

# X Reunión de Enfermedades Minoritarias

20-21 FEBRERO 2020  
HOTEL BARCELÓ SANTS, BARCELONA

# X Reunión de Enfermedades Minoritarias

## CARTA DE PRESENTACIÓN

Queridos amigos y amigas:

Este año nos reuniremos en la **X Reunión de Enfermedades Minoritarias** en Barcelona, los próximos 21 y 22 de febrero de 2020. Son ya 10 años en los que nuestro Grupo lleva impulsando avances en el manejo de las enfermedades minoritarias. Aunque muy diversas, estas enfermedades comparten unas características y algunas peculiaridades en su abordaje. Todo ello nos une y juntos hemos incrementado el nivel científico, la repercusión y el interés por nuestro Grupo. Ello se refleja en una evolución del programa, que deseo sea considerado atractivo y útil. Como en años anteriores, el objetivo es que ésta sea la reunión anual de referencia de todos aquellos internistas con interés en las enfermedades minoritarias.

Este año, encontraremos algunas novedades organizativas. Empezaremos con una mesa científica, seguida de unos talleres prácticos, para finalizar con la inauguración oficial y una ponencia magistral de alto interés. Durante la jornada, tendremos la oportunidad de ampliar nuestro conocimiento con otras ponencias sobre novedades diagnósticas y terapéuticas, de alto nivel científico. Para ello podremos escuchar y conversar con ponentes con amplia experiencia en la atención a pacientes con una enfermedad minoritaria.

Asimismo, este año tendremos la **I Reunión de Enfermedades Minoritarias** para residentes. Esto responde a un compromiso en contribuir a la formación de nuestros residentes en enfermedades minoritarias y a una voluntad de involucrar a estos internistas jóvenes en nuestro Grupo, para avanzar todavía más y generar nuevos proyectos de investigación. Se trasladará aquí el ya conocido concurso de casos clínicos, que irá acompañado de una ayuda económica, y también se dará a conocer una oferta de rotación multicéntrica en Madrid y Barcelona, que podrá contar con una beca de soporte.

Agradezco el apoyo del Comité de Organización local y la objetividad y rigor científico de moderadores y ponentes. También quiero agradecer muy sinceramente el apoyo transparente y sin compromiso de las compañías farmacéuticas patrocinadoras, que han aumentado en esta reunión, fruto de ese mayor interés que va generando nuestro Grupo.

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.

Espero que todos, adjuntos y residentes, podamos contribuir en hacer de estas X Reunión y la I Reunión para residentes, otro gran éxito científico.

Un afectuoso saludo,

**Dr. Antoni Riera Mestre**

Coordinador del Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI

JUEVES 20 DE FEBRERO

14:30-15:30 h **CÓCTEL DE BIENVENIDA**

15:30 h **ENTREGA DE DOCUMENTACIÓN**

16:00-17:30 h **MESA REDONDA 1**  
**NUEVAS PERSPECTIVAS EN ENFERMEDADES**  
**MINORITARIAS**

**Moderadoras:** **Dra. Mónica López Rodríguez**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid

**Dr. Jorge del Toro Cervera**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid

**Inmunodeficiencias y Autoinmunidad**

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

**Hipertensión Pulmonar Primaria y en las EEMM**

**Dr. José Luis Callejas Rubio**  
Unidad de Enfermedades Autoinmunes Sistémicas  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario San Cecilio. Granada

**Afectación Ósea y EEMM**

**Dra. Diana Ovejero Crespo**  
Unidad de Investigación musculoesquelética del IMIM  
Institut Hospital del Mar d'Investigacions Mediques. Barcelona

**Papel del genetista en EEMM**

**Dr. Joel Salazar Mendiguchia**  
Programa de Genética  
Hospital Universitari de Bellvitge  
L'Hospitalet de Llobrega. Barcelona

17:30-18:00 h **PAUSA-CAFÉ**

# X Reunión de Enfermedades Minoritarias

JUEVES 20 DE FEBRERO

18:00-19:30 h **MESA REDONDA 2**  
**AMILOIDOSIS TTR**

**Moderadores:** **Dr. Vicente Giner Galvañ**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario San Juan de Alicante. Alicante

**Dr. Francisco Muñoz Beamud**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva

**Las Amiloidosis: Enfermedad por alteración de estructura  
protéica**

**Dr. Ferrán Martínez Valle**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitari Vall D'Hebrón. Barcelona

**Amiloidosis y afectación cardíaca**

**Dr. José González Costello**  
Servicio de Cardiología  
Hospital Universitari de Bellvitge  
L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona

