

IV Reunión Enfermedades Minoritarias



**13 de
Junio
2014**

Salón de Actos del Edificio de Gobierno
Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

IV Reunión Enfermedades Minoritarias

CARTA DE PRESENTACIÓN

Queridos amigos:

Tengo el placer de presentaros el programa de nuestra **IV Reunión de Enfermedades Minoritarias** que se celebrará en Sevilla el próximo 13 de Junio de 2014.

Por ser ésta la última reunión en la que estoy como coordinador del grupo, me gustaría hacer referencia al enorme esfuerzo e ilusión de muchos de vosotros que habéis depositado en la divulgación del conocimiento de la enfermedades minoritarias y en la mayoría de la atención integral de los pacientes con estas enfermedades.

Durante estos últimos cuatro años la presencia del Internista en esta área científica y sanitaria, hasta ahora sólo ocupada por Pediatras, Bioquímicos, Genetistas y otras especialidades médicas, se ha ido consolidando y en estos momentos es de aceptación generalizada el papel de nuestra especialidad como piedra angular en la compleja atención multidisciplinar que requieren estos pacientes.

Nuestra reunión tiene, un año más, un amplio y denso programa con la intención de ser un punto de encuentro para profesionales, una formación continuada en los diferentes grupos de enfermedades, y una oportunidad de divulgación y voz a aquellas entidades más desconocidas.

Espero que sea de vuestro agrado. Nos vemos en Sevilla.

Dr. Jordi Pérez López

Coordinador del Grupo de Trabajo de
Enfermedades Minoritarias de la FEMI

13 de Junio 2014

Salón de Actos del Edificio de Gobierno
Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla



08:30-09:00 h **ENTREGA DE DOCUMENTACIÓN**

09:00-10:00 h **MESA REDONDA 1**
ENFERMEDADES METABÓLICAS (I)

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

Fenilcetonuria en el adulto

Dra. Carmen Visiedo Sánchez

Servicio de Medicina Interna
Hospital Clínic. Barcelona

**Homocistinuria: Manifestaciones Clínicas y
Riesgo Vascular**

Dr. Santiago Rodríguez Suárez

Servicio de Medicina Interna
Complejo Hospitalario Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

**Trastornos del ciclo de la urea: Diagnóstico
y tratamiento**

Dr. Javier César Herranz Pérez

Servicio de Medicina Interna
Hospital General de Cataluña
Sant Cugat del Vallés, Barcelona

10:00-10:20 h **INAUGURACIÓN OFICIAL**

Sra. D^a Josefa Ruiz Fernández

Secretaría General de Calidad, Innovación y Salud Pública de Andalucía
Consejería de Igualdad, Salud y Políticas Sociales de la Junta de
Andalucía

Dr. Manuel González Suárez

Director - Gerente de los Hospitales Universitarios
Virgen del Rocío - Virgen Macarena

Dr. Manuel Ollero Baturone

Presidente de la Sociedad Andaluza de Medicina Interna

Dr. Jordi Pérez López

Coordinador del Grupo de Enfermedades Minoritarias de la FEMI

IV Reunión

Enfermedades Minoritarias

10:20-11:00 h **MESA REDONDA 2** **SINDROMES NEURO CUTÁNEOS**

Moderador: **Dr. Vicente Giner Galvañ**
Servicio de Medicina Interna
Hospital Virgen de los Lirios. Alcoy, Alicante

Neurofibromatosis

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

Esclerosis tuberosa

Dra. Araceli Cánovas Fernández
Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Vizcaya

11:00-11:30 h **PAUSA Y CAFÉ**

11:30-12:45 h **MESA REDONDA 3** **ENFERMEDADES METABÓLICAS (II)**

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

Consideraciones generales de la MPS en el adulto

Dr. Patrício Aguiar
Servicio de Medicina Interna
Centro Hospitalar Lisboa Norte. Lisboa, Portugal

Transición desde la infancia a la edad adulta en la enfermedad de Morquio tipo A (MPS IV-A)

Dr. Paul Harnatz
Gastroenterology, Hepatoglogy and Nutrition
UCSF Benioff Children's Hospital Oakland. California, USA

Enfermedad de Hunter (MPS II) en el adulto

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

13 de Junio 2014

Salón de Actos del Edificio de Gobierno
Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla



Consideraciones genéticas en la enfermedad de Fabry

Dr. Mónica López Rodríguez

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

12:45-13:25 h

MESA REDONDA 4

**HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA Y
AMILOIDOSIS HEREDITARIAS**

Moderador:

Dr. Antonio González-Meneses López

Servicio de Pediatría. Unidad de Dismorfologías
Complejo Hospitalario Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

HPN: resultados del estudio MIRTHA

Dr. Jordi Pérez López

Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona

**Actualización en el tratamiento de la polineuropatía
amiloidótica familiar**

Dr. Joan Buades Reines

Servicio de Medicina Interna
Hospital Son Llätzer. Palma de Mallorca, Baleares

13:25-13:45 h

PONENCIA ESPECIAL

**SEMBLANZAS DE EPÓNIMOS EN ENFERMEDADES
MINORITARIAS**

Dr. Francisco Javier Barbado Hernández

Servicio de Medicina Interna
Hospital Universitario La Paz. Madrid

13:45-15:00 h

ALMUERZO DE TRABAJO

15:00-16:20 h

MESA REDONDA 5

ENFERMEDADES METABÓLICAS (III)

Moderador:

Dr. José Salvador García Morillo

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

IV Reunión

Enfermedades Minoritarias

Proyecto Mapping en la enfermedad de Gaucher

Dr. Jordi Pérez López

Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona

Enfermedad de Niemann-Pick tipo B

Dra. Leticia Ceberio Hualde

Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona

Manifestaciones psiquiátricas de la enfermedad de Niemann-Pick tipo C

Dra. Consuelo Almenar Monfort

Área de Psicogeriatría

Benito Menni, Complejo Asistencial en Salud Mental

Sant Boi del Llobregat, Barcelona

Morfología celular en el diagnóstico de las enfermedades por depósito lisosomal

Dr. Jesús Villarrubia Espinosa

Servicio de Hematología y Hemoterapia

Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid

Hipofosfatasia

Dr. Ignacio Álvarez Rojo

Responsable Médico Trastornos Metabólicos

Alexion

16:20-16:30 h

CLAUSURA Y CONCLUSIONES

Dr. Jordi Pérez López

Coordinador Grupo Enfermedades Minoritarias de la FEMI

Dr. José Salvador García Morillo

Comité Organizador

13 de Junio 2014

Salón de Actos del Edificio de Gobierno
Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla



INFORMACIÓN GENERAL

SEDE DE LA REUNIÓN

Hospital Universitario Virgen del Rocío

Salón de Actos del Edificio de Gobierno

Avda. Manuel Siurot, 0

41013 Sevilla

Telf: +34 955 01 34 70

Fecha: 13 de junio de 2014

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. Jordi Pérez López

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

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

DOCUMENTACIÓN

El viernes, **13 de junio de 2014**, se entregará la documentación a los asistentes a partir de las 08:30 horas.

IV Reunión Enfermedades Minoritarias

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 y permanecer en la misma.

CERTIFICADOS DE ASISTENCIA

Los certificados de asistencia se entregarán el viernes 13 de junio a partir de las 16:00 horas.

ALMUERZO DE TRABAJO

Se realizará en el Hotel Sevilla Palmera (Calle Cardenal Ilundain, 28, 41013 Sevilla), siendo imprescindible la presentación del identificador correspondiente.

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

La inscripción da derecho a:

- Documentación oficial
- Participar en las sesiones científicas del programa
- Certificado de asistencia
- Almuerzo de trabajo

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

13 de Junio 2014

Salón de Actos del Edificio de Gobierno
Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla



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.

13 de Junio 2014

Salón de Actos del Edificio de Gobierno
Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla



BOLETÍN DE INSCRIPCIÓN

IV 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: 175,00 € + 21% IVA
- No Socios / Residentes No Socios: 350,00 € + 21% IVA
- Cheque Nominativo a “**S&H Medical Science Service**”
- Transferencia bancaria: **ES55 0182 0190 8702 0154 9490**

Patrocinador por:



B:OMARIN

BioMarin Europe Ltd.

genzyme
A SANOFI COMPANY



Trabajando juntos por un mundo más sano

S&H
MEDICAL
SCIENCE
SERVICE

Secretaría Técnica:
S&H Medical Science Service
c/ Espinosa, 27, Entrepantia, 28003 Madrid
Tfno.: 91 535 71 83 • Fax: 91 181 76 18
e-mail: congresos@shmedica.es