

Presentación de SOMYM

Inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones

Esta presentación ha sido gracias a la colaboración de
Laboratorios **Takeda**



¿Qué es la **SOMYM**?

MINORITARIAS

y

METABÓLICAS



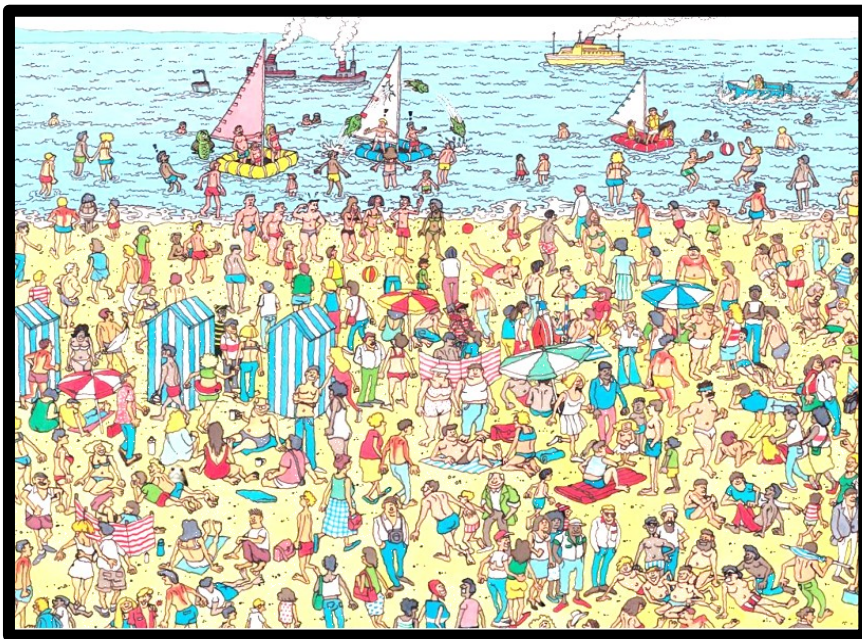
MULTIDISCIPLINAR



MINORITARIAS

Aquella con **prevalencia inferior a 5/10000 según la OMS**

Aquella con **prevalencia inferior a 1/2000 según la UE**



Pocos pacientes por patología

Centralizar las patologías

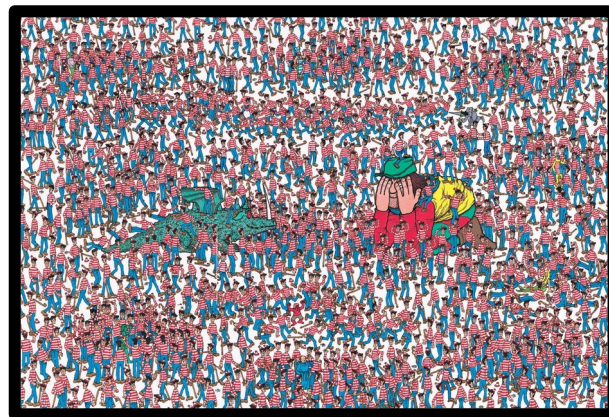
Colaborar con **investigación**

Participación en la creación de
protocolos

Participación en **publicaciones y
en docencia**

