



XIII Reunión Enfermedades Minoritarias

IV Reunión Enfermedades Minoritarias Residentes

Barcelona, 22 • 24 junio 2023

PROGRAMA





ÍNDICE

3

SALUDA

4

COMITÉS

5

CRONOGRAMA

7

PROGRAMA

14

INFORMACIÓN
GENERAL

17

COLABORADORES

18

NOTAS

SALUDA

Queridos amigos:

Los días 22 y 23 de junio celebraremos en Barcelona la XIII Reunión del Grupo de Enfermedades Minoritarias de la SEMI que continuará los días 23 y 24 de junio con la IV Reunión de Enfermedades Minoritarias para residentes. La reunión para los residentes la consideramos muy importante y pretendemos, siguiendo el impulso que nos dio Toni Riera, sea la base para que las enfermedades minoritarias se consideren un tema de especial protagonismo para los futuros internistas como ya lo va teniendo para nuestra propia especialidad.

Hemos elaborado un programa que confiamos sea atractivo. Además de incluir los temas más novedosos y las controversias de las distintas áreas temáticas propias de las enfermedades minoritarias se han incluido casos clínicos y debates tipo coloquio con expertos que creemos contribuirán a aumentar el interés.

Os invitamos a que asistáis a la reunión, participéis activamente en todo lo que os parezca oportuno y naturalmente a disfrutar de una anfitriona espléndida como lo es la ciudad de Barcelona.

Hasta que nos veamos, recibir un fuerte abrazo.

Jorge F Gómez Cerezo
Coordinador del grupo de Enfermedades minoritarias.



COMITÉS

COMITÉ ORGANIZADOR

Jorge Francisco Gómez cerezo
Álvaro Hermida Ameijeiras
Mónica López Rodríguez
Antoni Riera Mestre
Andrés González García

COMITÉ CIENTÍFICO

Jorge Francisco Gómez Cerezo
Antoni Riera Mestre
Álvaro Hermida Ameijeiras
Mónica López Rodríguez
Miguel Ángel Barba Romero
Miguel Ángel Torralba Cabeza
Rosario Sánchez Martínez
Montserrat Morales Conejo
Julián Fernández Martín
Angel Robles Marhuenda



CRONOGRAMA

HORARIO	JUEVES 22 DE JUNIO
15:00 - 15:30	Entrega de documentación.
15:30 - 16:10	Mesa redonda: Papel de los internistas en el diagnóstico de la amiloidosis ATTR.
16:10 - 16:30	Post World 2023.
16:30 - 17:15	Mesa redonda: Biomarcadores en las enfermedades lisosomales.
17:15 - 17:45	Inauguración oficial.
17:45 - 18:15	PAUSA CAFÉ
18:15 - 18:45	Mesa redonda: Actualización en Lipodistrofias.
18:45 - 19:30	Mesa redonda: Novedades en el tratamiento de las enfermedades lisosomales.
19:30 - 19:45	Información sobre GdT Enfermedades Minoritarias.
19:45 - 20:30	Mesa debate con casos clínicos: El espectro de las poliadenopatías: un papel estelar en la presentación de las enfermedades raras.
HORARIO	VIERNES 23 DE JUNIO
08:30 - 09:00	Casos clínicos (1-4).
09:00 - 09:45	Actualización: Que hay de nuevo en neurofibromatosis y alfa manosidosis.
09:45 - 10:30	Actualización: Novedades en inmunodeficiencias.
10:30 - 11:00	Casos clínicos (5-8).
11:00 - 11:30	PAUSA CAFÉ
11:30 - 12:15	Mesa redonda: situación de las enfermedades Lisosomales en España.
12:15 - 12:45	Conferencia: ¿qué hay de nuevo en la Enfermedad Fabry?.
12:45 - 13:45	Mesa redonda: novedades en el tratamiento de la Amiloidosis TTR.