**Seguimiento de los pacientes con Amiloidosis TTR**

**Dra. Inés Losada López**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Son Llätzer. Palma de Mallorca

**Nuevos tratamientos en la Amiloidosis por TTR**

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

19:30-19:45 h **INAUGURACIÓN OFICIAL DE LA REUNIÓN**

**Dr. Ricardo Gómez Huelgas**  
Presidente de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI)

**Dr. Emili Sacanella Meseguer**  
Presidente de la Sociedad Catalano-Balear de Medicina Interna  
(SCBMI)

**JUEVES 20 DE FEBRERO**

**Dr. Antoni Riera Mestre**  
Coordinador Grupo de Trabajo Enfermedades Minoritarias

**Dr. Josep Maria Grau Junyent**  
**Dr. Xavier Solanich Moreno**  
Miembros Comité Local

**19:45-20:30 h**    **CONFERENCIA MAGISTRAL**  
**MICROBIOMA, GENOMA HUMANO Y EEMM**

**Presentador:**    **Dr. Antoni Riera Mestre**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario de Bellvitge  
L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona

**Ponente:**        **Dr. Alex Mira Obrador**  
Área de Genómica y SaludFundación FISABIO, Valencia

**VIERNES 21 DE FEBRERO**

**08:30-09:00 h**    **NOVEDADES GTEM 2020**

**Actualización GTEM**  
**Dr. Antoni Riera Mestre**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario de Bellvitge  
L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona

**Cribado Pompe – IDENTIFY**  
**Dra. Mónica López Rodríguez**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid

**APP Fabry**  
**Dr. Daniel López Wolf**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Madrid



# X Reunión de Enfermedades Minoritarias

VIERNES 21 DE FEBRERO

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

**Post-LDN (Orlando, febrero 2020)**

**Dr. Miguel Ángel Barba Romero**

Servicio de Medicina Interna

Complejo Hospitalario Universitario de Albacete

**Post-SSIEM (Atenas, septiembre 2019)**

**Dra. Montserrat Morales Conejo**

Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid

09:30-11:00 h **MESA REDONDA 3  
ENFERMEDADES LISOSOMALES**

**Moderadores: Dr. Jorge Fco. Gómez Cerezo**

Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitario Infanta Sofía

San Sebastián de los Reyes, Madrid

**Dr. Miguel Ángel Torralba Cabeza**

Servicio de Medicina Interna

Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

**Inflamación y enfermedad lisosomal**

**Dr. Julián Fernández Martín**

Servicio de Medicina Interna

Hospital Álvaro Cunqueiro. Vigo, Pontevedra

**Pegunigalsidasa Alfa en la enfermedad de FABRY**

**Dra. Derralynn Hughes LSDU**

Institute of Immunity and Transplantation, Royal Free London

NHS Foundation Trust, London, UK

**Migalastat en la enfermedad de FABRY**

**Dra. Rosario Sánchez Martínez**

Servicio de Medicina Interna

Hospital General Universitario de Alicante

VIERNES 21 DE FEBRERO

**Evidencia de Eliglustat en el tratamiento de la enfermedad de GAUCHER**

**Dr. Marcio M. Andrade Campos**

Servicio de Hematología y Hemoterapia  
Hospital del Mar. Barcelona

11:00-11:30 h **PAUSA CAFÉ**

11:30-12:00 h **TALLER PRÁCTICO 1**  
**APROXIMACIÓN AL DIAGNÓSTICO DE LAS**  
**INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS**

**Moderador:** **Dr. Ángel Robles Marhuenda**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario La Paz. Madrid

**Ponente:** **Dra. Ana M<sup>a</sup> Bielsa Masdeu**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

12:00-12:30 h **TALLER PRÁCTICO 2**  
**APROXIMACIÓN AL DIAGNÓSTICO MIOPATIAS**  
**METABÓLICAS**

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

**Ponente:** **Dr. José César Milisenda**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Clínic. Barcelona

12:30-13:45 h **MESA REDONDA 4**  
**AVANCES EN EEMM**

**Moderadores:** **Dr. Antonio Vidaller Palacín**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitari Quirón Dexeus. Barcelona

**Dra. Patricia Fanlo Mateo**  
Unidad de Enfermedades Autoinmunes Sistémicas  
Servicio de Medicina Interna  
Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona

# X Reunión de Enfermedades Minoritarias

VIERNES 21 DE FEBRERO

## **Papel del psicólogo en el manejo de las EEMM**

**Dra. Laura González Riesco**

Psicología Clínica Especialista  
Unidad de Salud Mental Pediátrica. Interconsulta y enlace  
Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona

## **La HHT como modelo de angiogénesis**

**Dra. Adriana Iriarte Fuster**

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

## **Avances en el tratamiento de las porfirias**

**Dr. Salvador García Morillo**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Virgen de Rocío. Sevilla

## **Terapias génicas en EEMM**

**Dr. Alvaro Hermida Amejeiras**

Servicio de Medicina Interna  
Complejo Hospitalario Universitario de Santiago. A Coruña

13:45-14:00 h

## **CLAUSURA DE LA REUNIÓN**

**Dr. Antoni Riera Mestre**

Coordinador Grupo de Trabajo Enfermedades Minoritarias

**Dr. Josep Maria Grau Junyent**

**Dr. Xavier Solanich Moreno**

Miembros Comité Local



## INFORMACION 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](http://www.barcelo.com)

**Fecha:** 20-21 Febrero de 2020

**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. Antonio Riera Mestre

#### Comité Organizador Local:

**Dr. Josep Maria Grau Junyent**

**Dr. Xavier Solanich Moreno**

#### 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](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)

# X Reunión de Enfermedades Minoritarias

## 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, 20 de febrero de 2020, 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 **X REUNIÓN ENFERMEDADES MINORITARIAS**. 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](http://www.fesemi.org) dentro del apartado de reunión. La encuesta estará disponible hasta el 15 de marzo.

**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.

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

## CERTIFICADOS DE ASISTENCIA Y DE CRÉDITOS OFICIALES

Los certificados de asistencia estarán disponibles para su descarga a partir del martes 25 de febrero a través de la página web [página web congresos.shmedical.es](http://congresos.shmedical.es) dentro del apartado acceso al área personal de asistentes.

Los certificados de créditos serán enviados por email una vez recibida la respuesta de concesión de créditos por parte de la Agencia correspondiente. Para recibir dichos créditos es necesario cumplir los requisitos.

## CÓCTEL DE BIENVENIDA

Será imprescindible la presentación del identificador correspondiente.

## 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 dos 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. Una vez realizada la inscripción online, enviar por mail a **[congresos@shmedical.es](mailto:congresos@shmedical.es)** la copia de la transferencia realizada y el boletín de inscripción adjunto.

2. Por fax (91 535 70 52), enviando el boletín de inscripción adjunto, con el justificante 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 deberá enviar a **[congresos@shmedical.es](mailto:congresos@shmedical.es)** el boletín de inscripción junto con la copia 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

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

# X Reunión de Enfermedades Minoritarias

## CANCELACIONES

Hasta el 20 de enero de 2020 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.

## 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](mailto:viajesyacare@e-savia.net)

## REDES SOCIALES

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

Síguenos:  [@GTEMinoritarias](https://twitter.com/GTEMinoritarias)

## NOTA IMPORTANTE

La SEMI/FEMI como empresa organizadora y S & H Medical Science Service S.L. como Secretaría Técnica de la reunión, no se hacen responsables de la cancelación de la **X Reunión de ENFERMEADES MINORITARIAS** causada por huelga, cancelación de vuelos, desorden público, acciones de guerra, terrorismo, incendios, condiciones climatológicas, pandemias, propagación de virus, y causas de fuerza mayor ni de cualquier otro daño o pérdidas que resulten de dicha cancelación.

*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](mailto: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](http://www.agpd.es).*

**NOTAS**

A series of 20 horizontal dotted lines provided for taking notes.



# X Reunión de Enfermedades Minoritarias

## NOTAS

.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....



## BOLETÍN DE INSCRIPCIÓN

### X 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:** **220,00 € + IVA**
- **No Socios y Residentes No Socios:** **335,00 € + IVA**
- **Precio especial para Residentes socios que asistan a la X Reunión de EM y a la I Reunión de Residentes EM:** **220,00 € + IVA**
- **Precio especial para Residentes No socios que asistan a la X Reunión de EM y a la I Reunión de Residentes EM:** **335,00 € + IVA**
- **Jubilados SEMI:** **Gratuita**
- **Transferencia a "S&H Medical Science Service"**
- **Transferencia bancaria: ES55 0182-0190-87-0201549490**

Patrocinado por:



**KYOWA KIRIN**

SANOBI GENZYME 



**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](mailto:congresos@shmedical.es)  
Página Web: [www.shmedical.es](http://www.shmedical.es)