



Hospital Universitario La Paz

SaludMadrid

Comunidad de Madrid



Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM)

IdiPAZ
Instituto de Investigación
Hospital Universitario La Paz



Jornada de otoño de dismorfología

8 de octubre de 2014 – 11.00 a 17.00 horas

Salón de actos del Hospital Universitario La Paz (Aula Ortiz Vázquez)

(Acceso por la entrada del Hospital General)

Convocatoria para la presentación de casos clínicos (“call for cases”)

La jornada está **dirigida y abierta a todos los especialistas interesados en la dismorfología** (genetistas clínicos, pediatras, cirujanos, obstetras, patólogos, etc.).

Se establece un límite de **dos casos por persona**, y os pedimos que seleccionéis **casos realmente excepcionales, conocidos o desconocidos, pero bien estudiados** (con los estudios complementarios de imagen, citogenética, molecular o metabólicos correspondientes y necesarios que permitan confirmar o descartar las distintas alternativas diagnósticas). Una mezcla de casos con diagnóstico conocido y desconocido suele dar muy buen resultado y evita el desánimo que produce una sucesión de casos “imposibles”. El tiempo de presentación será de **tres minutos** por caso y aproximadamente la misma cantidad de tiempo para comentarlo y hacer sugerencias diagnósticas.

Dispondremos en paralelo a la presentación de un proyector conectado con la *London Dysmorphology Database*, para mostrar y contrastar las manifestaciones de aquellas entidades que se propongan como posibles diagnósticos en la discusión de cada caso.

Os recordamos que es responsabilidad de la persona que presenta cada caso obtener el **consentimiento del paciente o de sus padres para mostrar las fotografías** en la reunión.

Os invitamos a participar y esperamos que esta jornada resulte muy útil y provechosa a todos los asistentes.

Pablo Lapunzina Badía^{1,2}, Encarna Guillén-Navarro^{3,4,5} y Sixto García-Miñaur^{1,2}

¹ Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), Hospital Universitario La Paz, Madrid

² Unidad 753, CIBERER

³ Unidad de Genética Médica, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia

⁴ Grupo clínico asociado al CIBERER

⁵ Presidenta, Sociedad de Genética Clínica y Dismorfología, Asociación Española de Pediatría



Hospital Universitario La Paz

SaludMadrid

Comunidad de Madrid



Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM)

IdiPAZ
Instituto de Investigación
Hospital Universitario La Paz



er **ciberer**
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED
DE ENFERMEDADES Raras

JORNADA DE DISMORFOLOGIA

Normas para la presentación de casos clínicos

1. Resumen de datos clínicos

Se deberá enviar un resumen con los datos clínicos fundamentales de los casos que se quieran presentar a Sixto García-Miñaur (sixto.garciamin@gmail.com). **Fecha límite: 2 de octubre de 2014.** Máximo, dos casos por persona. La selección de casos se hará por orden de recepción de resúmenes. El resumen debe contener la siguiente información:

- Persona que presenta el caso, afiliación y datos de contacto (incluido email)
- Manifestaciones clínicas relevantes enumeradas en un listado ordenado según los hallazgos y/o la evolución
- Relación de exploraciones complementarias o estudios realizados
- Indicación de si el diagnóstico es **conocido, posiblemente conocido, o desconocido**

Se entregará una copia de los resúmenes a cada uno de los asistentes.

2. Presentación

Presentación de diapositivas en PowerPoint, con las siguientes recomendaciones:

- Evitar diapositivas con excesivo texto. Añadir el texto **imprescindible** junto a las fotografías, que es lo que realmente queremos ver
- Presentar fotografías de calidad que muestren los detalles que se quieren enseñar
- Si el caso presenta algún hallazgo radiológico relevante, deberá mostrarse
- Si la causa es una alteración genómica detectada mediante array-CGH, intentar mostrar la localización de la misma y los posibles genes implicados en la región tomado de *Ensembl* o *Decipher*
- Procurar ser lo más breve, claro y conciso posible