



Jornada de primavera de dismorfología

13 de mayo de 2015 - 9.30 a 14.00 horas

Auditorium de Palma de Mallorca

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

La Jornada de primavera de este año se celebra coincidiendo con la **XXVIII reunión anual de la AEGH** y la **XXIII reunión anual de la SEGCD**. Como en otras ocasiones, 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 disponible. La experiencia de estos grupos europeos demuestra que **tres minutos** es suficiente 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 del caso 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, etc.).

Por limitaciones de tiempo, ya que en esta ocasión la jornada se reduce a la mañana, se establece el límite de **un caso por persona**, por lo que 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”.

No es imprescindible la presentación de un caso para asistir a la jornada. El acceso es libre y gratuito, pero por cuestiones de organización y aforo **os agradeceríamos que confirmaseis vuestra asistencia**.

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. En cualquier caso, **rogamos encarecidamente que no toméis fotografías de los casos** con el móvil o con cualquier otro dispositivo (IPad, etc.).



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

Un saludo cordial,

Jordi Rosell ^{1,2}, Encarna Guillén-Navarro ^{2,3,4} y Sixto García-Miñaur ^{5,6}

¹ Cap Secció Genètica, Hospital Universitari Son Espases, Palma de Mallorca

² Grupo clínico asociado al CIBERER

³ Sección de Genética Médica, Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, IMIB-Arrixaca, UCAM, Murcia

⁴ Presidenta, Sociedad de Genética Clínica y Dismorfología, Asociación Española de Pediatría

⁵ Sección de Genética Clínica, Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), Hospital Universitario La Paz, Madrid

⁶ Unidad 753, CIBERER



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: 8 de mayo de 2015. Máximo, un caso por persona.** La selección de casos se hará por orden de recepción de resúmenes. El resumen, a poder ser en una sola cara, 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



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, dcho. hipoplásico; limitación a la pronación de ambos antebrazos

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

Diagnóstico: Confirmado