



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.

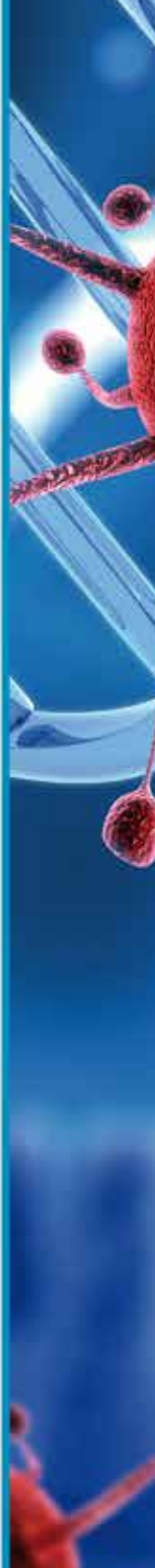
Agradezco la ayuda del Comité de Organización local, la participación de moderadores y ponentes y la colaboración de las compañías farmacéuticas patrocinadoras.

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

14:00-15:00 h CÓCTEL DE BIENVENIDA (Se realizará en la sede de la Reunión)
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

**SALA PLENARIA
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

**SALA 7
CASO GANGLIOSIDOSIS GM1**

Moderador: Dr. Aquilino Sánchez Purificación

Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitario La Paz. Madrid

Dr. Agustín Pijierro Amador

Servicio de Medicina Interna
Hospital Infanta Cristina. Badajoz

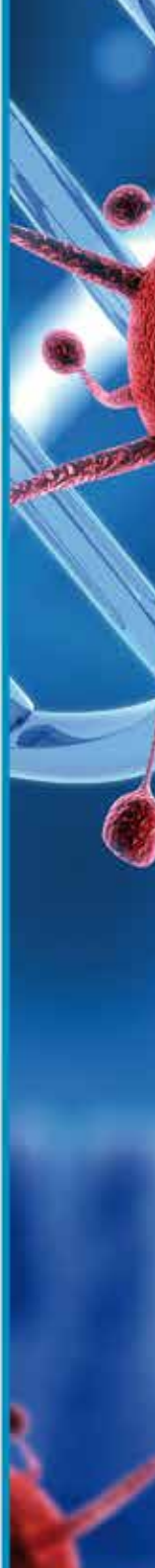
**SALA 11
CASO ESCLEROSIS TUBEROSA**

Moderador: Dr. 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

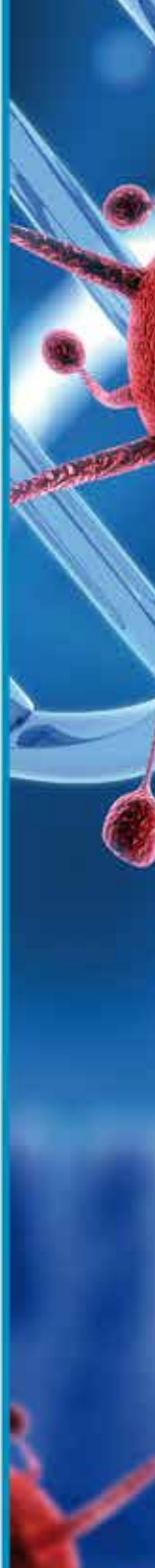
Dra. Rosario Sánchez Martínez

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 Sant 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 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, Alicante

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
Hospital Álvaro Cunqueiro. Vigo, Pontevedra

CASO 5

Dra. Cristina Verge Batista

Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitari de Bellvitge
L'Hospitalet de Llobregat. 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. Josep M. Grau Junyent

Servicio de Medicina Interna
Hospital Clinic de 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. Montserrat 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 García

Unidad de Enfermedades Minoritarias. Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitari 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**

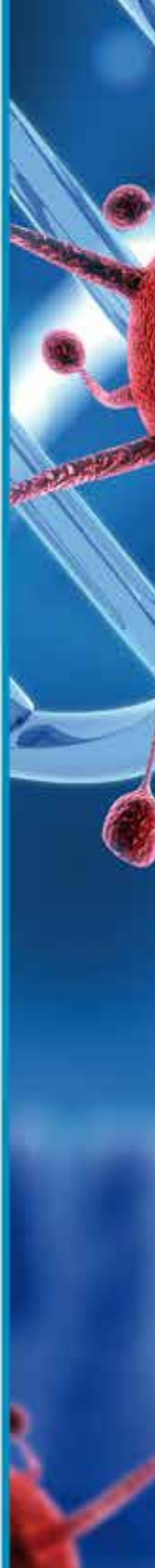
Dr. Antoni Riera-Mestre

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

- 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.

