



IX Reunión de Enfermedades Minoritarias

21-22 de Febrero 2019
Auditorio Palacio de Congresos de Zaragoza

IX Reunión de Enfermedades Minoritarias

CARTA DE PRESENTACIÓN

Queridos amigos y amigas:

Este año nos reuniremos en Zaragoza los próximos 21 y 22 de febrero de 2019 en la **IX Reunión de Enfermedades Minoritarias**. Hemos elaborado un programa que confiamos sea atractivo. Como en años anteriores, el objetivo es que ésta sea la reunión anual de referencia para todos aquellos internistas con interés en las enfermedades poco prevalentes.

Tendremos la oportunidad de ampliar nuestro conocimiento con ponencias sobre novedades diagnósticas y terapéuticas, de alto nivel científico. Para ello podremos escuchar y conversar con ponentes de diferentes especialidades con amplia experiencia en las enfermedades minoritarias. Esta visión multidisciplinar responde a la necesidad del propio abordaje multidisciplinar que requieren estos pacientes.

Hemos mantenido el interés por los casos clínicos, tanto en formato de taller interactivo, como en forma de concurso de casos singulares. Esto anima también a los residentes a la participación y a iniciarse en el mundo de las enfermedades minoritarias.

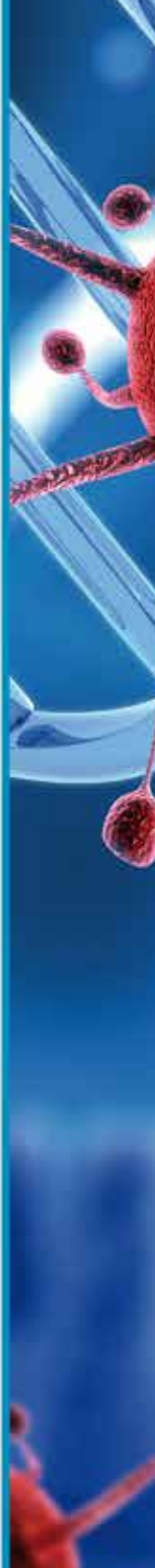
Agradezco la ayuda del Comité de Organización local, la participación de moderadores y ponentes y la colaboración de las compañías farmacéuticas patrocinadoras.

Os invitamos a que asistáis a la reunión y participéis en los nuevos proyectos del Grupo, como la creación de Registros o el acercamiento a la investigación básica.

Hasta entonces, recibid un afectuoso saludo.

Dr. Antoni Riera-Mestre

Coordinador del Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI





21-22 de Febrero 2019
Auditorio Palacio de Congresos de Zaragoza

JUEVES 21 DE FEBRERO

**14:30-15:00 h CÓCTEL DE BIENVENIDA
ENTREGA DE DOCUMENTACIÓN**

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

Dr. Jesús Díez Manglano
Vicepresidente 1º de la SEMI

Dr. Julio Sánchez Álvarez
Presidente de la Sociedad de Medicina Interna de Aragón,
Navarra, Rioja y País Vasco

Dr. Antoni Riera Mestre
Coordinador Grupo de Trabajo Enfermedades Minoritarias (GTEM)

Dra. María Coloma Juyol Rodrigo
Dr. Miguel Ángel Torralba Cabeza
Miembros Comité Local

15:15-15:45 h ACTIVIDADES GTEM 2017-2018

**Actividades 2017-2018. Acreditación de Unidades de
Enfermedades Minoritarias**

Dra. Mónica López Rodríguez
Coordinadora saliente GTEM
Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid

**Presentación del nuevo coordinador del GTEM
Futuro del GTEM**

Dr. Antoni Riera Mestre
Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitari de Bellvitge
L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona

IX Reunión de Enfermedades Minoritarias

JUEVES 21 DE FEBRERO

**15:45-16:15 h CONFERENCIA MAGISTRAL
LA MEDICINA DE PRECISIÓN EN LAS
ENFERMEDADES LISOSOMALES**

Moderador: Dr. Miguel Ángel Torralba Cabeza
Servicio de Medicina Interna
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

Dr. Enrique Calderón Sandubete
Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

16:15-18:00 h TALLER INTERACTIVO DE CASOS CLÍNICOS EN EEMM

CASO HOMOCISTINURIA

Moderador: Dr. Javier López Pisón
Servicio de Pediatría
Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

Dra. Inmaculada García Jiménez
Servicio de Pediatría
Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

CASO GANGLIOSIDOSIS GM1

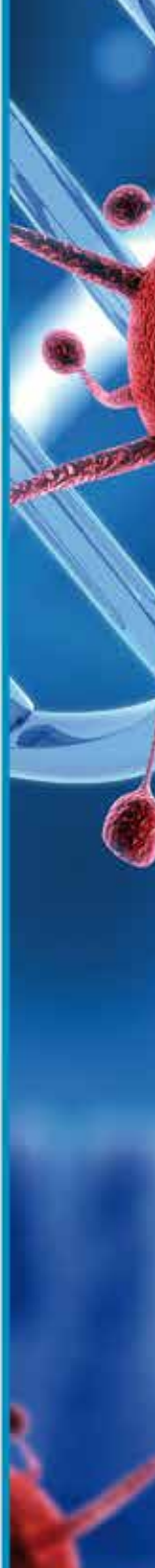
Moderador: Dr. Aquilino Sánchez Purificación
Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitario La Paz. Madrid

Dr. Agustín Pijerro Amador
Servicio de Medicina Interna
Hospital Infanta Cristina. Badajoz

CASO ESCLEROSIS TUBEROSA

Moderador: Alberto Rivera Gallego
Servicio de Medicina Interna
Hospital Meixoeiro-Chuvi. Vigo, Pontevedra

Dr. Juan Escobedo Palau
Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza





21-22 de Febrero 2019
Auditorio Palacio de Congresos de Zaragoza

JUEVES 21 DE FEBRERO

18:00-18:30 h PAUSA-CAFÉ

**18:30-20:00 h MESA REDONDA 1
NOVEDADES Y NUEVOS RETOS PARA EL INTERNISTA**

Moderadores: Dr. Jorge F. Gómez Cerezo
Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitario Infanta Sofía
San Sebastian de los Reyes. Madrid

Dr. Miguel Ángel Aibar Arregui
Servicio de Medicina Interna
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

PKU y rigidez arterial
Dr. Álvaro Hermida Ameijeiras
Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitario Santiago de Compostela. A Coruña

**Manejo del riesgo cardiovascular en síndromes
de hiperlaxitud**
Dra. Leticia Ceberio Hualde
Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Vizcaya

Novedades terapéuticas en la Enfermedad de Fabry
Dra. Mónica López Rodríguez
Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid

Novedades terapéuticas en la amiloidosis familiar
Dr. Julián Fernández-Martín
Servicio de Medicina Interna
Hospital Meixoeiro-Chuvi. Vigo, Pontevedra

IX Reunión de Enfermedades Minoritarias

VIERNES 22 DE FEBRERO

09:00-09:30 h ACTUALIZACIÓN EN ENFERMEDADES MINORITARIAS

Post-LDN (Orlando, febrero 2019)

Dr. Miguel Ángel Barba Romero

Servicio de Medicina Interna
Hospital General Universitario de Albacete

Post-SSIEM (Atenas, septiembre 2018)

Dra. Montserrat Morales Conejo

Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid

09:30-11:00 h MESA REDONDA 2 GENÉTICA Y LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS

Moderadores: Dr. Antoni Riera Mestre

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

Dra. Susana Olivera González

Servicio de Medicina Interna
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

Terapia génica y Tecnología CRISPR: a quién, cómo y cuándo en EEMM. ¿Qué hay en España? Aplicabilidad clínica

Dra. Paula Rio Galdo

CIEMAT/CIBERER Unidad Mixta de Terapias Avanzadas CIEMAT/IIS
Fundación Jiménez Díaz. Madrid