CRONOGRAMA

13:45 - 14:00	Novedades "en 10 minutos": Porfiria Aguda.
14:00 - 14:15	CLAUSURA
14:15 - 15:30	ALMUERZO DE TRABAJO

IV Reunión Enfermedades Minoritarias Residentes

15:30 - 16:30	Las enfermedades minoritarias y los internistas.
16:30 - 17:30	Revisión: Telangiectasia hemorrágica hereditaria y Síndromes Pros.
17:30 - 18:00	Diagnóstico de Fabry y MPS.
18:00 - 18:30	PAUSA CAFÉ
18:30 - 19:30	Casos clínicos MIR (9-14).
19:30 - 20:00	Consejo genético. Creando un árbol genealógico.
HORARIO	SÁBADO 24 DE JUNIO
08:30 - 09:30	Paneles genéticos. Alteraciones cromosómicas de diagnóstico en adultos.
09:30 - 10:00	Amiloidosis: lo esencial para un internista.
10:00 - 10:30	Revisión. Esclerosis tuberosa.
10:30 - 11:00	Revisión: Síndrome de Ehlers - Danlos.
11:00 - 11:30	PAUSA CAFÉ
11:30 - 12:30	Planteamiento diagnóstico en esplenomegalia de origen incierto.
12:30 - 13:00	ENTREGA DE PREMIOS Y CLAUSURA

PROGRAMA

JUEVES 22 DE JUNIO

15:00 – 15:30

ENTREGA DE DOCUMENTACIÓN.

15:30 – 16:10

MESA REDONDA: PAPEL DE LOS INTERNISTAS EN EL
DIAGNÓSTICO DE LA AMILOIDOSIS ATTR.

Moderador: **Julián Fernández Martín**. Hospital Álvaro Cunqueiro.

Ponentes:

Wild Type. **Llanos Soler Rangel**.

UMIC.PRICCIS. Servicio Medicina Interna. Hospital Universitario
Infanta Sofía.

ATTR hereditaria. **Cristina Borrachero Garro**.

Unidad Multidisciplinar de Amiloidosis Hereditaria de Huelva. Servicio de
Medicina Interna. Hospital Juan Ramón Jiménez de Huelva.

16:10 – 16:30

POST WORLD 2023.

Miguel Ángel Barba Romero. Complejo Hospitalario y Universitario de Albacete.

16:30 – 17:15

MESA REDONDA: BIOMARCADORES EN LAS ENFERMEDADES
LISOSOMALES.

Moderador: **Domingo González Lamuño**. Universidad de Cantabria. Hospital
Universitario Marqués de Valdecilla.

Ponentes:

En la enfermedad de Gaucher. **Miguel Ángel Torralba Cabeza**.

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Lozano Blesa.
Zaragoza.

Nuevos biomarcadores. **Irene Serrano Gonzalo**.

Fundación española para el estudio y terapéutica de la enfermedad de
Gaucher y otras lisosomales.

Modelos in silico. **Jorge J Cebolla Sanz**.

Medical Advisor, Departamento Médico, Takeda Farmacéutica España S.A.

17:15 – 17:45

INAUGURACIÓN OFICIAL.

Ponente:

Dra. Teresa Herranz Marín. Asesora Sociedad Española de Medicina Interna.

17:45 – 18:15

PAUSA CAFÉ.

PROGRAMA

18:15 – 18:45

MESA REDONDA: ACTUALIZACIÓN EN LIPODISTROFIAS.

Moderador: **Salvador García Morillo**. Hospital Universitario Virgen del Rocío.

Ponentes:

Expresión clínica. *Ponencia patrocinada no condicionada de* **Juan de Dios García Díaz**. Hospital Príncipe de Asturias.



Tratamiento. **Agustín Blanco Echevarría**.
Hospital Universitario 12 de Octubre.

18:45 – 19:30

MESA REDONDA: NOVEDADES EN EL TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS.

Moderador: **Álvaro Hermida Ameijeiras**. CSUR Enfermedades Metabólicas Congénitas. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago.

Ponentes:

Terapia génica. **Saida Ortolano**.
IIS Galicia Sur. Hospital Álvaro Cunqueiro.

Reemplazo enzimático y fármacos orales. **Rosario Sánchez Martínez**.
Hospital General Universitario Alicante.

Déficit de Esfingomielinasa Ácida. **Jesús Villarubia Espinosa**.
Hospital Universitario Ramón y Cajal.

19:30 – 19:45

INFORMACIÓN SOBRE GdT ENFERMEDADES MINORITARIAS.

Jorge F Gómez Cerezo. Coordinador GdT EEMM.

19:45 – 20:30

MESA DEBATE CON CASOS CLÍNICOS: EL ESPECTRO DE LAS POLIADENOPATÍAS: UN PAPEL ESTELAR EN LA PRESENTACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS.

Mesa patrocinada no condicionada de  

Moderador: **Julián Fernández Martín**. Hospital Álvaro Cunqueiro.

Ponentes:

Ángel Robles Marhuenda.
Servicio de Medicina interna. Hospital Universitario La Paz.

Andrés González García.
Hospital Universitario Ramón y Cajal.

José Hernández Rodríguez.
Hospital Clínic Barcelona.

PROGRAMA

VIERNES 23 DE JUNIO

8:30 - 9:00

CASOS CLÍNICOS (1-4)

Moderador: **José Antonio Riancho Moral**. Hospital Universitario Marqués de Valdecillas.

9:00 - 9:45

ACTUALIZACIÓN: QUE HAY DE NUEVO EN NEUROFIBROMATOSIS Y ALFA MANOSIDOSIS.

Moderador: **Vicente Giner Galván**. Hospital Alcoy.

Ponentes:

Neurofibromatosis. **Isabel Solares Fernández**. Consulta Enfermedades Minoritarias. Clínica Universitaria Navarra.

Alfa manosidosis. Ponencia patrocinada no condicionada de **Mónica López Rodríguez**.

Hospital Universitario Ramón y Cajal.



9:45 - 10:30

ACTUALIZACIÓN: NOVEDADES EN INMUNODEFICIENCIAS.

Moderador: **Ángel Robles Marhuenda**. Hospital Universitario La Paz.

Ponentes:

Lo último en inmunodeficiencias. **Pedro Moral**. Hospital Universitario La Fe.

Espectro clínico actual de la inmunodeficiencia común variable en España: el registro nacional multicéntrico. **Victor García Bustos**. Hospital Universitario La Fe.

10:30 - 11:00

CASOS CLÍNICOS (5-8)

Moderador: **Daniel López Wolf**. Hospital Universitario Fundación Alcorcón.

11:00 - 11:30

PAUSA CAFÉ.

PROGRAMA

11:30 - 12:15

MESA REDONDA: SITUACIÓN DE LAS ENFERMEDADES LISOSOMALES EN ESPAÑA.

Moderador: **Álvaro Hermida Ameijeras.** *CSUR Enfermedades Metabólicas Congénitas. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago.*

Ponentes:

Influencia de la sospecha clínica inicial en el rendimiento diagnóstico de las pruebas enzimáticas de laboratorio en los trastornos de depósito lisosomal. **María Camprodón.**
Hospital Universitari Vall D'Hebrón.

Ecosistema de pacientes con enfermedades de depósito lisosomal en España. **Antoni Riera Mestre.**
Hospital Universitari de Bellvitge.

Recomendaciones sobre el seguimiento de los pacientes con enfermedad de Gaucher. **Montserrat Morales Conejo.**
Hospital Universitario 12 de Octubre.

Manejo de la enfermedad de Pompe en la práctica clínica habitual en España. **Alberto Rivera.**
Hospital Álvaro Cunqueiro.

12:15 - 12:45

CONFERENCIA: ¿QUÉ HAY DE NUEVO EN LA ENFERMEDAD FABRY?

Moderador: **Marc Moltó.** *Hospital Universitari Vall D'Hebrón.*

Ponente:

María Camprodón.
Hospital Universitari Vall D'Hebrón.

PROGRAMA

12:45 - 13:45

MESA REDONDA: NOVEDADES EN EL TRATAMIENTO DE LA AMILOIDOSIS TTR.

Mesa patrocinada no condicionada de



Moderadores:

Mónica López Rodríguez. Hospital Universitario Ramón y Cajal.

