

# XII REUNIÓN Enfermedades Minoritarias

# III REUNIÓN Enfermedades Minoritarias para Residentes



**12-14 mayo**

# IBIZA2022

Palacio de Congresos de Ibiza



# ÍNDICE

CARTA DE PRESENTACIÓN	4
COMITÉ	5
CRONOGRAMA	6
PROGRAMA	
XII REUNIÓN ENFERMEDADES MINORITARIAS	8
III REUNIÓN DE ENFERMEDADES MINORITARIAS PARA RESIDENTES	15
MEJOR CV EN ENFERMEDADES MINORITARIAS	21
CASOS CLÍNICOS	22
INFORMACIÓN GENERAL	23
INFORMACIÓN CIENTÍFICA	26
PATROCINADORES	28

# CARTA DE PRESENTACIÓN

Queridos amigos y amigas:

Este año nos reuniremos en Ibiza en la **XII Reunión de Enfermedades Minoritarias y III Reunión de Enfermedades Minoritarias para residentes** los próximos 12, 13 y 14 de mayo de 2022. A pesar de la actual pandemia, nuestro Grupo sigue avanzando y promoviendo proyectos de elevado interés en 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.

Este año podremos realizar nuestra reunión de forma presencial. Así, tendremos la oportunidad de saludarnos en persona, compartir experiencias y establecer nuevos proyectos. Será una nueva jornada de alto nivel con ponencias sobre novedades diagnósticas y terapéuticas, de la mano de ponentes de distintas especialidades con amplia experiencia en la atención a pacientes con Enfermedades Minoritarias.

Además, tendremos la **III Reunión de Enfermedades Minoritarias para residentes**. Después de los éxitos previos, seguimos comprometidos con la formación de nuestros residentes en Enfermedades Minoritarias y con una voluntad de involucrar a estos internistas jóvenes en nuestros proyectos. En esta reunión tendrá lugar el ya reconocido Concurso de casos clínicos, que irá acompañado de un premio económico. Comprometidos con estimular la investigación, la presentación de trabajos y publicaciones en Enfermedades Minoritarias, hemos vuelto a organizar también el Premio al mejor curriculum vitae en Enfermedades Minoritarias para residentes, que también irá acompañado de un premio económico.

Agradezco de antemano la objetividad y rigor científico de moderadores y ponentes. También quiero agradecer muy sinceramente el apoyo transparente de las compañías farmacéuticas patrocinadoras, no solo a la Reunión, sino también a consolidar iniciativas científicas de elevado interés.

Os animo convencida y cariñosamente a asistir a esta **XII Reunión de Enfermedades Minoritarias y III Reunión de Enfermedades Minoritarias para residentes** y poder volvernos a saludar personalmente de nuevo, intercambiar opiniones y seguir contribuyendo a mejorar el conocimiento en Enfermedades Minoritarias, con el objetivo de mejorar así la atención de nuestros pacientes.

Un muy afectuoso saludo,

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

12-14 mayo

**IBIZA2022**

Palacio de Congresos de Ibiza

## COMITÉ ORGANIZADOR Y CIENTÍFICO

**Dr. Antoni Riera-Mestre**

Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitari de Bellvitge.

Coordinador Grupo de Trabajo Enfermedades Minoritarias

**Dra. Teresa Bosch**

Servicio de Medicina Interna

Hospital Son Espases. Palma de Mallorca. Islas Baleares

**Dr. Ramón Canet**

Servicio de Medicina Interna

Hospital de Can Misses. Ibiza. Islas Baleares

**Dra. Inés Losada López**

Servicio de Medicina Interna

Hospital Son Llàtzer. Palma de Mallorca. Islas Baleares

## CRONOGRAMA

<b>XII REUNIÓN ENFERMEDADES MINORITARIAS</b>	
<b>JUEVES 12 DE MAYO</b>	
	<b>AUDITORIO</b>
<b>16:00-17:20</b>	MESA REDONDA 1: GENÉTICA EN ENFERMEDADES MINORITARIAS
<b>17:20-17:50</b>	INAUGURACIÓN OFICIAL DE LA REUNIÓN
<b>17:50-18:15</b>	PAUSA-CAFÉ
<b>18:15-19:30</b>	MESA REDONDA 2: NOVEDADES EN EEMM
<b>19:30-20:00</b>	CONFERENCIA MAGISTRAL: LA INVESTIGACION EN EEMM EN ESPAÑA: MIRANDO HACIA EUROPA

