

# VIII Jornada de dismorfología de la SEGCD

30 de septiembre de 2020 – 09.00 a 14.00 horas

## Formato virtual

### Convocatoria para la presentación de CASOS CLÍNICOS (“call for cases”)

Esta jornada que organiza la Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología (SEGCD) de la Asociación Española de Pediatría pretende ser un foro de presentación y discusión informal de casos interesantes y poco habituales, con **diagnóstico conocido o desconocido**, siguiendo el modelo de otros “clubes” de dismorfología europeos. La idea es ver el mayor número posible de casos en el tiempo con que disponemos. La experiencia demuestra que **5 minutos** son suficientes para presentar un caso y, aproximadamente, la misma cantidad de tiempo para comentarlo y hacer sugerencias diagnósticas. Como complemento a la presentación de cada caso es necesario aportar un resumen breve con los datos clínicos más relevantes y las pruebas complementarias realizadas.

La jornada está **dirigida y abierta a todos los especialistas interesados en la dismorfología** (genetistas clínicos, pediatras, cirujanos, obstetras, patólogos, radiólogos, etc.), y está **acreditada como actividad de formación continuada**.

En esta ocasión, debido a la pandemia por COVID-19, nos vemos obligados a organizarla en **formato virtual**. Esto no deja de resultar un cierto desafío, pero consideramos que la experiencia adquirida en comunicación telemática durante el confinamiento nos permite hacerla de este modo. Vamos a utilizar la misma plataforma que se ha empleado en las reuniones de la AEGH, similar a Zoom, que permite compartir pantalla para la presentación de casos y la intervención de asistentes en el coloquio posterior. Se hará una sesión conjunta con todos los ponentes unos días antes para que se familiaricen con las reglas y el funcionamiento del sistema.

Este formato virtual exige una cierta adaptación al formato habitual (presencial) de la jornada:

- Se mantiene el límite de **1-2 casos por persona**, por lo que os pedimos que seleccionéis **casos realmente excepcionales, con diagnóstico conocido o desconocido, pero bien estudiados** (con los estudios complementarios correspondientes que permitan confirmar o descartar las distintas alternativas diagnósticas). Según el número de casos recibidos y el tiempo disponible se hará una selección de los mismos y es posible que nos veamos obligados a excluir el segundo caso de un ponente, por lo que os aconsejamos que pongáis en primer lugar el caso principal que queráis presentar.

- Es recomendable limitar el número de diapositivas a 6-8, reduciendo al mínimo el texto en las mismas, y el tiempo de presentación del caso a 5-8 minutos.
- Os recordamos que es responsabilidad de la persona que presenta un caso obtener el **consentimiento del paciente o de sus padres para mostrar las fotografías** en la jornada. Por motivos de confidencialidad **no está permitido hacer capturas de pantalla de las fotografías** que se muestren.

**No es necesaria la presentación de casos para asistir a la jornada.** El acceso es **libre y gratuito** pero, por cuestiones de organización y para poder enviaros el enlace de acceso a la reunión, es preciso que confirméis vuestra asistencia en el siguiente [enlace](https://zoom.us/webinar/register/WN_xMLkJPnmSda29c00eiNvng)

[https://zoom.us/webinar/register/WN\\_xMLkJPnmSda29c00eiNvng](https://zoom.us/webinar/register/WN_xMLkJPnmSda29c00eiNvng)

Los resúmenes de los casos que se quieran presentar se deben enviar a [sixto.garciamin@gmail.com](mailto:sixto.garciamin@gmail.com). La fecha límite, tanto para registrarse en la jornada como para el envío de casos, es el **viernes 25 de septiembre** (ver las normas de presentación más adelante).

En esta ocasión también vamos a contar con una ponencia invitada: **La firma epigenética de la metilación del ADN como nueva herramienta en el diagnóstico de los trastornos del neurodesarrollo y en la reclasificación de variantes de significado incierto**, que correrá a cargo de **Leonie Menke**, del Centro Médico Universitario de Amsterdam.

Os invitamos a todos a participar y esperamos que esta VIII Jornada de dismorfología de la SEGCD en formato virtual resulte tan útil y provechosa como las ediciones anteriores presenciales.

Un saludo cordial,

*Sixto García-Miñaur*<sup>1,2,3</sup>, *Fernando Santos Símarro*<sup>1,2</sup>

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

<sup>2</sup> Unidad 753, CIBERER

<sup>3</sup> Presidente, Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología, Asociación Española de Pediatría

## 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](mailto:sixto.garciamin@gmail.com)). **Fecha límite: viernes 25 de septiembre de 2020.** Máximo: 2 casos por persona. El orden de presentación de casos se establecerá atendiendo a la fecha de recepción de resúmenes. El resumen, expuesto lo más telegráficamente posible, deberá contener la siguiente información:

- Persona que presenta el caso, filiación 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 enviará una copia de los resúmenes por correo electrónico a cada uno de los asistentes unos días antes de la reunión.

#### 2. Presentación

Presentación de diapositivas en PowerPoint, con las siguientes recomendaciones:

- **Limitar el número de diapositivas a 6-8.**
- **Evitar diapositivas con excesivo texto.** Añadir el texto **imprescindible** junto a las fotografías
- Presentar **fotografías de calidad que muestren los detalles que se quieren enseñar**
- Si se ha identificado una alteración genómica en el array-CGH o una variante génica en un estudio de secuenciación masiva (NGS), aportar argumentos que apoyen su posible patogenicidad
- Si se trata de un caso sin diagnóstico conocido, intentar plantear un diagnóstico diferencial
- Si se conoce y se ha confirmado el diagnóstico, explicar en la discusión posterior qué hallazgos lo sugirieron o cómo fue el proceso diagnóstico
- Procurar ser lo más **breve, claro y conciso** posible

## JORNADA DE DISMORFOLOGIA

### Ejemplo de resumen de datos clínicos

Nombre, institución y e-mail de contacto de la persona que presenta el caso

Caso 1.

Niña 4 años. Enviada para valoración y estudio por talla baja severa y sospecha de displasia ósea. Padres sanos, consanguinidad lejana. CIR, acortamiento huesos largos, derrame pericárdico transitorio. RNPT (36/40), peso 1900 gr (p3), talla 42 cm (<p3).

Retraso de crecimiento marcado, sin problemas de alimentación, causa no determinada.

Estudio endocrinológico (serie ósea, edad ósea, estudios hormonales) aparentemente normal.

DPM normal, incluido el lenguaje. Visión y audición normal.

Exploración física:

- Muy menuda, proporcionada (talla -15 cm <p3, peso -4 kg <p3), pseudomacrocefalia (PC p25)
- Rasgos faciales dismórficos (frente prominente, hipertelorismo, micrognatia)
- Hipoplasia musculatura cintura escapular, piel de consistencia gomosa, pliegues profundos
- Pulgares de implantación baja, pulgar derecho hipoplásico; limitación a la pronación de ambos antebrazos

Exploraciones complementarias: Exploración oftalmológica, cardiológica, ecografía abdominal, Rx EESS, estudio molecular dirigido.

Diagnóstico: Confirmado