



SEGCD

SOCIEDAD ESPAÑOLA DE GENÉTICA
CLÍNICA Y DISMORFOLOGÍA

III Jornada de primavera de dismorfología de la SEGCD

Viernes 28 de mayo de 2021 - 9.30 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 experiencia de la jornada celebrada el pasado mes de noviembre que, por motivos de la pandemia por COVID-19 se organizó en formato virtual, nos sorprendió muy gratamente a todos y nos animó a retomar la idea de celebrar otra jornada en primavera con el mismo formato.

En esta ocasión, sin embargo, al menos inicialmente, se va a limitar la participación a los socios de la SEGCD y a sus colaboradores cercanos, con el fin de facilitar y promover el diálogo entre los participantes en un ambiente más distendido, mantener el espíritu de grupo y reducir el riesgo de problemas de confidencialidad.

Volveremos a utilizar la misma plataforma empleada, similar a Zoom, que permite compartir pantalla para la presentación de casos y la intervención de asistentes en el coloquio posterior. Se tendrá un contacto previo con todos los ponentes unos días antes para recordar las reglas y el funcionamiento del sistema.

Este formato virtual exige una cierta adaptación al formato habitual presencial:

- 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 cada caso obtener el **consentimiento del paciente o de sus padres para mostrar las fotografías** en la jornada. En cualquier caso, **no está permitido hacer capturas de pantalla de las fotografías que se muestren**.

La **fecha límite** para el envío de casos es el viernes 14/05/2021 (ver las normas de presentación más adelante).



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_3WZvhFUZTWmH78pEe8x-bw

En esta ocasión no contaremos con una ponencia invitada.

Os invitamos a todos a participar y esperamos que esta II Jornada de primavera de dismorfología de la SEGCD en formato virtual resulte útil y provechosa .

Un saludo cordial,

Anna M^a Cueto-González 1,2; Irene Valenzuela Palafoff 1,2; Eduardo Tizzano 1,2

1 Consulta de Genética Clínica. Área de Genética Clínica y Molecular. Hospital Vall d'Hebron (Barcelona)

2 Grupo de investigación de Genética Médica. Institut de Recerca Vall d'Hebron (VHIR)

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 al mail: secretariagenetica@vhebron.net. Fecha límite: 14/05/2021

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 el día anterior a 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 <g - 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