Jorge F Gómez Cerezo. Hospital Universitario Infanta Sofía.

Ponentes:

Teresa Bosch.

Hospital Son Espases.

Julián Fernandez Martín.

Hospital Álvaro Cunqueiro.

Ferrán Martínez Valle.

Hospital Universitari Vall D'Hebrón.

Francisco Muñoz Beamud.

Hospital Juan Ramón Jimenez.

13:45 - 14:00

NOVEDADES "EN 10 MINUTOS": PORFIRIA AGUDA.

Moderador:

Salvador García Morillo. Hospital Universitario Virgen del Rocío.

Ponentes:

Montserrat Morales.

Hospital Universitario 12 de Octubre.

14:00 - 14:15

CLAUSURA.

PROGRAMA

IV Reunión Enfermedades Minoritarias Residentes

- 14:15 – 15:30 **ALMUERZO DE TRABAJO.**
- 15:30 – 16:30 **LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS Y LOS INTERNISTAS.**
¿Por qué me meto yo en esto?
Jorge Francisco Gómez Cerezo. Hospital Universitario Infanta Sofía.
¿Cuándo sospecho? ¿Qué hacen otros?
Leticia Ceberio Hualde. Hospital Universitario de Cruces.
- 16:30 – 17:30 **REVISIÓN: TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA Y SÍNDROMES PROS.**
Moderador:
Antoni Riera Mestre. Hospital Universitari de Bellvitge.
Ponentes:
Raquel Torres-Iglesias.
Unidad de HHT y otras Enfermedades Minoritarias Vasculares. Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitari de Bellvitge.
Bernat Villanueva Cutillas.
Unidad de HHT y otras Enfermedades Minoritarias Vasculares. Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitari de Bellvitge.
- 17:30 – 18:00 **DIAGNÓSTICO DE FABRY Y MPS.**
Álvaro Hermida Ameijeiras. CSUR Enfermedades Metabólicas Congénitas. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago.
- 18:00 – 18:30 **PAUSA CAFÉ.**
- 18:30 – 19:30 **CASOS CLÍNICOS MIR (9-14).**
Moderador:
Marta Dafne Cabañero Navalón. Hospital universitario La Fe.
- 19:30 – 20:00 **CONSEJO GENÉTICO. CREANDO UN ÁRBOL GENEALÓGICO.**
Ponente:
Cristina Sau.
Unidad de Genética Clínica Hospital Universitari de Bellvitge.

PROGRAMA

IV Reunión Enfermedades Minoritarias Residentes

SÁBADO 24 DE JUNIO

8:30 – 9:30

PANELES GENÉTICOS. ALTERACIONES CROMOSÓMICAS DE DIAGNÓSTICO EN ADULTOS.

Moderador:

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

Ponente:

Julián Fernández Martín.
Hospital Álvaro Cunqueiro.

9:30 – 10:00

AMILOIDOSIS: LO ESENCIAL PARA UN INTERNISTA.

Juan González Moreno. Hospital Son Llàtzer.

10:00 – 10:30

REVISIÓN: ESCLEROSIS TUBEROSA: DIAGNÓSTICO. TRATAMIENTO Y SEGUIMIENTO EVOLUTIVO.

Montserrat Morales Conejo. Hospital Universitario 12 de Octubre.

10:30 – 11:00

REVISIÓN: SÍNDROME DE EHLERS - DANLOS.

Ponente:

Barbara Otero Perpiñá.
Hospital 12 de Octubre.

11:00 – 11:30

PAUSA CAFÉ.

11:30 – 12:30

PLANTEAMIENTO DIAGNÓSTICO EN ESPLENOMEGALIA DE ORIGEN INCIERTO. CASO CERRADO.

Moderador:

Miguel Ángel Barba Romero. Complejo Hospitalario Universitario Albacete.

Ponente:

Bárbara Pagán Muñoz.
Hospital Universitario Infanta Sofía.

12:30 – 13:00

ENTREGA DE PREMIOS Y CLAUSURA.

