

## Jornada de primavera de Dismorfología

7 de abril de 2016 – 11.00 a 17.00 horas

Salón de actos del HOSPITAL UNIVERSITARIO CRUCES

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

La Jornada de primavera de este año se celebra coincidiendo con la **XXII Jornada de Actualización de Genética Humana**. 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, radiólogos, etc.).

Por limitaciones de tiempo, se establece el 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 de imagen, citogenética, molecular o metabólicos correspondientes y necesarios que permitan confirmar o descartar las distintas alternativas diagnósticas). Una mezcla de casos con diagnósticos 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 pedimos que confirméis vuestra asistencia**. La fecha límite para el envío de casos es el **viernes 1 de abril** (ver las normas de presentación de casos más adelante)

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

La ponencia invitada en esta ocasión correrá a cargo de **Guiomar Pérez de Nanclares**, genetista de la Unidad de Investigación del Hospital Universitario Araba, que hablará sobre la **Osteodistrofia hereditaria de Albright**.

En la **pausa-comida** se ofrecerá un almuerzo ligero del que podrán disfrutar aquellas personas que hayan confirmado su asistencia a la jornada.

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

Un saludo cordial,

*Blanca Geyer*<sup>1,2</sup>, *Sixto García-Miñaur*<sup>3,4,5</sup>

<sup>1</sup> Jefa de Servicio de Genética, Hospital Universitario Cruces

<sup>2</sup> Grupo clínico asociado al CIBERER

<sup>3</sup> Secretario (Presidente en funciones) de la Sociedad de Genética Clínica y Dismorfología, Asociación Española de Pediatría

<sup>4</sup> Sección de Genética Clínica, Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), Hospital Universitario La Paz, