



Hospital Universitario La Paz
Hospital de Cantoblanco
Hospital Carlos III

Comunidad de Madrid



IdiPAZ
Instituto de Investigación
Hospital Universitario La Paz



ciberer
Centro de Investigación Biomédica en Red
Enfermedades Raras

VII Jornada de dismorfología de la SEGCD

23 de octubre de 2019 – 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”)

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**.

Por limitaciones de tiempo, se establece un límite de **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). Una mezcla de casos con diagnóstico conocido y con diagnóstico desconocido suele dar muy buen resultado y evita el desánimo que produce una sucesión de casos “imposibles”.

No es necesaria la presentación de casos para asistir a la jornada. El acceso es **libre y gratuito** pero, por cuestiones de organización y de aforo, **os pedimos que confirméis vuestra asistencia** enviando una nota a sixto.garciamin@gmail.com. La fecha límite para el envío de casos es el **miércoles 16 de octubre** (ver las normas de presentación más adelante).

Si tenéis casos sin diagnóstico para presentar y sobre los que queráis consultar, convendría que nos los enviaseis unos días antes de la fecha límite indicada, con el fin de poder estudiarlos con tiempo suficiente e intentar ofrecer sugerencias diagnósticas y, de este modo, sacar más partido a la *London Dysmorphology Database* y a *Face2Gene*. Nos comprometemos a respetar la confidencialidad y a borrar las fotografías al día siguiente de la jornada.

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, os **rogamos encarecidamente que NO hagáis fotografías de los casos** con el móvil o con cualquier otro dispositivo (IPad, etc.).



Hospital Universitario La Paz
Hospital de Cantoblanco
Hospital Carlos III

Comunidad de Madrid



INGEMM

IdiPAZ
Instituto de Investigación
Hospital Universitario La Paz



ciberer
Centro de Investigación Biomédica en Red
Enfermedades Raras

En esta ocasión la ponencia invitada correrá a cargo del profesor **Alain Verloes**, reconocido experto en dismorfología del Departamento de Genética Clínica, Hospital Robert Debre de París, que tratará sobre “**Baraitser-Winter Cerebrofrontofacial syndrome and other actinopathies**”. Puede ser una buena oportunidad para presentar y consultar casos con manifestaciones sugestivas de actinopatía.

En la **pausa-comida** se ofrecerá un almuerzo ligero a los que previamente hayan confirmado su asistencia a la jornada.

Os invitamos a participar y esperamos que esta VII Jornada de dismorfología de la SEGCD resulte muy útil y provechosa para todos.

Un saludo cordial,

Pablo Lapunzina^{1,2,3}, Sixto García-Miñaur^{1,3,4}

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

² Director Científico del CIBERER

³ Unidad 753, CIBERER

⁴ 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). **Fecha límite: 16 de octubre de 2019.** Máximo: 2 casos por persona. El orden de presentación de casos se establecerá atendiendo a la fecha de recepción de resúmenes y a las necesidades de desplazamiento. 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 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
- 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

Os rogamos que lleguéis con suficiente antelación para cargar la presentación antes del inicio de la jornada, o bien enviadla previamente por correo electrónico.

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