INFORMACIÓN GENERAL

ORGANIZA Y CONVOCA

Sociedad Española de Medicina Interna
(SEMI) – Grupo de Trabajo Enfermedades
Minoritarias
C/ Pintor Ribera, 3
28016 Madrid



SECRETARÍA TÉCNICA

Viajes El Corte Inglés, S.A. - MICE
Congresos Científico Médicos
minoritarias.semi@viajeseci.es
Tel.: + 34 913 300 565

VIAJES *El Corte Inglés*

CONGRESOS

DATOS GENERALES

FECHA

22 al 24 de junio de 2023

SEDE

Hotel Barceló Sants
Plaça dels Països Catalans, s/n,
08014 Barcelona.

WEB

<https://reunionminoritarias-semi.com/MI-NORITARIAS2023>

ACREDITACIÓN

Solicitada acreditación a la Comisión de Formación Continuada de las Profesiones Sanitarias de la Comunidad de Madrid. El control de asistencia para la obtención de créditos se realizará mediante control de firmas a la llegada y salida la reunión.

INFORMACIÓN PARA SEDE

RECOGIDA DE LA DOCUMENTACIÓN DEL CONGRESO

Se entregará en el mostrador de Secretaría Técnica a partir del jueves 22 de junio a las 12:00 hrs.

IDENTIFICATIVOS DE LOS ASISTENTES AL CONGRESO

Es imprescindible llevar siempre la tarjeta identificativa de forma visible para acceder a la sede de la reunión y a cualquiera de sus dependencias, así como cafés y almuerzos.

CERTIFICADOS

Los certificados de asistencia, así como los diplomas de Caso Clínico, Ponentes, Moderadores y Comités podrán descargarse en el apartado "CERTIFICADOS" del área personal "MI CONGRESO" de la página web.

ENTREGA DE PRESENTACIONES

La presentación se entregará en la Secretaría de Audiovisuales hasta un máximo de 2 horas antes de la exposición. Se entregará en soporte USB, con los archivos incluidos en una carpeta para cada presentación en la que estarán incluidos la presentación en PowerPoint y todos los videos asociados.

La carpeta se nombrará de la siguiente manera:

Nombre de la sesión.

Día

Hora de la presentación

INFORMACIÓN GENERAL

Nombre del 1^{er} autor (Nombre_Apellido_
Apellido)

Ejemplo: Conferencia_22_06_2023_9'00_
Nombre_Apellido_Apellido

CONCURSO CASOS CLÍNICOS

NORMAS GENERALES CASOS CLÍNICOS

El Comité Organizador ha elaborado estas normas para los autores de Casos Clínicos:

- Para el envío de los resúmenes el primer autor debe estar inscrito en la reunión.
- Los autores figurarán con nombre y apellidos en formato "Tipo Título". Al menos uno de los autores deberá ser médico y ser miembro del Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias (para formar parte del Grupo de Trabajo deberá acceder a su área personal dentro de la página <https://www.internistas.eu/> en la pestaña "Actividades de la sociedad" deberá seleccionar el Grupo de Trabajo y guardar la selección.
- Solo se aceptarán casos clínicos originales relacionados con la Enfermedades Minoritarias en sus vertientes clínica, investigadora, social, etc., sin importar que hayan sido publicados o presentados en otras reuniones o congresos.
- El idioma oficial de las publicaciones de la reunión es el castellano.
- Cuando un autor desee incluir imágenes de los pacientes y de otras personas, deberá obtener los permisos, consentimientos y cesiones apropiados. El autor deberá conservar los consentimientos por escrito, pero no es necesario que envíe copias de los