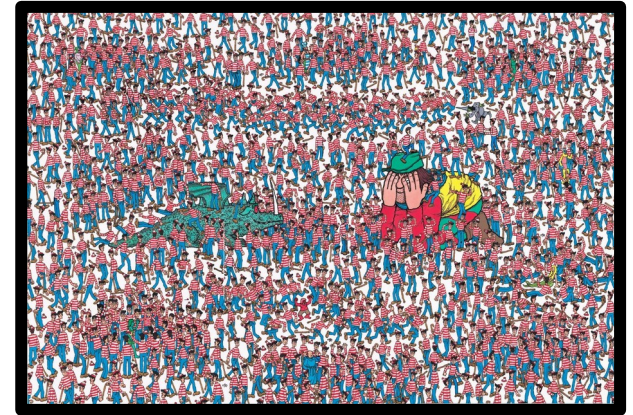
MINORITARIAS

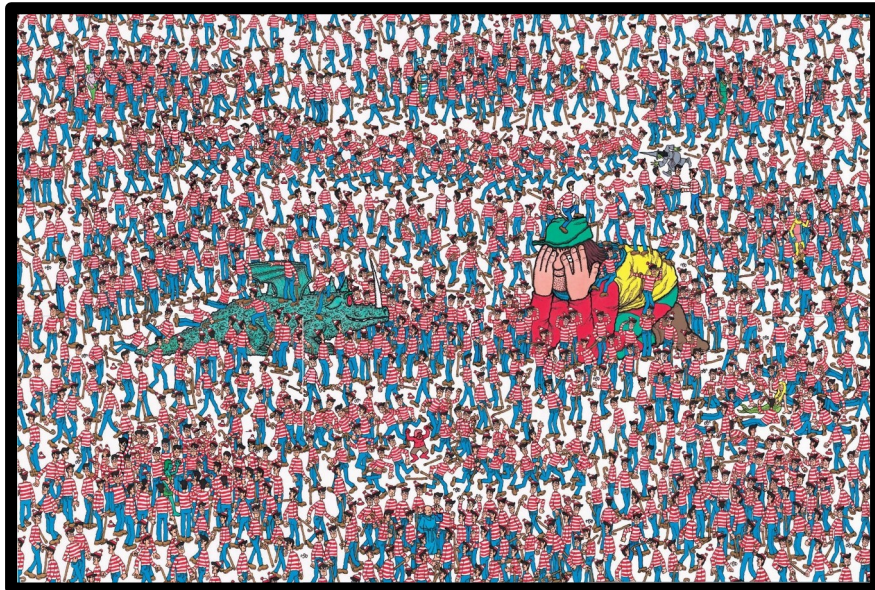
>7000 enfermedades raras
7% de la población mundial



Grupo amplio de de patologías con características en común :

- 1) Son enfermedades **crónicas, progresivas , degenerativas** y que pueden afectar a la vida del individuo
- (2) Son **incapacitantes, con importante pérdida de la autonomía** del paciente
- (3) Suponen un **importante grado de sufrimiento** en los pacientes y en sus familias
- (4) Habitualmente **no tienen cura**
- (5) En el **75%** de los casos afectan a **niños. Formas atípicas en el adulto**
- (6) **80% son de origen genéticos**
- (7) **Multiorgánicas**