Mutaciones genéticas en la Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria en España: aportación del Registro RiHHTA

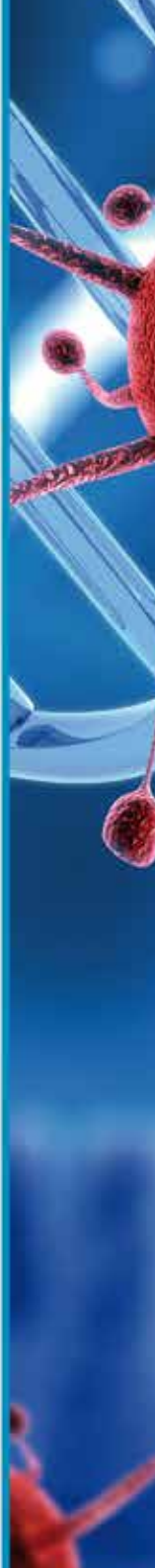
Dra. Rosario Sánchez Martínez

Servicio de Medicina Interna
Hospital General Universitario de Alicante

Papel de la genética en el diagnóstico de las EEMM

Dr. Francesc Palau Martínez

Editor de Orphanet Journal of Rare Diseases
Servicio de Genética
Hospital San Joan de Deu. Barcelona





21-22 de Febrero 2019
Auditorio Palacio de Congresos de Zaragoza

VIERNES 22 DE FEBRERO

Enfermedades mitocondriales

Dra. Glòria Garrabou Tornos

Laboratorio de Investigación Muscular y Función Mitocondrial (IDIBAPS). Servicio de Medicina Interna
Hospital Clinic. Barcelona

11:00-11:30 h PAUSA-CAFÉ

11:30-12:30 h CONCURSO DE CASOS CLÍNICOS

Moderadores: Dr. Vicente Giner Galvañ

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

Dr. José Luis Sierra Monzón

Servicio de Medicina Interna
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

CASO 1

Dr. David Vicente Navarro

Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitario del Vinalopó. Elche

CASO 2

Dra. Elena Arranz Canales

Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid

CASO 3

Dra. Ana Arévalo Gómez

Servicio de Medicina Interna
Complejo Hospitalario Universitario A Coruña

CASO 4

Dra. Olalla Lima Rodríguez

Servicio de Medicina Interna

CASO 5

Dra. Cristina Verge Batista

Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitario de Bellvitge. Barcelona

IX Reunión de Enfermedades Minoritarias

VIERNES 22 DE FEBRERO

12:30-14:00 h **MESA REDONDA 3**

LA TECNOLOGÍA Y LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS

Moderadores: Dr. Antonio Vidaller Palacín

Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitari Dexeus. Barcelona

Dra. María Coloma Juyol Rodrigo

Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

Monitorización de la actividad enzimática intraleucocito de glucocerebrosidasa en la Enfermedad de Gaucher"

Dra. Elena Gras Colomer

Servicio de Farmacia
Hospital de Manises. Valencia

Tomografía por Emisión de Positrones en Enfermedades Minoritarias

Dra. Montse Cortés Romera

Unidad PET-TC IDI/Servicio de Medicina Nuclear
Hospital Universitari de Bellvitge
L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona

Fondo de ojo en las Enfermedades Minoritarias

Dr. Antonio Segura

Unidad de Enfermedades Minoritarias. Servicio de Medicina Interna
Hospital Univesiri Vall d'Hebrón. Barcelona

Trabajo en red en inmunodeficiencias

Dr. Pedro Moral Moral

Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitario y Politécnico de La Fe. Valencia