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.

IX Reunión de Enfermedades Minoritarias

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 cumplimentar una encuesta de valoración disponible en la página web: www.fesemi.org dentro del apartado de 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 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, disponible en la página web de la SEMI www.fesemi.org antes del **viernes 8 de marzo** y cumplir con los requisitos de la acreditación de Formación Continuada.

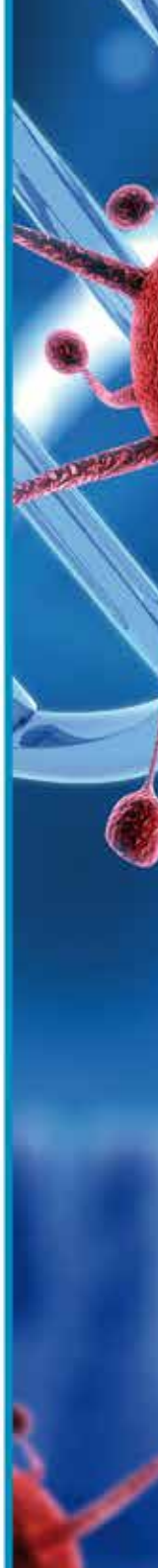
RECEPCIÓN DE PONENCIAS

Las ponencias han de ser entregadas en la Secretaría Técnica, como mínimo 2 horas antes 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
- Cóctel de Bienvenida



21-22 de Febrero 2019

Auditorio Palacio de Congresos de Zaragoza

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.

REDES SOCIALES

Conozca la última hora sobre el IX Reunión de Enfermedades Minoritarias mediante el hashtag **#EnfermedadesMinoritarias**.

Síganos en:



@GTEMinoritarias

APP OFICIAL DE LA REUNIÓN

Para descargar la aplicación:

- Descargue la APP de S&H Medical Science Service
- Utilice las palabras clave **“s&h medical”** en **App Store (Apple)** o en **Google Play Store (Android)**
- Si ya tiene la APP de S&H Medical pulse el menú del evento anterior y “volver al listado de eventos”

También puedes descargar la aplicación escaneando con su móvil el código QR:



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 3/2018, de 5 de diciembre (LOPDGDD), 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

NOTAS

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....



21-22 de Febrero 2019

Auditorio Palacio de Congresos de Zaragoza

Retraso en la gestión de expedientes por parte de la Comisión de Formación Continuada para otorgar créditos a actividades científicas

La SEMI-FEMI informa que se está produciendo un retraso en la evaluación de las actividades científicas y créditos otorgados por parte de la Comisión de Formación Continuada.

La Secretaría Técnica de la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de la Comunidad de Madrid nos informó el día 20 de septiembre de 2018 lo siguiente:

“En estos momento la gestión de los expedientes, en Secretaría Técnica, debido a la gran demanda de solicitudes que se reciben, está sufriendo retrasos superiores a los que la ley 8/2009, de 21 de diciembre, de Medidas Liberalizadoras y de Apoyo a la Empresa Madrileña (BOCM Nº 63, de 13 de marzo de 2010. Pág. 25-134, Anexo, punto 7.3), establece para resolver las solicitudes de acreditación, que es de 4 meses. Aunque en la misma ley se dice que el silencio administrativo es desestimatorio, por nuestra parte, no se está aplicando el silencio administrativo y se continúa con la gestión de los expedientes para no perjudicar a los interesados.

Los expedientes se están gestionando, tal como se establece en la ley 39/2015 (Artículo 71), por orden de incoación de los expedientes, es decir por antigüedad en el registro de entrada.

En estos momentos, se están procesando expedientes de julio de 2017.

Por otra parte, se están introduciendo mejoras en la gestión de expedientes, como la grabación directa de solicitudes en nuestra base de datos, por parte del proveedor, que en los próximos meses contribuirá a reducir los plazos de gestión.

Le pido disculpas por esta situación”.

Esta demora impide que podamos enviar los créditos a los participantes de las actividades hasta que la agencia de acreditación no haya finalizado la gestión.

Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)
Fundación Española de Medicina Interna (FEMI)

Patrocinado por:



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