

# VIII Reunión de Enfermedades Minoritarias

22-23 de Febrero 2018  
Hotel Rafael Atocha. Madrid



# VIII Reunión de Enfermedades Minoritarias

## CARTA DE PRESENTACIÓN

Queridos amigos y compañeros:

Tengo el gusto de invitaros a la **VIII Reunión de Enfermedades Minoritarias** que se celebrará en Madrid los próximos **22 y 23 de febrero de 2018**.

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. Contamos con ponentes y moderadores que son referentes, no sólo en la Medicina Interna sino también en otras especialidades médicas y quirúrgicas. Y sin duda, debe ser así, por la necesidad del abordaje multidisciplinar de los pacientes con estas patologías.

Tanto el Comité Local de la Reunión, como el Comité de Dirección del Grupo de Trabajo de Minoritarias, hemos querido mantener el tiempo dedicado a casos clínicos, ya sea en forma de taller interactivo, con diagnóstico diferencial y discusión, como en forma de concurso de casos singulares. Esto anima a residentes y adjuntos noveles a la participación y a adentrarse en el mundo de las minoritarias de la mejor forma que puede hacerlo un internista: con la visión holística del paciente.

En nombre de todos los que hemos elaborado el programa de esta VIII Reunión, 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, y que tengan cabida una gran variedad de enfermedades minoritarias, ya que la heterogeneidad es un dato distintivo del Grupo. 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 Madrid, recibid un afectuoso saludo.

**Dra. Mónica López Rodríguez**

Coordinadora del Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI

**JUEVES 22 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. Antonio Zapatero Gaviria**  
Presidente SEMI

**Dra. Mónica López Rodríguez**  
Coordinadora Grupo de Trabajo Enfermedades Minoritarias  
(GTEM)

**Dr. Jorge Fco. Gómez Cerezo**  
**Dra. Montserrat Morales Conejo**  
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

**15:45-16:15 h** **RELEVANCIA DE LOS PATRONES INFLAMATORIOS EN  
LAS ENFERMEDADES LISOSOMALES**

**Dr. Julián Fernández Martín**  
Servicio de Medicina interna  
Hospital Álvaro Cunqueiro. Vigo, Pontevedra

**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. Se dispondrá de 30' por caso y 5' para discusión (+ tiempo rotación/cambio). Se dispondrá de sistema para participación interactiva.  
1 presentador y 1 moderador por caso.



# VIII Reunión de Enfermedades Minoritarias

**JUEVES 22 DE FEBRERO**

**CASO 1: Sala MR.01**  
**FABRY RECIEN DIAGNÓSTICADO**

**Moderador:** **Dr. Miguel Ángel Barba Romero**  
Servicio de Medicina Interna  
Complejo Hospitalario Universitario de Albacete

**Ponente:** **Dr. Juan Ramón Gimeno**  
Servicio de Cardiología  
Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia

**CASO 2: Sala MR.02**  
**LIPODISTROFIA**

**Moderadora:** **Dra. Mónica López Rodríguez**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Central de la Cruz Roja. Madrid

**Ponente:** **Dr. Salvador García Morillo**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Virgen de Rocío. Sevilla

**CASO 3: Sala MR.03**  
**POMPE**

**Moderador:** **Dr. Josep Maria Grau Junyent**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Clínic. Barcelona

**Ponente:** **Dra. Cristina Domínguez González**  
Servicio de Neurología. Unidad de Neuromuscular  
Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid

**18:00-18:30 h** **PAUSA CAFÉ**

22-23 de Febrero 2018  
Hotel Rafael Atocha. Madrid

## JUEVES 22 DE FEBRERO

### 18:30-20:00 h **MESA REDONDA 1**

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

#### **Impacto clínico de la inmunogenicidad de los Fármacos empleados en las Enfermedades Lisosomales**

**Dr. Alvaro Hermida Ameijeiras**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela (CHUS). A Coruña

#### **Comorbilidades en las Enfermedades Lisosomales**

**Dr. Jorge Fco. Gómez Cerezo**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Infanta Sofía  
San Sebastián de los Reyes, Madrid

#### **Mucopolisacaridosis en adultos (Proyecto FIND)**

**Dr. Cristóbal Colón Mejeras**  
Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de los Errores Congénitos del Metabolismo (UDTECM)  
Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela (CHUS). A Coruña

## VIERNES 23 DE FEBRERO

### 09:00-09:30 h **ACTUALIZACIÓN**

**Post-LDN** (San Diego, febrero 2018)  
**Dr. Jordi Pérez López**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona

**Post-SSIEM** (Rio de Janeiro, septiembre 2017)  
**Dra. Montserrat Morales Conejo**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid



# VIII Reunión de Enfermedades Minoritarias

VIERNES 23 DE FEBRERO

09:30-11:00 h **CONCURSO DE CASOS CLÍNICOS (1 PREMIO y 2 ACCESIT)**

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

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

## CASO 1

**Dra. Cristina Borrachero Garro**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva

## CASO 2

**Dr. Andrés González García**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid

## CASO 3

**Dr. Pedro Moral Moral**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario La Fe. Valencia

## CASO 4

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

## CASO 5

**Dr. Agustín Pijierro Amador**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Infanta Cristina. Badajoz

## CASO 6

**Dra. Nuria López Osle**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Cruces. Barakaldo, Vizcaya

22-23 de Febrero 2018  
Hotel Rafael Atocha. Madrid

VIERNES 23 DE FEBRERO

### CASO 7

**Dr. José Jesús Broseta Monzó**

Servicio de Nefrología  
Hospital Universitario La Fe. Valencia

**Dr. Julio Hernández Jaras**

Servicio de Nefrología  
Hospital Universitario La Fe. Valencia

**Dr. Santiago Mendizábal Oteiza**

Servicio de Nefropediatría  
Hospital Universitario La Fe. Valencia

11:00-11:30 h

**PAUSA CAFÉ  
ENTREGA DE PREMIOS**

11:30-12:30 h

**MESA REDONDA 2  
ENFERMEDADES DE DEPÓSITO**

**Moderadora:**

**Dra. Rosario Sánchez Martínez**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital General Universitario de Alicante

**Del síntoma al diagnóstico**

**Dra. Leticia Ceberio Hualde**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario de Cruces. Baracaldo, Vizcaya

**Construyendo un árbol genealógico**

**Dr. Juan Pablo Ochoa**

Cardiologist. Inherited Cardiovascular Diseases and Genetics  
Health In Code.Universidad de A Coruña

**Registro RITTHA ¿Qué hemos aprendido?**

**Dr. Antoni Riera Mestre**

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



# VIII Reunión de Enfermedades Minoritarias

**VIERNES 23 DE FEBRERO**

**HOME THERAPY ¿A quién, cómo y por quién?**

**Dr. Vicente Giner Galvañ**

Servicio de Medicina Interna

Hospital Virgen de los Lirios. Alcoy, Alicante

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

**Moderadora: Dra. Mónica López Rodríguez**

Servicio de Medicina Interna

Hospital Central de la Cruz Roja. Madrid

**Esclerosis tuberosa, manejo de la enfermedad renal**

**Dr. Felipe Villacampa Aubá**

Servicio de Urología

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid

**Consulta monográfica de aortopatías**

**Dr. José María Mora Luján**

Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitario de Bellvitge

L'Hospitalet de Llobregat. Barcelona

**Enfermedades Autoinflamatorias del adulto**

**Dr. Ángel Robles Marhuenda**

Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitario La Paz. Madrid

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

**Dra. Mónica López Rodríguez**

Coordinadora GTEM

**Dr. Jorge Fco. Gómez Cerezo**

**Dra. Montserrat Morales Conejo**

Miembros Comité Local



22-23 de Febrero 2018  
Hotel Rafael Atocha. Madrid

## INFORMACIÓN GENERAL

### SEDE DE LA REUNIÓN

#### Hotel Rafael Atocha

C/ Mendez Álvaro, 30. 28045 Madrid

Teléfono: 91 468 81 00

Página Web: [www.rafaelhoteles.com](http://www.rafaelhoteles.com)

**Fecha:** 22 y 23 de Febrero de 2018

**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. Jorge Fco. Gómez Cerezo

Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitario Infanta Sofía. San Sebastián de los Reyes, Madrid

#### Dra. Montserrat Morales Conejo

Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid

### 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: 91 534 81 40

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.



# VIII Reunión de Enfermedades Minoritarias

## DOCUMENTACIÓN

El jueves, 22 de Febrero de 2018, 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 **XVIII 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 disponible para su descarga una vez finalizado la Reunión a través de la página web de la SEMI [www.fesemi.org](http://www.fesemi.org) y [www.shmedical.es](http://www.shmedical.es).

Para obtener los créditos oficiales, deberá cumplimentar la encuesta de evaluación de la Reunión, disponibles en la página web de la SEMI y cumplir con los requisitos de la acreditación de Formación Continuada.


Los créditos oficiales estarán disponible para su descarga al mes de haber finalizado la Reunión a través de la página web de la SEMI [www.fesemi.org](http://www.fesemi.org) y [www.shmedical.es](http://www.shmedical.es).

## 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.



22-23 de Febrero 2018  
Hotel Rafael Atocha. Madrid

## 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 mail a [congresos@shmedical.es](mailto: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

## FORMA DE PAGO

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

Transferencia Nº de cuenta: **ES55 0182-0190-87-0201549490**

Enviar éste boletín junto con la 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 30 de enero de 2018 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.



# VIII Reunión de Enfermedades Minoritarias

**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 XIII 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  
Tel.: 91 534 08 03 - Fax: 91 536 00 01  
e-mail: [viajesyacare@e-savia.net](mailto:viajesyacare@e-savia.net)

*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.*



22-23 de Febrero 2018  
Hotel Rafael Atocha. Madrid

## NOTAS

A series of horizontal dotted lines spanning the width of the page, intended for taking notes.



# VIII Reunión de Enfermedades Minoritarias

## NOTAS

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

22-23 de Febrero 2018  
Hotel Rafael Atocha. Madrid

## BOLETÍN DE INSCRIPCIÓN

### VIII 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**”
- Transferencia bancaria: **ES55 0182-0190-87-0201549490**

Patrocinador principal:



Otros patrocinadores:

**Aegerion**  
Pharmaceuticals  
A NOVELION THERAPEUTICS COMPANY

**KYOWA KIRIN**

 **NOVARTIS**

  
**SANOFI**

**S&H**  
MEDICAL  
SCIENCE  
SERVICE

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