<b>XII REUNIÓN ENFERMEDADES MINORITARIAS</b>	
<b>VIERNES 13 DE MAYO - MAÑANA</b>	
	<b>AUDITORIO</b>
<b>8:30-09:45</b>	MESA REDONDA 3: AMILOIDOSIS TTR
<b>09:45-10:00</b>	ACTIVIDADES GTEM
<b>10:00-11:40</b>	MESA REDONDA 4: ENFERMEDADES LISOSOMALES
<b>11:40-12:00</b>	PAUSA-CAFÉ
<b>12:00-12:30</b>	POST-LYSOSOMAL DISEASE NETWORK (LDN), FEBRERO 2022
<b>12:30-13:50</b>	MESA REDONDA 5: ABORDAJE DE LAS EEMM
<b>13:50</b>	CLAUSURA DE LA REUNIÓN

### III REUNIÓN DE ENFERMEDADES MINORITARIAS PARA RESIDENTES

#### VIERNES 13 DE MAYO - TARDE

	AUDITORIO
16:15-16:30	INAUGURACIÓN OFICIAL DE LA REUNIÓN
16:30-18:00	MESA REDONDA 1: FORMACIÓN y EEMM
18:00-18:20	PAUSA-CAFÉ
18:25-20:00	MESA REDONDA 2: INTRODUCCIÓN A LAS EEMM

### III REUNIÓN DE ENFERMEDADES MINORITARIAS PARA RESIDENTES

#### SÁBADO 14 DE MAYO

	AUDITORIO
9:00-10:15	MESA REDONDA 3: PROFUNDIZANDO EN LAS EEMM
10:15-11:45	CONCURSO DE CASOS CLÍNICOS
11:45-12:15	PAUSA-CAFÉ
12:15-12:45	ENTREGA DE PREMIOS AL MEJOR CASO Y AL MEJOR CV EN EEMM
12:45-13:00	“TAKE HOME MESSAGES” y CLAUSURA DE LA REUNIÓN DE RESIDENTES

## PROGRAMA

# XII REUNIÓN ENFERMEDADES MINORITARIAS JUEVES 12 DE MAYO – TARDE

**15:00 - 16:00** RECOGIDA DE DOCUMENTACIÓN

**16:00 - 17:20** MESA REDONDA 1: GENÉTICA EN ENFERMEDADES MINORITARIAS

**Moderadores:**

**Dr. Francesc Palau**

Servicio de Genética. Instituto Pediátrico de Enfermedades Minoritarias (IPER). Hospital San Joan de Deu.

**Dr. Domingo González Lamuño**

Servicio de Pediatría. Hospital Marqués de Valdecillas. Santander. Cantabria. Presidente AECOM.

Enfermedades sin diagnóstico: ¿GENOMA o EXOMA?

**Ponente:**

**Dr. Julián Fernández Martín**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Álvaro Cunqueiro. Vigo, Pontevedra.

Utilidad del exoma en el diagnóstico de EEMM metabólicas

**Ponente:**

**Dra. Belén Pérez**

Unidad de Genética, Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM), Universidad Autónoma de Madrid. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) Grupo U746, Madrid.

Correlación genotipo – afectación clínica en la porfiria

**Ponente:**

**Dra. Encarna Guillén**

Sección de Genética Médica. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. IMIB-Arrixaca. Universidad de Murcia, Murcia. Presidenta de la Asociación Española de Genética Humana.

Asumir y/o externalizar los análisis genéticos en un hospital: consecuencias clínicas.

**Ponente:**

**Dra. Ariadna Padró**

Unidad de Genética. Hospital Universitari de Bellvitge.



**17:20 - 17:50**

## **INAUGURACIÓN OFICIAL DE LA REUNIÓN**

**Dr. Jesús Díez Manglano**

Presidente de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI).

**Sr. Nacho García Pineda**

Director general de Prestaciones y Farmacia.

**Dr. Antoni Riera-Mestre**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitari de Bellvitge.  
Coordinador Grupo de Trabajo Enfermedades Minoritarias.

Comité científico:

**Dra. Teresa Bosch**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Son Espases. Palma de Mallorca. Islas Baleares.

**Dr. Ramón Canet**

Servicio de Medicina Interna. Hospital de Can Misses. Ibiza. Islas Baleares.

**Dra. Inés Losada López**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Son Llàtzer. Palma de Mallorca. Islas Baleares.

**17:50 - 18:15**

**PAUSA - CAFÉ**

**18:15 - 19:30**

## **MESA REDONDA 2: NOVEDADES EN EEMM**

**Moderadores:**

**Dra. Teresa Bosch**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Son Espases. Palma de Mallorca. Islas Baleares.