Muchos pacientes con EERR

Favorecer el **conocimiento**

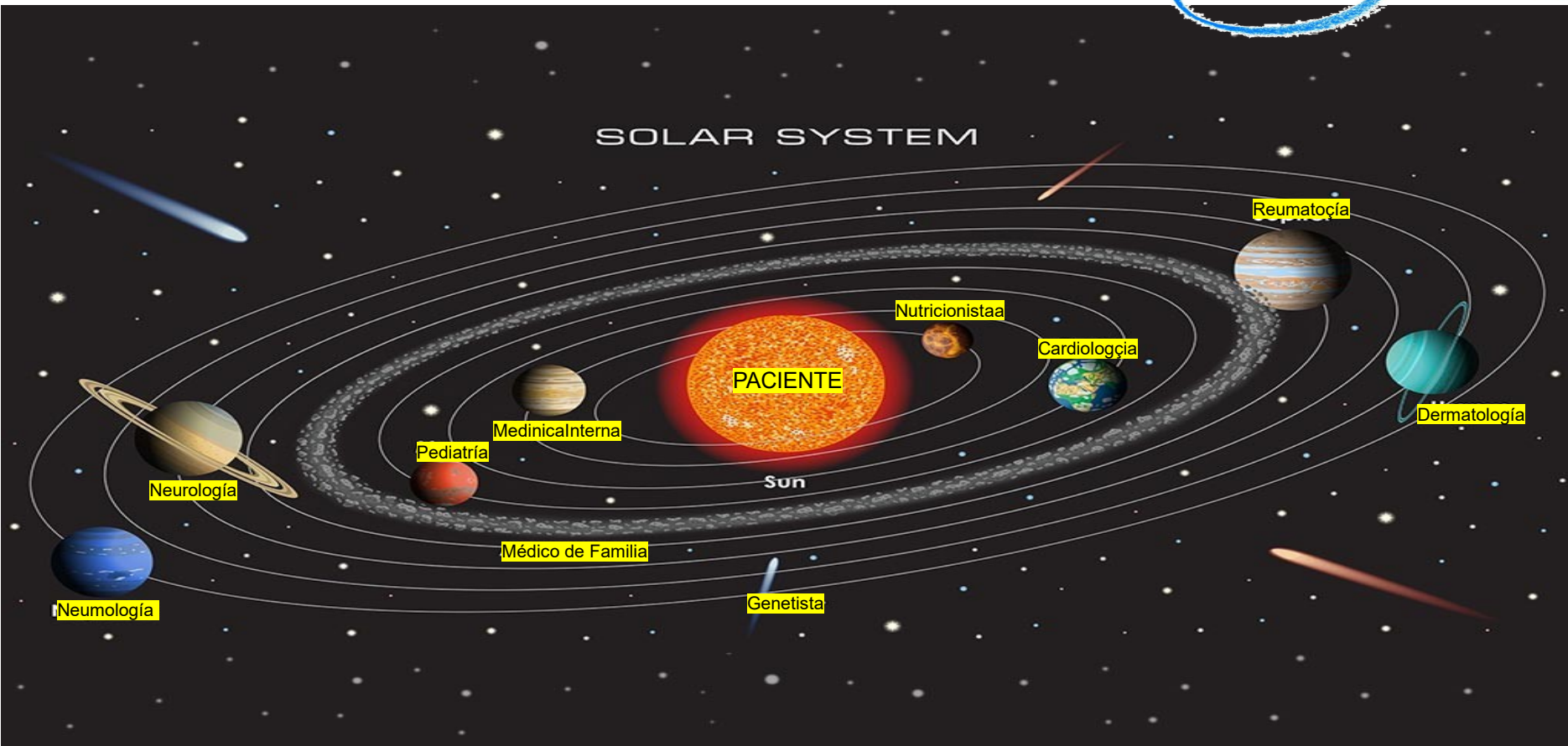
Facilitar del **diagnóstico**

Facilitar el **acceso a los medicamentos**
huérfanos

Favorecer el control **sintomático**



¿Qué es la **SOMYM**?



¿Quiénes somos SOMYM?



- CANTABRIA
- PAIS VASCO
- NAVARRA
- LA RIOJA
- ARAGON

¿Quiénes somos SOMYM?

Pais Vasco :



+ CSUR errores congénitos de metabolismo .Meta ERN

+ CSUR de epilepsia

+ ERN enfermedades endocrinas raras

+ Unidad enfermedades raras neurológicas BASURTO, CRUCES

+ Unidad de cardiopatías congénitas CRUCES , BASURTO Y VITORIA

+ Unidad de enfermedades raras multidisciplinar (MI Y PEDIATRIA)

1. VITORIA
2. SAN SEBASTIAN
3. BASURTO
4. CRUCES

+ Unidades de genética en CRUCES , BASURTO , DONOSTIA Y VITORIA

¿Quiénes somos SOMYM?

Cantabria :



+ Unidad de enfermedades raras
multiorgánicas (MEDICINA INTERNA
VALDECILLA)

+ Unidad de nefropatías minoritarias y
errores congénitos del metabolismo
(PEDIATRIA VALDECILLA)

+ Cardiopatías familiares
(CARDIOLOGÍA VALDECILLA)

+ Ataxias hereditarias (NEUROLOGÍA
VALDECILLA)

¿Quiénes somos SOMYM?

Navarra

+ Unidad de enfermedades raras
multidisciplinar MEDICINA INTERNA)

+ Consulta de transición de
enfermedades raras (PEDIATRIA –
MEDICINA INTERNA)

+ **Grupo de trabajo enfermedad de
FABRY** (CARDIO , NEFRO ,
PEDIATRIA, MEDICINA INTERNA)



¿Quiénes somos SOMYM?

Rioja

+ Unidad de enfermedades raras
multidisciplinar PEDIATRIA

+Unidad de enfermedades raras
multidisciplinar MEDICINA INTERNA

+Cardiopatías minoritarias
CARDIOLOGÍA

+ Consejo genético GENETICA



¿Quiénes somos SOMYM?

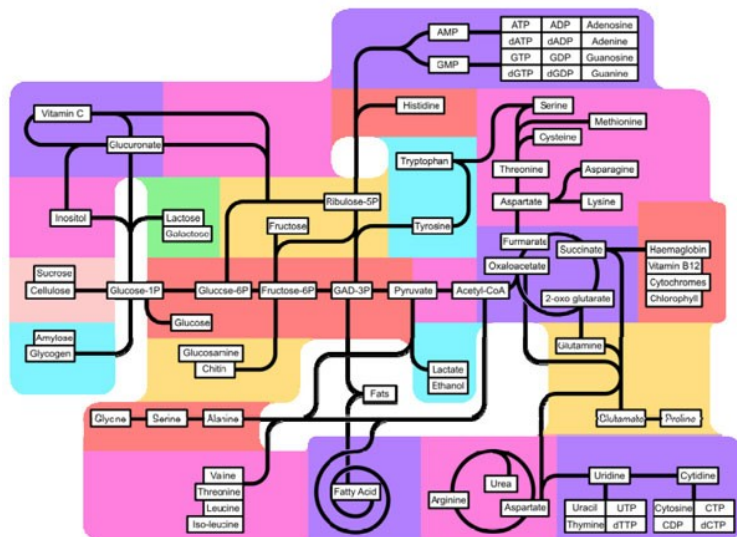
Aragón

- + Unidad de errores congénitos del metabolismo PEDIATRIA
- + Unidad de enfermedades minoritarias multidisciplinar de MEDICINA INTERNA
- + Unidad de cardiopatías familiares CARDIOLOGÍA

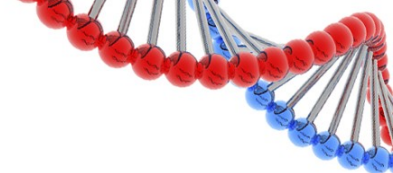


¿Qué es la **SCOMYM**?

METABOLOPATÍAS

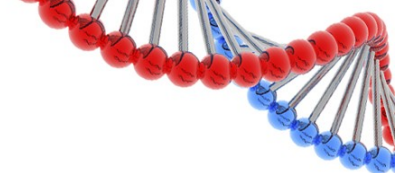


Son **enfermedades raras** que tienen su origen en una alteración **genética**, concretamente de **una proteína o de una enzima que hace que un proceso metabólico quede bloqueado**. Este bloqueo altera la función normal de algunas células y órganos, y se manifiesta en una serie de síntomas particulares en cada paciente.



MISIÓN

La asistencia **integral** de las Enfermedades Minoritarias y Metabólicas y apoyo a los pacientes.



VISIÓN

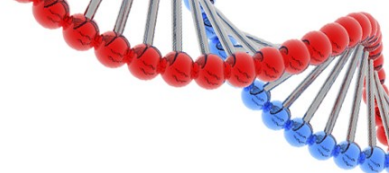
- Nace con una visión **multidisciplinar** con el objetivo de integrar a **todas las especialidades médicas que juegan un papel fundamental** en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de estas enfermedades.

