

# VI REUNIÓN ENFERMEDADES MINORitarias

25 Y 26 FEBRERO 2016  
HOTEL MELIÁ ALICANTE  
ALICANTE





# VI REUNIÓN ENFERMEDADES MINORITARIAS

## CARTA DE PRESENTACIÓN

Queridos amigos y compañeros:

Me complace invitaros a la VI Reunión de Enfermedades Minoritarias que se celebrará en Alicante los próximos 25 y 26 de febrero de 2016.

En estos años estamos asistiendo a un espectacular empuje en la investigación y el conocimiento de las enfermedades poco frecuentes, la mayor parte de ellas con base genética. Y es la Medicina Interna la única especialidad que tiene reconocida en su programa de formación la capacitación para el manejo de este tipo de enfermedades. Por tanto, es nuestro objetivo contribuir a la formación de los internistas en este apasionante campo.

El programa que hemos confeccionado intenta dar cabida y representación a los temas más actuales en las enfermedades minoritarias. Incluimos un año más la sección de casos clínicos, siempre interesantes y peculiares. E insistimos nuevamente en la importancia de una adecuada coordinación de la Pediatría y la Medicina Interna en el crítico período de transición de los pacientes a la edad adulta. Los internistas nos debemos posicionar para asegurar una continuación en 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 e indicaciones de la SEMI, y la colaboración e inversión en formación y difusión del conocimiento por parte de las compañías farmacéuticas patrocinadoras.

Espero que el programa científico de la reunión de este año sea del agrado de todos, 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 que nos veamos en febrero en Alicante, recibid un afectuoso saludo.

**Dra. Mónica López Rodríguez**

*Coordinadora del Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias de la FEMI*

JUEVES 25 DE FEBRERO

15:00 h ENTREGA DE DOCUMENTACIÓN

15:30-16:00 h BIENVENIDA Y APERTURA DE LA REUNIÓN

Dr. Emilio Casariego Vales  
Presidente SEMI

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

Dra. Rosario Sánchez Martínez  
Dr. Vicente Giner Galvañ  
Miembros Comité Local

16:00-17:00 h TALLER DE HABILIDADES PRÁCTICAS EN EL MANEJO DE  
ENFERMEDADES MINORITARIAS I  
CÓMO DISEÑAR UN REGISTRO EN ENFERMEDADES  
MINORITARIAS

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

Dr. Óscar Zurriaga Llorens  
Dirección General de Investigación, Innovación, Tecnología  
y Calidad. Conselleria de Sanitat Universal i Salut Pública  
Generalitat Valenciana

17:00-18:00 h TALLER DE HABILIDADES PRÁCTICAS EN EL MANEJO DE  
ENFERMEDADES MINORITARIAS II  
CÓMO DISEÑAR UN PROTOCOLO DE CRIBADO DE  
ENFERMEDADES MINORITARIAS

Moderadora: Dra. Belén Roig Espert  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital de Manises. Valencia



## VI REUNIÓN ENFERMEDADES MINORITARIAS

JUEVES 25 DE FEBRERO

**Dr. Cristóbal Colón Mejas**

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

**Dra. M<sup>a</sup> Luz Couce Pico**

Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de los Errores Congénitos del Metabolismo (UDTECM). Servicio de Neonatología  
Hospital Clínico Universitario  
Santiago de Compostela (CHUS). A Coruña

18:00-18:30 h PAUSA CAFÉ

18:30-19:15 h ACTIVIDADES GTEM 2015-2016

**Moderadora: Dra. Mónica López Rodríguez**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Central de la Cruz Roja. Madrid  
Coordinadora GTEM

**Investigación**

**Dr. José Salvador García Morillo**

Unidad de Enfermedades Autoinmunes y Minoritarias  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

**Dr. Vicente Giner Galvañ**

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Virgen de los Lirios. Alcoy, Alicante