**Dr. Ramón Canet**

Servicio de Medicina Interna. Hospital de Can Misses. Ibiza. Islas Baleares.

En la Fenilcetonuria

**Ponente:**

**Dr. Álvaro Hermida Ameijeiras**

CSUR Enfermedades Metabólicas Congénitas. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago. A Coruña.

En histiocitosis

**Ponente:**

**Dra. Gemma Rocamora**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitari de Bellvitge.

En la alfa-manosidosis

**Ponente:**

**Dra. Mónica López Rodríguez**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.

En el tratamiento de las Porfirias Agudas Hepáticas

**Ponente:**

**Dra. Montserrat Morales**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

En abordaje multidisciplinar de la Púrpura trombótica trombocitopénica.

**Ponente:**

**Dra. Sandra Ortega Sánchez**

Banc de Sang i teixits. Hospital Universitari de Bellvitge. L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona.

19:30 - 20:00

**CONFERENCIA MAGISTRAL: LA INVESTIGACION EN EEMM EN ESPAÑA: MIRANDO HACIA EUROPA**

**Presentador:**

**Dr. Antoni Riera-Mestre**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitari de Bellvitge. Coordinador Grupo de Trabajo Enfermedades Minoritarias.

**Ponente:**

**Dr. Pablo Lapunzina**

Instituto de Genética Médica y Molecular. Hospital Universitario La Paz. Madrid. Director del CIBERER.

## VIERNES 13 DE MAYO – MAÑANA

### 08:30 - 09:45 MESA REDONDA 3: AMILOIDOSIS TTR

**Moderadores:**

**Dra. Inés Losada López**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Son Llàtzer. Palma de Mallorca. Islas Baleares.

**Dr. Jaume Ausias Pons Llinares**

Servicio de cardiología. Hospital Son Espases. Palma de Mallorca.

Diagnóstico precoz de la Amiloidosis TTR

**Ponente:**

**Dr. Ferrán Martínez Valle**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitari Vall D´Hebrón. Barcelona.

Neuropatía de fibra fina. Un reto diagnóstico

**Ponente:**

**Dr. Juan González Moreno**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Son Llàtzer. Palma de Mallorca. Islas Baleares.

La afectación cardíaca en la Amiloidosis TTR

**Ponente:**

**Dr. Francisco Eugenio Calvo**

Servicio de Cardiología. Hospital Álvaro Cunqueiro. Vigo, Pontevedra.

Progresión tras el trasplante. ¿Y ahora qué?

**Ponente:**

**Dr. Francisco Muñoz Beamud**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Juan Ramon Jimenez. Huelva.

### 09:45 - 10:00 ACTIVIDADES GTEM

10:00 - 11:40

#### MESA REDONDA 4: ENFERMEDADES LISOSOMALES

**Moderadora:**

**Dra. Leticia Ceberio Hualde**

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

Fenotipos en la enfermedad de Fabry: límite o realidad?

**Ponente:**

**Dr. Jorge Fco. Gómez Cerezo**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Infanta Sofía. San Sebastián de los Reyes, Madrid.

Manejo del paciente con Enfermedad de Pompe

**Ponente:**

**Dr. Josep M. Grau Junyent**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Clínic de Barcelona.

Tratamiento oral en la enfermedad de Gaucher tipo 1 en el adulto

**Ponente:**

**Dr. Miguel Ángel Torralba Cabeza**

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

La enfermedad de Fabry en la mujer

**Ponente:**

**Dra. Rosario Sánchez Martínez**

Unidad Multidisciplinar de Enfermedades de Baja Prevalencia Servicio de Medicina Interna.

Novedades en el manejo del Déficit de Esfingomielinasa Ácida (ASMD).

**Ponente:**

**Dr. Jesús Villarrubia**

Servicio de Hematología. Hospital Universitario Ramón y Cajal.  
Madrid.

11:40 - 12:00

PAUSA - CAFÉ

12:00 - 12:30

**POST-LYSOSOMAL DISEASE NETWORK (LDN), FEBRERO 2022**

**Presentador:**

**Dr. Antoni Riera-Mestre**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitari de Bellvitge. L'Hospitalet de Llobregat. Barcelona. Coordinador Grupo de Trabajo Enfermedades Minoritarias de la SEMI.

**Ponente:**

**Dr. Miguel Ángel Barba Romero**

Servicio de Medicina Interna. Complejo Hospitalario y Universitario de Albacete.

12:30 - 13:50

**MESA REDONDA 5: ABORDAJE DE LAS EEMM**

**Moderadores:**

**Dra. Rosario Sánchez Martínez**

Unidad Multidisciplinar de Enfermedades de Baja Prevalencia. Servicio de Medicina Interna. Hospital General Universitario de Alicante.