Para ello deseamos:

- Ser el grupo Español de referencia en estas patologías
- Liderar la formación y el conocimiento en las Enfermedades Minoritarias y Metabólicas
- Desarrollar las líneas de Investigación en Enfermedades Minoritarias y

Metabólicas

Garantizar la Calidad y la Excelencia

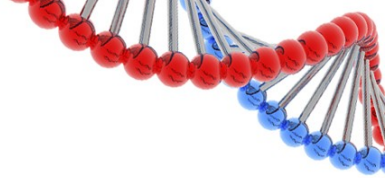


VALORES

- Trabajo en equipo
- Visión Multidisciplinar
- Implicación personal
- Ética profesional

FINES

Desarrollar desde una perspectiva multidisciplinar proyectos de **Investigación** y **Formación** focalizados en la **prevención**, **el diagnóstico**, la **terapia**, la rehabilitación y la educación en beneficio de los especialistas, pacientes y público en general



JUNTA DIRECTIVA



Presidenta

Dra. Leticia Ceberio Hualde

Especialista en Medicina Interna

Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo, Vizcaya

CSUR en errores congénitos del metabolismo

Meta ERN errores congénitos del metabolismo

Mime



Presidenta de Honor / asesora

Dra. Patricia Fanlo Mateo

Unidad de EAS. Servicio de Medicina Interna

Hospital Universitario de Navarra. Pamplona



Vicepresidenta
Dra. Elena Aznal Sainz
Especialista en Pediatría
Hospital Universitario de
Navarra Pamplona



Secretraria
Dra. Ana Yasmina Brito Díaz
Médico Especialista en
Medicina Interna
Hospital Universitario San
Pedro, La Rioja



Director científico
Dr. Javier Adolfo de las Heras Montero
Especialista en Pediatría
Hospital Universitario de Cruces.
Barakaldo, Vizcaya
CSUR en errores congénitos del
metabolismo
Meta ERN errores congénitos del
metabolismo





Tesorera

Dra. Elisabete Alzola Martínez de Antoñana

Especialista en Cardiología

Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo,
Vizcaya

Vocal de Aragón

Dr. Patxi Huici Polo

Especialista en Medicina Interna

Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.



Vocal de Cantabria

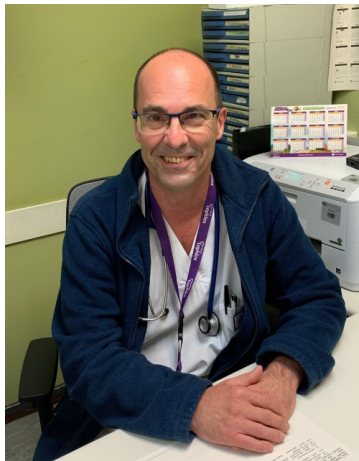
Dra. Nuria Puente Ruiz

Especialista en Medicina Interna

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander,
Cantabria



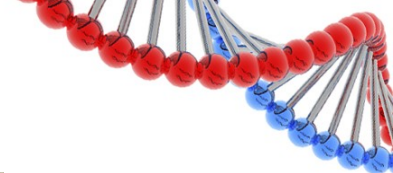
Vocal de La Rioja
Dra. Diana Alegre González
Especialista en Medicina Interna
Hospital Universitario San Pedro.
Logroño La Rioja

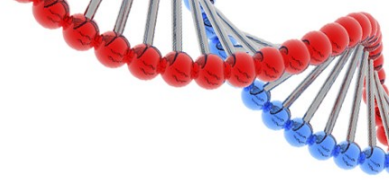


Vocal del País Vasco
Dr. Alfonso Gutiérrez Macías
Jefe de Medicina Interna
Hospital de Basurto. Bilbao, Vizcaya



Vocal de Navarra
Dr. Sergio Aguilera Albesa
Especialista en Neuropediatría
Hospital Universitario de Navarra. Pamplona





ACTIVIDADES REALIZADAS



8 de Mayo 2025

**I JORNADA
DE ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS**
HOSPITAL UNIVERSITARIO DE NAVARRA (HUN)

**Organizado por la Sociedad Vasco-Navarra-Aragonesa-Riojana-Cántabra
Multidisciplinar de Enfermedades Minoritarias-Metabólicas (SOMYM)**