- Encuesta sobre EM a internistas españoles
- Estudio PAGORA
- Prevalencia de enfermedad de Gaucher en pacientes con esplenomegalia
- Detección Pompe en hiperCK no filiadas
- Detección Gaucher en pacientes con trombopenia y osteopenia
- Proyecto FIND de detección de pacientes con mucopolisacaridosis

JUEVES 25 DE FEBRERO

Asistencia

Dr. Antoni Riera Mestre

Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitario de Bellvitge

L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona

- Registro Nacional Gaucher y Grupos de Trabajo Regionales
- Registro Nacional y GT Rendu Osler. Presentación Registro RITHHA

Formación

Dr. Jordi Pérez López

Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona

Dra. Mónica López Rodríguez

Servicio de Medicina Interna

Hospital Central de la Cruz Roja. Madrid

- Libro Errores congénitos del metabolismo y curso on line
- Estándares e indicadores de calidad en la enfermedad de Gaucher

19:15-20:00 h **ACTUALIZACIÓN**  
**ESTUDIOS DE CRIBADO EN ENFERMEDADES MINORITARIAS**

Dr. Jorge Francisco Gómez Cerezo

Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitario Infanta Sofía

San Sebastián de los Reyes. Madrid

- Prevalencia de la enfermedad de Fabry en pacientes con angioqueratoma
- Registro de Pacientes con Enfermedad del Hígado Graso No Alcohólico (REHGNA)



## VI REUNIÓN ENFERMEDADES MINORITARIAS

VIERNES 26 DE FEBRERO

9:00-10:00 h **MESA REDONDA**  
**PUESTA EN COMÚN: ASPECTOS ORGANIZATIVOS DE LAS EEMM EN ESPAÑA**

**Moderadora:** **Dra. Rosario Sánchez Martínez**  
Unidad de Enfermedades de baja prevalencia  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital General Universitario de Alicante

**CSURES, SAISES... ¿Qué hay detrás de tantas siglas?**

**Dra. Montserrat Morales Conejo**  
Unidad de Enfermedades Metabólicas Congénitas y otras  
Enfermedades Minoritarias. Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid

**Papel de la Atención Primaria de salud en el manejo de las EEMM**

**Dr. Miguel García Ribes**  
Coordinador Grupo de Trabajo de Genética Clínica y  
Enfermedades Raras de la semFYC  
Centro de Salud Citolino II. Castro Urdiales, Cantabria

**Organización asistencial de las EEMM desde el punto de vista de los afectados. De la teoría a la realidad**

**D. Eduardo López Santamaría**  
Presidente AELALD - Asociación Española Déficit de Lipasa Ácida Lisosomal

10:00-11:00 h **MESA REDONDA**  
**ACTUALIZACIÓN EN ENFERMEDADES MINORITARIAS**

**Moderador:** **Dr. Francisco Cabadés O'Callaghan**  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Comarcal de Vinaròs. Castellón

**Manejo de la hiperamonemia en las acidemias orgánicas**

**Dra. Sinziana Stanescu**  
Servicio de Pediatría  
Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid

VIERNES 26 DE FEBRERO

Miocardiopatías congénitas  
Dr. Vicente Climent Payá  
Servicio de Cardiología  
Hospital General Universitario de Alicante

Experiencia en España en Home Therapy  
Dr. Vicente Giner Galvañ  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Virgen de Los Lirios. Alcoy, Alicante

11:00-11:30 h PAUSA CAFÉ

11:30-12:30 h CONTROVERSIAS EN ENFERMEDADES LISOSOMALES

Moderadora: Dra. Leticia Ceberio Hualde  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Cruces. Baracaldo, Vizcaya

Dosis y eficacia en TSE en la enfermedad de Fabry  
Dr. Miguel Ángel Barba Romero  
Servicio de Medicina Interna  
Complejo Hospitalario Universitario de Albacete

TSE y respuesta ósea en la enfermedad de Gaucher  
Dr. Miguel Ángel Torralba Cabeza  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

La microindentación en el estudio de la afectación ósea de la enfermedad de Gaucher tipo 1  
Dr. Jordi Pérez López  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona

12:30-13:30 h CASOS CLÍNICOS

Moderador: Dr. Julio C. Blázquez Encinar  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Universitario de Torrevieja. Alicante



## VI REUNIÓN ENFERMEDADES MINORITARIAS

VIERNES 26 DE FEBRERO

Xantomatosis cerebrotendinosa

Dr. Julián Fernández Martín

Servicio de Medicina Interna

Hospital Álvaro Cunqueiro - Complejo Hospitalario Universitario de Vigo, Pontevedra

Enfermedad de Cowden

Dr. Roberto Hurtado García

Servicio de Medicina Interna

Hospital de la Agencia Valenciana de Salud Vega Baja Orihuela, Alicante

Glucogenosis

Dr. Josep M<sup>e</sup> Grau Junyent

Servicio de Medicina Interna

Hospital Clínic. Barcelona

Acromegalia: tres casos heteróclitos

Dr. Francisco Javier Barbado Hernández

Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitario La Paz. Madrid

13:30-14:15 h **CONFERENCIA MAGISTRAL**  
**METODOLOGÍA APLICADA A LA INVESTIGACIÓN BÁSICA DE EEMM DE ESPECIAL COMPLEJIDAD. ENFERMEDAD DE FABRY**

Presentadores: Dr. Vicente Giner Galvañ

Servicio de Medicina Interna

Hospital Virgen de los Lirios. Alcoy, Alicante

Dra. Rosario Sánchez Martínez


Servicio de Medicina Interna

Hospital General Universitario de Alicante

Ponente: Dr. Giovanni Duro

National Research Council-Institute of Biomedicine and Molecular Immunology (CNR-IBIM). Palermo. Italia





25 Y 26 FEBRERO 2016  
HOTEL MELIÁ ALICANTE  
ALICANTE

VIERNES 26 DE FEBRERO

14:15-14:30 h CLAUSURA

Dra. Mónica López Rodríguez  
Coordinadora GTEM

Dra. Rosario Sánchez Martínez  
Dr. Vicente Giner Galvañ  
Miembros Comité Local

# VI REUNIÓN ENFERMEDADES MINORITARIAS

## INFORMACIÓN GENERAL

### SEDE DE LA REUNIÓN

Hotel Meliá Alicante  
Plaza del Puerto, 3. 03001, Alicante  
Teléfono: +34 902 144 440  
Página Web: [www.es.solmelia.com](http://www.es.solmelia.com)

Fecha: 25 y 26 de Febrero de 2016


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: Dra. Rosario Sánchez Martínez  
Unidad de Enfermedades de Baja Prevalencia  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital General Universitario de Alicante

Dr. Vicente Giner Galvañ  
Unidad de Enfermedades Minoritarias  
Servicio de Medicina Interna  
Hospital Virgen de los Lirios. Alcoy, Alicante

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](mailto:congresos@shmedical.es)

### 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](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.

## DOCUMENTACIÓN

El jueves, 25 de febrero de 2016, se entregará la documentación a los asistentes, a partir de las 15:00 horas.

## ACREDITACIÓN DE FORMACIÓN CONTINUADA

Se solicitará la correspondiente acreditación de Formación Continuada para la VI 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.

Entre en la página web [www.fesemi.org](http://www.fesemi.org), en el apartado de la reunión, antes del 15 de marzo y cumplimente la encuesta de valoración que es imprescindible para solicitar su certificado de acreditación.

**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 26 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.

# VI REUNIÓN ENFERMEDADES MINORITARIAS

## INSCRIPCIÓN Y RESERVAS HOTELERAS

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

## 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
- 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.

## 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 2016 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](mailto:viajesyacare@e-savia.net)



25 Y 26 FEBRERO 2016  
HOTEL MELIÁ ALICANTE  
ALICANTE

### NOTA IMPORTANTE

La SEMI/FEMI no se hace responsable de la cancelación de la VI 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.*





PATROCINADO POR:



**B:OMARIN**

BioMarin Europe Ltd.



**Secretaría Técnica:**

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