

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: FABRY

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: MUCOPOLISACARIDOSIS

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: DÉFICIT LIPASA ÁCIDA

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: **Dra. 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 Cardiología
Hospital Universitario de Bellvitge
L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona

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

Dra. Mariona Graupera
Laboratorio de Señalización Vascular
Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge (IDIBELL)
L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona

AVANCES EN EL DIAGNÓSTICO MOLECULAR EN EEMM

Dr. Lorenz Monserrat Iglesias
Doctor Europeo en Medicina, especialista en Cardiología
Health-In-Code. A Coruña

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).

VII

Reunión de Enfermedades Minoritarias

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

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



23-24 de Febrero 2017

Hotel Barceló Sants. Barcelona

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

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 14:00 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.

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.

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 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

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



23-24 de Febrero 2017

Hotel Barceló Sants. Barcelona

FORMA DE PAGO

Cheque Nominativo a **S&H Medical Science Service**

Transferencia N° de cuenta: **ES55-0182-0190-8702-0154-9490**

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

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

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.

NOTAS

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

23-24 de Febrero 2017

Hotel Barceló Sants, Barcelona

BOLETÍN DE INSCRIPCIÓN

VII 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: **210,00 € + 21% IVA**

• No Socios y Residentes No Socios: **320,00 € + 21% IVA**

• Cheque Nominativo a “**S&H Medical Science Service**”

• Transferencia bancaria: **ES55-0182-0190-8702-0154-9490**



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