14:00-14:15 h **CLAUSURA DE LA REUNIÓN**

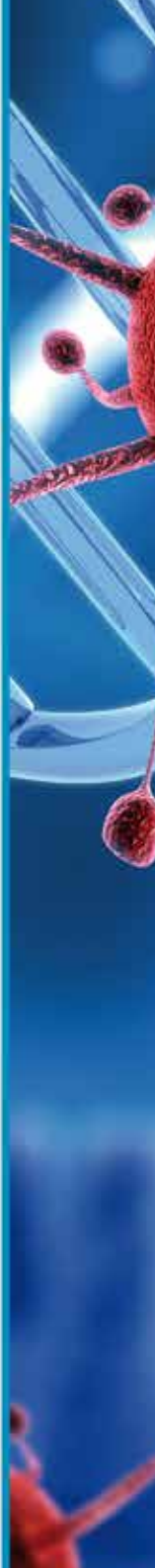
Dr. Antoni Riera Mestre

Coordinador Grupo de Trabajo Enfermedades Minoritarias (GTEM)

Dra. María Coloma Juyol Rodrigo

Dr. Miguel Ángel Torralba Cabeza

Miembros Comité Local





21-22 de Febrero 2019

Auditorio Palacio de Congresos de Zaragoza

CONCURSO DE CASOS CLÍNICOS SOBRE ENFERMEDADES MINORITARIAS

Normas para el envío de casos clínicos

- Formato: extensión máxima 3 folios con espaciado a 1.5 líneas y tipo de letra Arial, tamaño 12.
- El número máximo de autores será 6.
- La fecha límite para enviar los trabajos será el 14 de enero de 2019
- El primer autor deberá estar inscrito en la reunión.
- Alguno de los autores debe ser miembro del Grupo de Trabajo en Enfermedades Minoritarias (para formar parte del Grupo de Trabajo deberá acceder a su área personal dentro de la página <https://www.internistas.eu/> en la pestaña "Actividades de la sociedad" deberá seleccionar el Grupo de Trabajo y guardar la selección).
- Deberá incluir los siguientes apartados: historia clínica completa, exploraciones complementarias destacadas, Diagnóstico, Tratamiento instaurado, Evolución y Discusión (con bibliografía, máximo 3 citas).
- Forma de envío: enviar el caso en formato PDF a gtfemi@shmedical.es con el asunto "Concurso Casos Clínicos GTEM 2019"
- Se valorará adecuación a las normas de envío, redacción y presentación, discusión y originalidad del caso.
- Se seleccionarán los 5 mejores casos para ser presentados durante la Reunión. Exposición de 10 minutos por caso.
- Después de la exposición se elegirá, por la Junta del GTEM y los moderadores de la presentación de los casos, a los ganadores de los premios: los dos mejores casos, con premios de 500,00 € y 250,00 €, respectivamente.

IX Reunión de Enfermedades Minoritarias

INFORMACIÓN GENERAL

SEDE DE LA REUNIÓN

Auditorio Palacio de Congresos de Zaragoza

C/ de Eduardo Ibarra, 3, 50009 Zaragoza

Teléfono: +34 976 72 13 00

e-mail: msala@auditoriozaragoza.com

Web: www.auditoriozaragoza.com

Fecha: 21 y 22 de febrero de 2019

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. Antoni Riera Mestre**

Comité Organizador Local: **Dra. María Coloma Juyol Rodrigo**
Dr. Miguel Ángel Torralba Cabeza

Secretaría Técnica:



S&H Medical Science Service, S.L.

C/ Espronceda 27, Entreplanta. 28003 Madrid

Tel: 91 535 71 83 • Fax: 91 535 70 52

e-mail: congresos@shmedical.es

HOTELES Y VIAJES

Viajes Yacaré

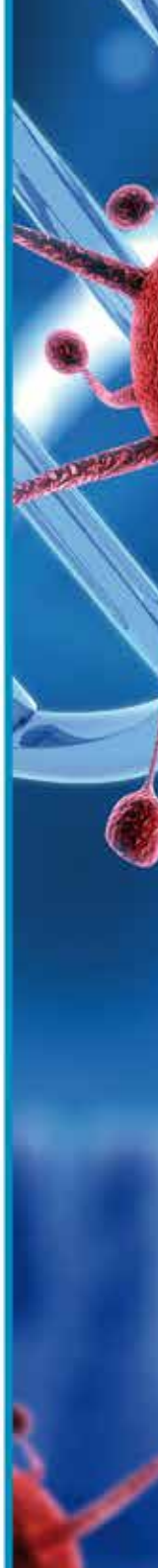
C/ Ríos Rosas, 54. 28003 Madrid

Tel.: 91 534 08 03 • Fax: 91 534 81 40

e-mail: 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.