**Dr. Xavier Solanich**

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

**Ética en las EEMM**

**Ponente:**

**Dr. Daniel López Wolf**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Madrid.

**Avances en el manejo de la Enfermedades Autoinflamatorias**

**Ponente:**

**Dr. Ángel Robles Marhuenda**

Servicio de Medicina interna. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

**Avances en la Inmunodeficiencia Común Variable**

**Ponente:**

**Dr. Pedro Moral Moral**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario La Fe. Valencia.

**Avances en EEMM vasculares**

**Ponente:**

**Dra. Adriana Iriarte Fuster**

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

13:50

## CLAUSURA DE LA REUNIÓN

### **Dr. Antoni Riera-Mestre**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitari de Bellvitge.  
L'Hospitalet de Llobregat. Barcelona. Coordinador Grupo de Trabajo  
Enfermedades Minoritarias de la SEMI.

Comité científico:

### **Dra. Teresa Bosch**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Son Espases. Palma de Mallorca.  
Islas Baleares.

### **Dr. Ramón Canet**

Servicio de Medicina Interna. Hospital de Can Misses. Ibiza. Islas Baleares.

### **Dra. Inés Losada López**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Son Llàtzer. Palma de Mallorca.  
Islas Baleares.

# III REUNIÓN DE ENFERMEDADES MINORITARIAS PARA RESIDENTES

## VIERNES 13 DE MAYO - TARDE

16:15 - 16:30

### INAUGURACIÓN OFICIAL DE LA REUNIÓN

**Dr. Antoni Riera-Mestre**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitari de Bellvitge. L'Hospitalet de Llobregat. Barcelona. Coordinador Grupo de Trabajo Enfermedades Minoritarias de la SEMI.

Comité científico:

**Dra. Teresa Bosch**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Son Espases. Palma de Mallorca. Islas Baleares.

**Dr. Ramón Canet**

Servicio de Medicina Interna. Hospital de Can Misses. Ibiza. Islas Baleares.

**Dra. Inés Losada López**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Son Llàtzer. Palma de Mallorca. Islas Baleares.

16:30 - 18:00

### MESA 1: FORMACIÓN y EEMM

**Moderadores:**

**Dr. Miguel Ángel Torralba**

Cabeza Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Lozano Bleza. Zaragoza.

**Dr. Ramón Canet**

Servicio de Medicina Interna. Hospital de Can Misses. Ibiza. Islas Baleares.

¿Qué he aprendido/hecho en EEMM durante mi residencia?

Puntos de mejora.

**Ponente:**

**Dra. Isabel Solares**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

#### Conceptos claros en Genética

**Ponente:**

**Dra. Anna Esteve García**

Servicio de Genética Molecular. Hospital Universitari de Bellvitge.  
L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona.

#### EEMM en Urgencia: ¿existen?

Síntomas comunes como sospecha de EEMM

**Ponente:**

**Dr. Javier Jacob**

Servicio de Urgencias Hospital Universitari de Bellvitge.  
L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona. Sociedad Española de  
Medicina de Urgencias y Emergencias (SEMES).

#### Alteraciones en la analítica

**Ponente:**

**Dra. Leticia Ceberio Hualde**

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

#### Lesiones vasculares cutáneas

**Ponente:**

**Dr. Pau Cerdà**

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

18:00 - 18:20

PAUSA - CAFÉ

18:25 - 20:00

#### MESA REDONDA 2: INTRODUCCIÓN A LAS EEMM

**Moderadores:**

**Dra. Cecilia Muñoz Delgado**

Servicio de Medicina Interna. Hospital General Universitario Gregorio  
Marañón. Madrid.

**Dra. Nuria López Osle**

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

#### Inmunodeficiencias primarias: ¿cuándo sospecharlas?

**Ponente:**

**Dr. Arnau Antolí Gil**

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



Transición de la edad pediátrica a la edad adulta

**Ponente:**

**Dña. Esther Lasheras Soria**

Responsable del Área de Transición a Adultos del Hospital Sant Joan de Déu Barcelona

La esplenomegalia como diagnóstico de EEMM

**Ponente:**

**Dra. Cecilia Muñoz Delgado**

Servicio de Medicina Interna. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

EEMM metabólicas: ¿se diagnostican en el paciente adulto?

**Ponente:**

**Dr. Álvaro Hermida Ameijeiras**

CSUR Enfermedades Metabólicas Congénitas. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago. A Coruña.