mismos a la reunión

- Las imágenes no podrán contener nombres ni información confidencial del paciente.
- No deben aparecer los datos personales del autor o autores y la procedencia / centro de trabajo en el texto del resumen. En caso de aparecer, el resumen será denegado de forma automática.
- Los Casos Clínicos deben ser presentados a través de la plataforma de envío de resúmenes facilitada en la web de la reunión en la que el/los autores deben estar registrados. NO se admitirán Casos Clínicos presentadas por otra vía diferente a dicha plataforma.
- Los Casos Clínicos se enviarán del 27 de marzo al 24 de abril de 2023. Durante estas fechas se pueden enviar y realizar modificaciones en los resúmenes enviados.
- Los Casos Clínicos se estructurarán como: Antecedentes patológicos, Enfermedad actual, Exploración física, Exploraciones complementarias destacadas, Diagnóstico y Tratamiento instaurado.
- Se valorará la adecuación a las normas de envío, redacción, presentación, discusión y originalidad del caso.
- Los miembros del Comité Organizador serán los encargados de evaluar los Casos Clínicos desconociendo la identidad de los autores y su procedencia. En caso de aparecer, el resumen será denegado de forma automática.
- Se notificará la aceptación de los Casos Clínicos a partir del 30 de mayo de 2023.
- Los Casos Clínicos aceptados en la reunión se publicarán en el Libro Oficial de Casos Clínicos de la reunión que constará de ISBN.
- De entre todos los Casos Clínicos

INFORMACIÓN GENERAL

aceptados en la reunión, los 8 mejores se presentarán de forma oral en la sesión "Casos Clínicos". Desde Secretaría Técnica se notificará a los autores correspondientes.

- La presentación de los Casos Clínicos se realizará en formato PowerPoint y constará de un máximo de 5 diapositivas siguiendo la siguiente estructura: Introducción, Desarrollo y Conclusiones.

- El tiempo de exposición será de: 8 minutos (5 minutos de presentación seguidos de 3 minutos de ruegos y preguntas).

- Todos los contactos entre el Comité Organizador y los autores se realizarán por correo electrónico y/o a través de la Secretaría Técnica.

- El envío de un Caso Clínico presupone la aceptación íntegra de estos criterios. El Comité Organizador podrá rechazar los casos que no se adapten a las normas expuestas.

NORMAS ELABORACIÓN CASOS CLÍNICOS

El envío de resúmenes constará de las siguientes partes:

1. **Título:** Debe ser breve y específico sin abreviaturas y no indicar procedencia que lo haga identificable.

2. **Autores:** deben indicarse con nombre, apellidos, centro de trabajo, lugar y correo electrónico. **Se admiten un número máximo de 6 autores.** El autor principal será el ponente y por tanto quien presente el Caso Clínico. A efectos de la organización será el responsable del trabajo y quien recibirá la correspondencia y notificaciones en su área personal "MI CONGRESO" de la página web de la reunión. Es imprescindible para poder presentar el Caso Clínico, una vez

seleccionada por el Comité, que el autor principal esté inscrito en la reunión.

3. **Resumen:** el texto no debe tener una extensión superior a **1500 palabras**. Si desea emplear caracteres gráficos no usuales como >, <, +, /... siga las instrucciones de la aplicación de envío de resúmenes. Está permitido incluir referencias bibliográficas, gráficos, tablas y figuras. Dado que las evaluaciones de los resúmenes se hacen de forma anónima, los datos personales del autor o autores y la procedencia no deben aparecer en el texto del resumen. En caso de aparecer, el resumen será denegado de forma automática.

4. Estructura del resumen:

- Antecedentes patológicos
- Enfermedad actual
- Exploración física
- Exploraciones complementarias destacadas
- Diagnóstico
- Tratamiento instaurado

Aspectos a tener en cuenta:

Se establecerá comunicación únicamente con el autor principal, para lo cual debe facilitar una dirección de correo electrónico operativa.

Una vez finalizado el plazo de envío de resúmenes **NO se admitirán cambios de autores**. En el certificado aparecerán los autores en el mismo orden y formato que en el resumen enviado.

Para cualquier consulta que necesite realizar, no dude en ponerse en contacto con la Secretaría Técnica.

COLABORADORES





XIII Reunión
Enfermedades Minoritarias

IV Reunión Enfermedades
Minoritarias Residentes

Barcelona, 22 - 24 junio 2023

VIAJES *El Corte Inglés*

CONGRESOS CIENTÍFICO-MÉDICOS

Viajes El Corte Inglés, S.A. - MICE Congresos
C/ San Severo, 10 - Planta baja • 28042 Madrid
Tlf. (+34) 91 330 05 65
E-mail: minoritarias.semi@viajesecies