21-22 de Febrero 2019

Auditorio Palacio de Congresos de Zaragoza

DOCUMENTACIÓN

El jueves, **21 de Febrero de 2019**, 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 **IX Reunión de Enfermedades Minoritarias** a la Agencia correspondiente. Si los Créditos son concedidos, para acceder a dichos créditos será imprescindible pasar un control de asistencia presencial del 100% del tiempo total de la actividad y entregar el test de valoración de la Jornada.

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 estarán disponibles para su descarga a partir del lunes 25 de febrero de 2019 a través de la sub-página web **congresos.shmedical.es**, dentro del apartado acceso al área personal de asistentes.

Los certificados de créditos estarán disponibles en su área personal una vez recibida la respuesta de concesión de créditos por parte de la Agencia correspondiente (ver nota de la SEMI/FEMI al final del programa). Para recibir dichos créditos deberá cumplimentar la encuesta de evaluación de la Reunión, disponibles en la página web de la SEMI **www.fesemi.org** y cumplir con los requisitos de la acreditación de Formación Continuada.

IX Reunión de Enfermedades Minoritarias

RECEPCIÓN DE PONENCIAS

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

INSCRIPCIÓN Y RESERVAS HOTELERAS

El Comité Organizador ruega encarecidamente a los miembros de la Sociedad una rápida respuesta.

INSCRIPCIONES

Se pueden inscribir directamente por tres vías diferentes:

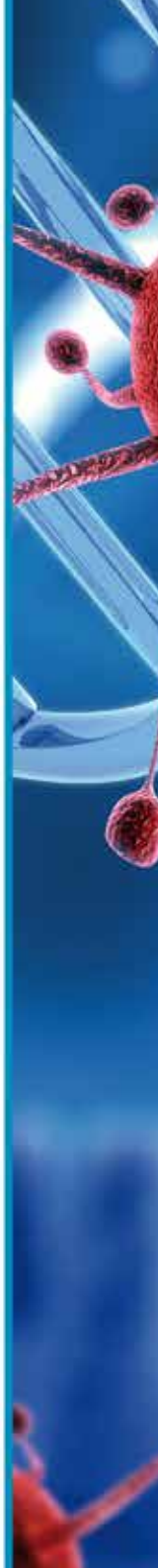
1. A través de las siguientes Páginas Web
www.fesemi.org - www.shmedical.es
dentro de la sección Inscripciones
2. Por mail a **congresos@shmedical.es** enviando el boletín de inscripción adjunto, con el justificante de la transferencia realizada.
3. Enviando por correo postal a la Secretaría Técnica el boletín de inscripción adjunto, además del talón o copia del resguardo de la transferencia realizada.

Recomendamos realizar las inscripciones a través de la página Web, ya que facilita la gestión de la información

Si se inscribe a través de la página Web, automáticamente aparecerá como preinscrito. Para dar validez a la inscripción no debe olvidar enviar el formulario por mail o correo postal a la Secretaría Técnica junto con la copia del resguardo de la transferencia realizada.

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
- Cóctel de Bienvenida





21-22 de Febrero 2019
Auditorio Palacio de Congresos de Zaragoza

FORMA DE PAGO

Cheque Nominativo a S&H Medical Science Service
Transferencia Nº de cuenta: **ES55 0182-0190-87-0201549490**

Enviar éste boletín junto a la copia de la transferencia a:
Secretaría Técnica: **S&H Medical Science Service, S.L.**
C/ Espronceda 27, Entreplanta. 28003 Madrid
Tel.: 91 535 71 83 • Fax: 91 535 70 52

CANCELACIONES

Hasta el 30 de enero de 2019 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.