Diagnóstico diferencial de la poliadenopatía: ¿debemos incluir la Enfermedad de CASTLEMAN?

**Ponente:**

**Dr. Andrés González García**

Unidad de Enfermedades Autoinmunes sistémicas y Minoritarias.  
Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.

## SÁBADO 14 DE MAYO - MAÑANA

09:00 - 10:15

MESA REDONDA 3: PROFUNDIZANDO EN LAS EEMM

**Moderadores:**

**Dr. Jorge Fco. Gómez Cerezo**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Infanta Sofía. San Sebastián de los Reyes, Madrid.

**Dr. Juan González Moreno**

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

Desarrollo, investigación y acceso al mercado de Medicamentos  
Huérfanos

**Ponente:**

**Pere Ventayol Bosch**

Servicio de Farmacia. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca. Islas Baleares.

Fisiopatología de la inflamación en las enfermedades lisosomales

**Ponente:**

**Dr. Alberto Rivera**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Álvaro Cunqueiro. Vigo, Pontevedra.

EEMM relacionadas con trastornos del metabolismo mineral de diagnóstico en el paciente adulto.

**Ponente:**

**Dr. Jose Antonio Riancho Moral**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Univeristario Marqués de Valdecillas, Santander.

Abordaje del espectro diagnóstico de las amiloidosis.

**Ponente:**

**Dra. Inés Losada López**

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

10:15 - 11:45

### CONCURSO DE CASOS CLÍNICOS

Se seleccionarán 5 casos de los presentados al Concurso. Cada Caso dispondrá solo de 12' para su presentación.

#### Moderadores:

##### **Dr. Antoni Riera Mestre**

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

##### **Dra. Mónica López Rodríguez**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.

### CASOS CLÍNICOS ORALES

#### CO-01

SÍNDROME DE DEBILIDAD PROGRESIVA TRAS CONSUMO DE NUTRACÉUTICOS

**Fernández Crespo, Silvia<sup>1</sup>; Rodríguez López, Isidro<sup>2</sup>; Colón Mejeras, Cristóbal<sup>2</sup>; Hermida Ameijeiras, Álvaro<sup>2</sup>.**

<sup>1</sup>Hospital el Bierzo; <sup>2</sup>Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

#### CO-02

CUANDO LA INMUNODEFICIENCIA PRIMARIA ES LA PARTE DEL TODO

**Martí Pastor, Ana; Ribes Mengual, Isabel; García Navarro, María Del Mar; Sánchez Martínez, Rosario.**

Hospital General Universitario Dr. Balmis

#### CO-03

HEMORRAGIAS DIGESTIVAS DE REPETICIÓN EN UNA MUJER JOVEN.

**Pinto Martins, Patricia<sup>1</sup>; Núñez Conde, Andrea<sup>2</sup>; Camprodon Gómez, María<sup>2</sup>; Terrones Peinador, María<sup>2</sup>.**

<sup>1</sup>Capio Hospital General de Catalunya; <sup>2</sup>Hospital Vall d'Hebron.

#### CO-04

MUJER DE 38 AÑOS CON ENFERMEDAD PERIODONTAL E HIPERQUERATOSIS

**Beltrán Ávila, Francisco Javier; Fernández Reyes, Daniel; Moreno Higuera, Manuela; Navarro Triviño, Francisco J.; Fatoul Del Pino, Georgina; García Linares, Susana.**

Hospital Universitario Clínico San Cecilio.

#### CO-05

PACIENTE MUJER DE 43 AÑOS CON ALTERACIÓN CONDUCTUAL, MIOCARDIOPATÍA DILATADA, TRANSPLANTE RENAL E HIPERSEÑAL DE GANGLIOS DE LA BASE.

**Planas Bibiloni, Lluís; Lorenzo Duque, Alejandro; Albertí Vich, Francesc; Cañabate Figuerola, Ana Isabel; Olmos Torres, Alexandre Pascual; Bosch Rovira, María Teresa.**

Hospital Universitario Son Espases.

11:45 - 12:15

PAUSA - CAFÉ

12:15 - 12:45

**ENTREGA DE PREMIOS**  
**ENTREGA DE PREMIO AL MEJOR CASO**  
**ENTREGA DE PREMIO AL MEJOR CV EN EEMM**

**Presentador:**

**Dr. Antoni Riera Mestre**

Coordinador Grupo de Trabajo Enfermedades Minoritarias de la FEMI  
Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitari de Bellvitge.  
L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona.

Comité científico:

**Dra. Teresa Bosch**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Son Espases. Palma de Mallorca.  
Islas Baleares.

