:50 h**

**DECISIÓN DEL COMITÉ EVALUADOR BECAS DE FOMENTO DE LA INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES MINORITARIAS**

**Dr. Jorge Francisco Gómez Cerezo**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Infanta Sofía. San Sebastián de los Reyes, Madrid

**17:50-18:00 h**

**CLAUSURA**

**Dr. Jordi Pérez López**

Coordinador del Grupo de Enfermedades Minoritarias de la FEMI

# II Reunión de Enfermedades Minoritarias

## INFORMACIÓN GENERAL

### SEDE DEL CONGRESO

Hotel Tryp Atocha. Madrid  
C/ de Atocha, 83. 28012 Madrid  
Tel.: +34 91 330 05 00  
Página Web: [www.tryphotels.com](http://www.tryphotels.com)

**Fecha:** 1 de Junio de 2012

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

**Coordinador del Grupo:** Dr. Jordi Pérez López

**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)

### HOTELES Y VIAJES

#### Viajes Yacaré

C/ Ríos Rosas, 54. 28003 Madrid  
Tel: 91 534 08 03 Fax.: 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 viernes, **1 de junio de 2012**, se entregará la documentación a los asistentes, a partir de las 08:30 horas.

### ACREDITACIÓN DE FORMACIÓN CONTINUADA

Se solicitará la correspondiente acreditación de Formación Continua para la II Reunión de Enfermedades Minoritarias. Si los Créditos son concedidos por la Agencia correspondiente, para acceder a dichos créditos será imprescindible pasar un control de asistencia presencial del 100% del tiempo total de la actividad y tener al menos el 75% de respuestas correctas en los tests de las correspondientes actividades científicas desarrolladas.



**1 de Junio de 2012**

**Hotel Tryp Atocha de Madrid**

### **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 1 de junio, a partir de las 16:00 horas**.

### **ALMUERZO DE TRABAJO**

Se realizará en la sede de la Reunión, siendo imprescindible la presentación del identificador correspondiente.

### **RECEPCIÓN DE PONENCIAS**

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

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

**Cumpliendo la Ley Orgánica 15/1999, de 23 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal, usted podrá ejercitar los derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición mediante notificación a [sh@shmedical.es](mailto:sh@shmedical.es)**

### **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)

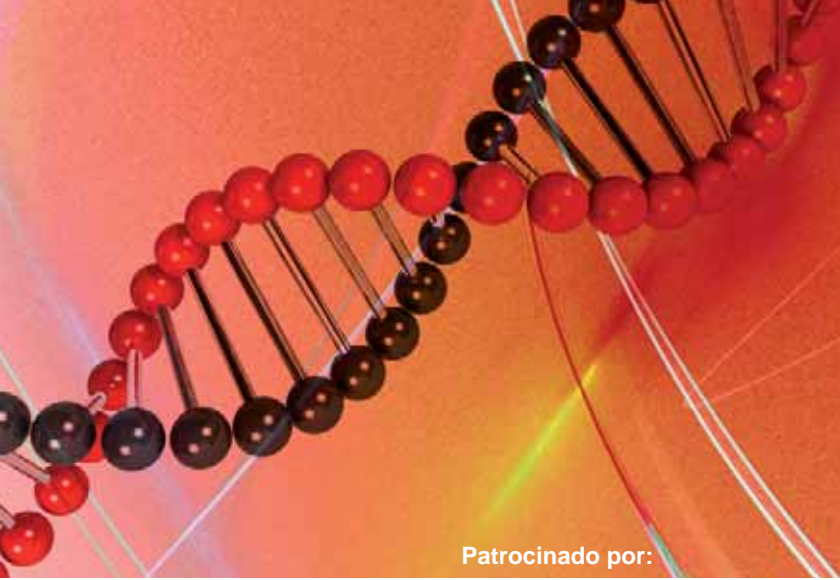
# II Reunión de Enfermedades Minoritarias

## NOTAS

Dotted lines for note-taking.

NOTAS

A large white rectangular area with horizontal dotted lines, intended for taking notes.



Patrocinado por:



Trabajando juntos por un mundo más sano



To be as brave as the people we help.



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