



Grupo de  
Enfermedades  
Minoritarias

**SEMI**

Asociación Española de Genética Clínica  
LA VISIÓN GLOBAL DE LA PERSONA ENFERMA

# I Reunión Enfermedades Minoritarias

8 de Julio de 2011

Barcelona

Sala de actos del Hospital General (10ª planta)  
Hospital Universitari Vall d'Hebron

# I Reunión Enfermedades Minoritarias

8 de Julio de 2011

## CARTA DE PRESENTACIÓN

Queridos amigos:

Tengo el placer de presentaros el programa de la I Reunión de Enfermedades Minoritarias que se celebrará en Barcelona el próximo 8 de Julio de 2011.

Con esta jornada y con este extenso temario se materializa por primera vez un proyecto ilusionante, iniciado desde la presentación del Grupo en el último Congreso Nacional de la SEMI, que tiene como objetivos primordiales implicar a los Internistas en estas enfermedades tan fascinantes y divulgar el conocimiento que se tiene de ellas.

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 nuestra primera reunión.

Recibid todos un cordial saludo, nos vemos en Barcelona.

**Dr. Jordi Pérez López**

Coordinador Grupo de Enfermedades Minoritarias de la FEMI

# Barcelona

Sala de actos del Hospital General (10ª planta)  
Hospital Universitari Vall d'Hebron

VIERNES 8 DE JULIO DE 2011

08:30 h ENTREGA DOCUMENTACIÓN

09:00-09:45 h **MESA REDONDA 1**  
**INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS Y SÍNDROMES**  
**AUTOINFLAMATORIOS**

**Moderador:** **Dr. Jorge Francisco Gómez Cerezo**

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

**Patología no infecciosa en las inmunodeficiencias primarias**

**Dr. Carmen Moreno de la Santa García**

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

**Avances en la fisiopatogenia de los síndromes autoinflamatorios**

**Dr. Ángel Robles Marhuenda**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario La Paz. Madrid

09:45-10:30 h **MESA REDONDA 2**  
**ENFERMEDADES HEREDITARIAS DEL TEJIDO**  
**CONECTIVO Y MIOSITIS CON CUERPOS DE INCLUSIÓN**

**Moderador:** **Dr. Francisco Javier Barbado Hernández**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario La Paz. Madrid

**Características clínicas y epidemiológicas del síndrome de Marfan y otras alteraciones hereditarias del tejido conectivo**

**Dra. Rosario Sánchez Martínez**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital General Universitario de Alicante

**Miositis con cuerpos de inclusión (forma esporádica)**

**Dr. Josep M<sup>a</sup> Grau Junyent**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Clinic. Barcelona

# I Reunión Enfermedades Minoritarias

8 de Julio de 2011

**10:30-10:45 h INAUGURACIÓN**

**Dr. Javier García Alegría**

Presidente de la SEMI

**Dr. Jaume Roigé Solé**

Director Asistencial

Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona

**Dr. Jordi Pérez López**

Coordinador del Grupo de Enfermedades Minoritarias de la FEMI

**10:45-11:30 h MESA REDONDA 3**

**ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO EN EL ADULTO (I)**

**Moderadora: Dra. Mónica López Rodríguez**

Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitario La Paz. Madrid

**Principales causas de mortalidad en la hemocromatosis hereditaria**

**Dr. Juan de Dios García Díaz**

Unidad de Genética Clínica

Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitario Príncipe de Asturias

Alcalá de Henares, Madrid

**¿Se encuentran infradiagnosticadas las porfirias agudas?**

**Dra. Araceli Cánovas Fernández**

Servicio de Medicina Interna

Hospital de Cruces. Barakaldo, Vizcaya

**11:30-12:00 h PAUSA- CAFÉ**

**12:00-13:25 h MESA REDONDA 4**

**ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO EN EL ADULTO (II) COMO EJEMPLO DE COLABORACIÓN ENTRE PEDIATRAS E INTERNISTAS**

**Moderadora: Dra. Carmen Domínguez Luengo**

Centro de Investigaciones en Bioquímica y Biología Molecular - Nanomedicina

Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona

CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER)

# Barcelona

Sala de actos del Hospital General (10ª planta)  
Hospital Universitari Vall d'Hebron

## **Tratamiento de los principales trastornos del metabolismo de los aminoácidos**

**Dra. Mónica López Rodríguez**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario La Paz. Madrid

## **Principales manifestaciones clínicas y tratamiento de las mucopolisacaridosis**

**Dra. Mireia del Toro**

Servicio de Neurología Pediátrica  
Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona

## **Actualización en el tratamiento de la enfermedad de Gaucher**

**Dr. Miguel Ángel Torralba Cabeza**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

## **Monitorización de la respuesta al tratamiento por sustitución enzimática en la enfermedad de Fabry**

**Dr. Miguel Angel Barba Romero**

Servicio de Medicina Interna  
Complejo Hospitalario Universitario de Albacete

## **Transferencia de metabolopatías desde pediatría a una unidad de adultos**

**Dr. Francesc Cardellach López**

Grupo de Trabajo en Enfermedades Raras del adulto  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Clínic de Barcelona  
CIBER en Enfermedades Raras

**13:25-14:00 h CONFERENCIA**

**SITUACIÓN ACTUAL DE LAS ENFERMEDADES  
MINORITARIAS: ¿QUÉ HEMOS CONSEGUIDO HASTA  
AHORA?**

**Presentador: Dr. Jordi Pérez López**

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

**Ponente: Dr. Josep Torrent Farnell**

Director Fundación Doctor Robert. Barcelona

# I Reunión Enfermedades Minoritarias

8 de Julio de 2011

**14:00-15:00 h** **ALMUERZO DE TRABAJO**

**15:00-16:30 h** **MESA REDONDA 5**  
**EL COMPLEJO ABORDAJE DE LAS ENFERMEDADES  
MINORITARIAS**

**Moderadores:** **Dr. Josep Torrent Farnell**  
Director Fundación Doctor Robert. Barcelona

**Dr. Jordi Pérez López**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona

**La visión de las asociaciones de afectados**  
**D<sup>a</sup>. Isabel Calvo García**  
Presidenta Federación Española de Enfermedades Raras

**El papel de la Industria Farmacéutica**  
**Dr. Javier Rodríguez Arnao**  
Director Médico Shire - Human Genetic Therapies

**Genética y asistencia interdisciplinaria**  
**Dr. Miguel Campo Casanelles**  
Servicio de Genética Clínica  
Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona

**Colaboración internacional: Portugal**  
**Dr. Luis Brito Avô**  
Presidente Nucleo de Estudio de Doenças Raras  
Sociedade Portuguesa de Medicina Interna

**16:30-16:45 h** **CLAUSURA**

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

**16:45-17:45 h** **REUNIÓN DE GRUPO**

# Barcelona

Sala de actos del Hospital General (10ª planta)  
Hospital Universitari Vall d'Hebron

## INFORMACIÓN GENERAL

### SEDE DEL CONGRESO

Hospital Universitari Vall d'Hebron  
Sala de actos del Hospital General (10ª planta)  
Passeig de la Vall d'Hebron, 119-129. 08035 Barcelona  
Tel.: +34 93 489 30 00 / 93 274 60 00  
Página Web: [www.vhebron.net](http://www.vhebron.net)

**Fecha:** 8 de Julio de 2011

**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.

# I Reunión Enfermedades Minoritarias

8 de Julio de 2011

## **DOCUMENTACIÓN**

El viernes, 8 de julio de 2011, 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 Continuada para la I 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 superior al 80% del tiempo total de la actividad y tener al menos el 75% de respuestas correctas en los test de las correspondientes actividades científicas desarrolladas.

## **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 8 de julio 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.

## **INSCRIPCIÓN Y RESERVAS HOTELERAS**

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

# Barcelona

Sala de actos del Hospital General (10ª planta)  
Hospital Universitari Vall d'Hebron

## INSCRIPCIONES

Se pueden inscribir directamente por tres vías diferentes:

1. A través de las siguientes páginas Web:  
[www.fesemi.org](http://www.fesemi.org) - [www.shmedical.es](http://www.shmedical.es) dentro de la sección Inscripciones.
2. Por fax (91 181 76 16), 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 imprimir el formulario y enviarlo por correo postal a la Secretaría Técnica junto con el talón o 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
- Comida de trabajo

## FORMA DE PAGO

Cheque Nominativo a **S&H Medical Science Service**  
Transferencia Nº de cuenta: **0182-0190-88-0201543201**

Enviar éste boletín junto al talón/ copia de la transferencia a:

**Secretaría Técnica: S&H Medical Science Service**  
C/ Espronceda 27, Entreplanta. 28003 Madrid  
Tel: 91 535 71 83 - Fax: 91 181 76 16

# I Reunión Enfermedades Minoritarias

8 de Julio de 2011

## CANCELACIONES

Hasta el 15 de Junio de 2011 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.

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:

### Viaje 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)

## BOLETÍN DE INSCRIPCIÓN

### I Reunión Enfermedades Minoritarias

Nombre \*: .....

Apellidos \*: .....

NIF \*: .....

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.

### PRECIO DE INSCRIPCIÓN

- Socios SEMI/Médicos Residentes Socios: **200,00 € + 8% IVA**
- No Socios y Residentes No Socios: **250,00 € + 8% IVA**
- Cheque Nominativo a **“S&H Medical Science Service”**
- Transferencia bancaria: **0182-0190-88-0201543201**



**Patrocinador principal:**



To be as brave as the people we help.

**Otros patrocinadores:**



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