**Dr. Ramón Canet**

Servicio de Medicina Interna. Hospital de Can Misses. Ibiza. Islas Baleares.

**Dra. Inés Losada López**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Son Llàtzer. Palma de Mallorca.  
Islas Baleares.

12:45 - 13:00

**“TAKE HOME MESSAGES” y CLAUSURA DE LA REUNIÓN DE  
RESIDENTES**

**Dr. Antoni Riera-Mestre**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitari de Bellvitge.  
L'Hospitalet de Llobregat. Barcelona. Coordinador Grupo de Trabajo  
Enfermedades Minoritarias de la SEMI.

Comité científico:

**Dra. Teresa Bosch**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Son Espases. Palma de Mallorca.  
Islas Baleares.

**Dr. Ramón Canet**

Servicio de Medicina Interna. Hospital de Can Misses. Ibiza. Islas Baleares.

**Dra. Inés Losada López**

Servicio de Medicina Interna. Hospital Son Llàtzer. Palma de Mallorca.  
Islas Baleares.

## MEJOR CV EN ENFERMEDADES MINORITARIAS

### NORMAS EVALUACIÓN MEJOR CV EN ENFERMEDADES MONIRITARIAS

- 01.** Forma de envío: enviar el CV en formato PDF a través del formulario disponible en [la página web del congreso](#).
- 02.** Requisito: ser residente de la especialidad de Medicina Interna.
- 03.** Requisito: ser miembro del Grupo de Trabajo en 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).
- 04.** La fecha límite para enviar los CV será el **10 de abril de 2022**.
- 05.** Formato: extensión libre a espaciado de 1.5 líneas y tipo de letra Arial, tamaño 12.
- 06.** Presentar un Currículum Vitae donde **se valorará exclusivamente todo lo referente a Enfermedades Minoritarias (EEMM)**: asistencia a Congresos, Reuniones, Jornadas o cualquier evento científico sobre EEMM; presentación de posters o comunicaciones sobre EEMM; rotaciones por Unidades sobre alguna EEMM; participación en registros sobre EEMM; publicaciones.
- 07.** No debe incluir en el Word el nombre o apellidos ni centro de procedencia que permita identificar la autoría del mismo. Durante el envío a través de la plataforma encontrará campos específicos para introducir dichos datos.
- 08.** No utilice el nombre o cualquier dato que pueda ser identificativo para nombrar el archivo Word que va a subir.
- 09.** Al final de la Reunión se notificará el resultado, previamente evaluado y deliberado por los miembros de la Junta del GTEM, del mejor CV en EEMM para residentes, que recibirá un premio de 1000€. Patrocinado por ALNYLAM.

*Para cualquier consulta, por favor contacte con la Secretaría Científica a través del email: [concursos-minoritarias-semi2022@pacifico-meetings.com](mailto:concursos-minoritarias-semi2022@pacifico-meetings.com)*

## BASES DEL CONCURSO CASOS CLÍNICOS

- 01.** Forma de envío: enviar en formato Word a través del formulario disponible en la [página web del congreso](#).
- 02.** Formato: extensión máxima 3 folios con espaciado a 1.5 líneas y tipo de letra Arial, tamaño 12.
- 03.** El número máximo de autores será 6.
- 04.** La fecha límite para enviar los trabajos será el **3 de abril de 2022**.
- 05.** El primer autor deberá ser residente.
- 06.** Alguno de los autores debe ser miembro del Grupo de Trabajo en 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).
- 07.** El caso clínico deberá incluir los siguientes apartados de forma concisa y resumida:
  - a.** Antecedentes patológicos.
  - b.** Enfermedad actual.
  - c.** Exploración física.
  - d.** Exploraciones complementarias destacadas.
  - e.** Diagnóstico.
  - f.** Tratamiento instaurado.
  - g.** Evolución y Discusión (con bibliografía, máximo 3 citas).
- 08.** No debe incluir en el Word nombre o apellidos de los autores ni centro de procedencia que permita identificar la autoría del mismo. Durante el envío a través de la plataforma encontrará campos específicos para introducir los autores y filiaciones.
- 09.** No utilice el nombre de los autores o cualquier dato que pueda ser identificativo para nombrar el archivo Word que va a subir.
- 10.** Se valorará adecuación a las normas de envío, redacción, presentación, discusión y originalidad del caso.
- 11.** Se seleccionarán los 5 mejores casos para ser presentados durante la Reunión. Exposición de 14 minutos por caso. Después de la exposición se elegirá, por los moderadores de la presentación de los casos y miembros de la Junta del GTEM, al ganador del concurso, que recibirá un premio de 1000€. Patrocinado por SANOFI-GENZYME.