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

NOTA IMPORTANTE: La SEMI-FEMI no se hace responsable de la cancelación de la **IX 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 pérdida que resulte de dicha cancelación.

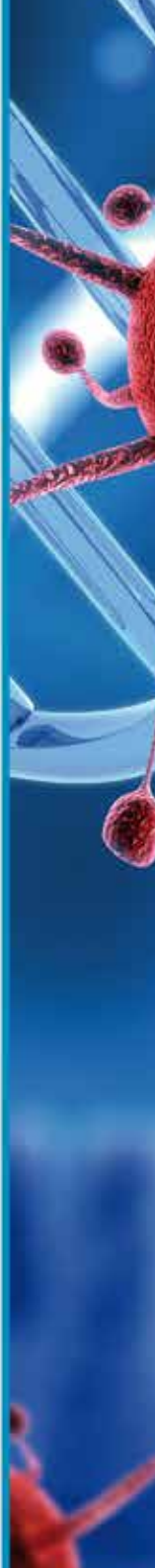
BOLETÍN DE ALOJAMIENTO

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**

IX Reunión de Enfermedades Minoritarias



De conformidad con lo dispuesto en las normativas vigentes en protección de datos personales, el Reglamento (UE) 2016/679 de 27 de abril de 2016 (GDPR) y la Ley Orgánica (ES) 15/1999 de 13 de diciembre (LOPD), le informamos que los datos personales y dirección de correo electrónico, recabados del propio interesado o de fuentes públicas, serán tratados bajo la responsabilidad de S&H MEDICAL SCIENCE SERVICE, S.L. para el envío de comunicaciones sobre nuestros productos y servicios y se conservarán mientras exista un interés mutuo para ello. Los datos no serán comunicados a terceros, salvo obligación legal. Le informamos que puede ejercer los derechos de acceso, rectificación, portabilidad y supresión de sus datos y los de limitación y oposición a su tratamiento dirigiéndose a CALLE ESPRONCEDA, ENTREPLANTA, 27 28003 MADRID (MADRID) o enviando un mensaje al correo electrónico sh@shmedical.es. Si considera que el tratamiento no se ajusta a la normativa vigente, podrá presentar una reclamación ante la autoridad de control en www.agpd.es.

21-22 de Febrero 2019
Auditorio Palacio de Congresos de Zaragoza

BOLETÍN DE INSCRIPCIÓN

IX Reunión de Enfermedades Minoritarias

Nombre *:

Apellidos *:

NIF/DNI *:

Hospital *:

Servicio *:

Dirección Particular *:

Ciudad *:Provincia *..... C.P *.....

Tel. móvil:

Correo electrónico*.....

Toda la información señalada con (*) es imprescindible para la inscripción. Si falta algún dato señalado con (*) no se podrá validar la inscripción. Si el inscrito desea confirmación de la inscripción, debe poner su mail.

NIF/DNI obligatorio para poder obtener los certificados de asistencia y créditos

PRECIO DE INSCRIPCIÓN

- Socios SEMI y Médicos Residentes Socios: **210,00 € + 21 % IVA**
- No Socios y Residentes No Socios **320,00 € + 21 % IVA**
- Cheque Nominativo a **“S&H Medical Science Service, S.L.”**
- Transferencia bancaria: **ES55 0182-0190-87-0201549490**

Patrocinado por:



Trabajando juntos por un mundo más sano



S&H
MEDICAL
SCIENCE
SERVICE

S&H Medical Science Service, S.L.
C/ Espronceda, 27 - Entreplanta. 28003 Madrid
Tfno.: 91 535 71 83 • Fax: 91 535 70 52
E-mail: congresos@shmedical.es
Página Web: www.shmedical.es