**Día 21 de Mayo 2025. / Salón de Actos
HUN-B Pamplona**

I JORNADA EN ENFERMEDADES RARAS: ESPLENOMEGALIA EN GAUCHER Y DÉFICIT DE ESFINGOMIELINASA ÁCIDA (ASMD)

2 de octubre 2025

Salón de actos del Hospital Universitario de Navarra - B

ORGANIZA:

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario de Navarra
Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Navarra

15:30-15:40 BIENVENIDA

Dra. Leticia Cebeiro Hualde, Presidenta SOMYM. Servicio de Medicina Interna. CSUR Enfermedades Minoritarias. Hospital de Cruces. Barakaldo, Vizcaya.

Dra. Elena Aznal Sainz, Vicepresidenta SOMYM. Servicio de Pediatría. Unidad del crónico de Pediatría. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona.

Dra. Nancy Nelly Gonzalo, Directora de Asistencia Sanitaria al Paciente del Servicio Navarro de Salud- Osasunbidea

15:40-17:00 ORIENTACIÓN DIAGNÓSTICA DE LA ESPLENOMEGALIA

Moderadoras:

Dra. Elena Aznal Sainz, Vicepresidenta SOMYM. Servicio de Pediatría. Unidad del crónico de Pediatría. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona.

Dra. Patricia Fanlo Mateo, Servicio de Medicina Interna. Unidad de enfermedades Minoritarias. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona.

Consulta Multidisciplinar de Transición de Minoritarias- Metabolismo

Dra. Patricia Fanlo Mateo, Servicio de Medicina Interna. Unidad de enfermedades Minoritarias. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona.

Diagnóstico Diferencial de Esplenomegalias

Dra. Montse Alvarellos Outeiro, Servicio de Hematología. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona.

Afectación Pulmonar en ASMD

Dra. Ana Villar Gómez, Coordinadora del Área EPID SEPAR. Servicio de Neumología. Hospital Universitario Vall d' Hebrón. Barcelona.

17:00-17:40 DISCUSIÓN

17:40-18:00 CAFÉ

18:00-19:00 MESA EXPERIENCIA EN VIDA REAL

Moderadoras:

Dra. Elena Aznal Sainz, Vicepresidenta SOMYM. Servicio de Pediatría. Unidad del crónico de Pediatría. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona.

Dra. Patricia Fanlo Mateo, Servicio de Medicina Interna. Unidad de enfermedades Minoritarias. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona.

Caso Clínico ASMD en Pediatría

Diego Mauricio Peñafiel Freire, Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Navarra. Pamplona

Caso Clínico ASMD en Medicina Interna

Dra. Leticia Cebeiro Hualde, Presidenta SOMYM Servicio de Medicina Interna. CSUR Enfermedades Minoritarias. Hospital de Cruces. Barakaldo, Vizcaya.

19:00-19:40 DISCUSIÓN

19:40-20:00 CIERRE

Solicitada la acreditación al Sistema Nacional de Salud con fecha 21/07/2025



Con el patrocinio de:

sanofi



PROYECTOS DE FUTURO



PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN

- * ENSAYOS CLÍNICOS EN SUS DIFERENTES FASES
- * REGISTROS INFORMATIZADOS DE PACIENTES EN DIFERENTES PATOLOGÍAS

PROYECTOS DE FORMACIÓN (PLATAFORMA PROPIA)

- * MÁSTERES
- * CURSOS



CONGRESO/REUNIONES PRESENCIALES

- * CONGRESO REGIONAL
- * REUNIONES
- * WORKSHOPS

CANAL SOMYM

* SE PODRÁN DESARROLLAR TODAS LAS
ACTIVIDADES
CIENTÍFICAS DE FORMACIÓN EN FORMATO VIRTUAL



SOMYM

Sociedad Vasco-Navarra-Aragonesa-Riojana-Cántabra
Multidisciplinar de Enfermedades Minoritarias-Metabopatías