*Para cualquier consulta, por favor contacte con la Secretaría Científica a través del email: [concursos-minoritarias-semi2022@pacifico-meetings.com](mailto:concursos-minoritarias-semi2022@pacifico-meetings.com)*

## INFORMACIÓN GENERAL

### FECHAS

12, 13 y 14 de Mayo, 2022

XII REUNIÓN ENFERMEDADES MINORITARIAS

**12 de mayo - 13 de mayo**

III REUNIÓN DE ENFERMEDADES MINORITARIAS PARA RESIDENTES

**13 de mayo - 14 de mayo**

### SEDE DE LA REUNIÓN

Palacio de Congresos de Ibiza - Santa Eulalia del Río  
Avenida, Salvador Camacho, 9-11, 07840 Santa Eulària des Riu, Ibiza, Islas Baleares.

### ORGANIZADORES



### SECRETARÍA TÉCNICA

**GRUPO PACIFICO**  
The power of meeting

C/ Marià Cubí 4, 08006 Barcelona

Tel. 93 238 87 77

E-mail: [minoritarias-semi2022@pacifico-meetings.com](mailto:minoritarias-semi2022@pacifico-meetings.com)

Horario de atención en la sede durante la Reunión:

**12 de mayo:** desde las 15:00 hasta las 20:00h

**13 de mayo:** desde las 8:00 hasta las 20:00h

**14 de mayo:** desde las 8:00 hasta las 13:00h

### ENTREGA DE DOCUMENTACIÓN

Se entregará en el mostrador de Secretaría Técnica a partir del jueves 12 de mayo desde las 15:00h.

## AUTOCARES DISPONIBLES

Consulte la información en la página web:

<https://www.minoritarias-semi2022.com/index.php/informacion-general/traslados>

### 12 de mayo:

**PALACIO DE CONGRESOS DE IBIZA > HOTEL TUI MAGIC LIFE CALA PADA**

Hora de salida: 20:00h.

### 13 de mayo:

**HOTEL TUI MAGIC LIFE CALA PADA > PALACIO DE CONGRESOS DE IBIZA**

Horas de salida: 08:00h y 14:00h

**PALACIO DE CONGRESOS DE IBIZA > HOTEL TUI MAGIC LIFE CALA PADA**

Horas de salida: 14:30h y 20:00h

### 14 de mayo:

**HOTEL TUI MAGIC LIFE CALA PADA > ESTACIÓN TREN CÓRDOBA**

Hora de salida: 08:30h

**PALACIO DE CONGRESOS DE IBIZA > AEROPUERTO**

Hora de salida: 13:15h

## WEB DE LA REUNIÓN

[www.minoritarias-semi2022.com](http://www.minoritarias-semi2022.com)

## REDES SOCIALES

Conozca la última hora sobre la **XII Reunión de Enfermedades Minoritarias y III Reunión de Enfermedades Minoritarias para Residentes**:

Síguenos en:



#12EnfermedadesMinoritarias

@Sociedad\_SEMI

@GTEMinoritarias

## APP



Acceso a <https://app.minoritarias-semi2022.com/>  
desde el navegador de su dispositivo.



## INSCRIPCIÓN

La inscripción da derecho a la asistencia a todos los actos científicos que figuren en el programa, almuerzo y cafés

<b>Cuota</b>	<b>Importe</b>
Socios SEMI	320€ + IVA
Médicos Residentes Socios SEMI	200€ + IVA
No socios y residentes no socios	430 + IVA
Enfermería socios SEMI	41,32 + IVA
Enfermería No socios	60 + IVA
Jubilados socios de la SEMI	Gratuita

## ALOJAMIENTO

Como parte del proceso de inscripción a la Reunión, se ofrece el servicio de reserva de alojamiento en el Hotel Sol Beach House Ibiza\*\*\*\*.

Podrán reservar habitación a través del formulario online.

Se recomienda a todos los asistentes que reserven sus habitaciones a la mayor brevedad para poder garantizar su disponibilidad.

## SEDE

Palacio de Congresos de Ibiza - Santa Eulalia del Río

### Cómo llegar

Visitar el municipio de Santa Eulària des Riu es sencillo, gracias a las comunicaciones diarias que tiene la isla de Ibiza. Comunicaciones periódicas en barco con Palma de Mallorca, Formentera, Barcelona, Denia y Valencia; en avión con Barcelona, Madrid, Palma de Mallorca, Valencia y Alicante en invierno y la mayoría de aeropuertos nacionales y principales europeos en verano.

Una vez en la Isla de Ibiza para llegar hasta el municipio de Santa Eulària des Riu o moverse por él, hay transporte público (taxi, autobús) y vehículos de alquiler (coches, motocicletas, bicicletas, embarcaciones).

Par más información, puede acceder a este [link](#):

<http://www.palaciocongresosibiza.com/index.php/es/ibizacongress-net-palacio-congresos-ibiza/como-llegar>

## INFORMACIÓN CIENTÍFICA

### DISTINTIVO

Es imprescindible para el acceso a la sede, salas, cafés y almuerzo, llevar de forma visible el distintivo que se les entregará en el momento de recogida de documentación.

Para la obtención de créditos de Formación Continuada deberá acreditarse con el distintivo a la entrada y salida de la sala.

### CERTIFICADOS DE ASISTENCIA

Los certificados de asistencia serán enviados de forma electrónica una vez finalizada la Reunión.

## CERTIFICADOS DE CRÉDITOS

Serán entregados de forma electrónica una vez finalizada la Reunión y estén concedidos los créditos por la entidad acreditadora. La información será publicada en la web de la Reunión.

La Organización expenderá certificado con las actividades y número de créditos obtenidos siempre que se cumplan las condiciones siguientes:

- a)** Asistencia al 100 % de las horas de la actividad/sesión acreditada.
- b)** Cumplimentar la ENCUESTA DE EVALUACIÓN ONLINE disponible en la web.

La Organización realizará un control de asistencia en cada actividad acreditada, mediante el uso de la lectura de un código de barras, que identifica a cada congresista. Se leerá el código de barras de su distintivo a la entrada de la sala, y a la salida en caso de abandonar la sala antes de finalizar la sesión.

Los créditos de esta actividad de formación continuada no son aplicables a los profesionales, que participen en la misma y que estén formándose como especialistas en Ciencias de la Salud.

## RECEPCIÓN DE PONENCIAS

Las salas de conferencias estarán equipadas con ordenador PC (no Macintosh). Todas las presentaciones se realizarán en Power Point. En el caso de incluir vídeos, también deben estar incrustados; se recomienda que los videos estén descargados para evitar problemas de fallo de red.

**Rogamos entreguen sus presentaciones en la Sala de Ponentes el día de antes de la exposición o mínimo 2 horas antes del comienzo de sesión** para comprobar su correcto funcionamiento y cargar las presentaciones en sala con anterioridad a la Sesión Científica.

### **NOTA IMPORTANTE:**

*La SEMI-FEMI no se hace responsable de la cancelación de la XII 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.*

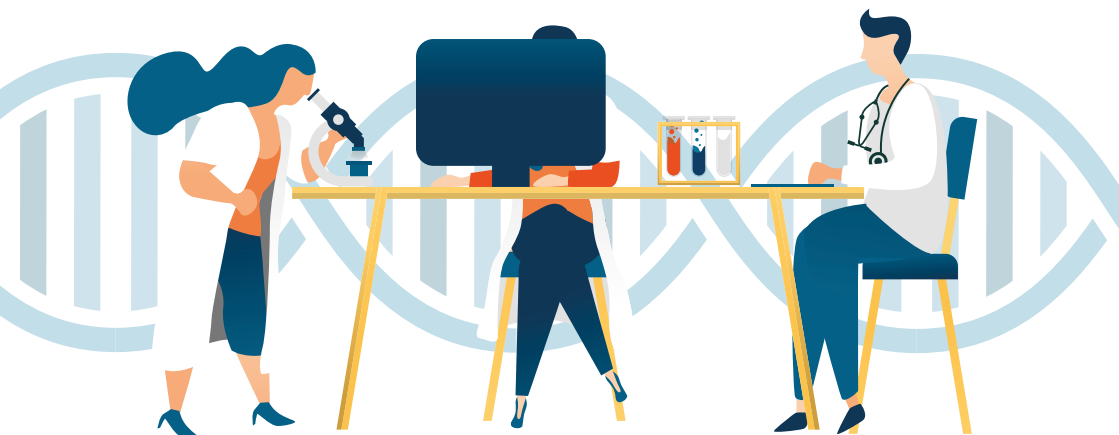
## PATROCINADORES











## SECRETARÍA TÉCNICA

**GRUPO PACIFICO**  
The power of meeting

C/ Marià Cubí 4, 08006 Barcelona  
Tel. 93 238 87 77  
[minoritarias-semi2022@pacifico-meetings.com](mailto:minoritarias-semi2022@pacifico-meetings.com)  
[www.minoritarias-semi2022.com](http://www.minoritarias-semi2022.com)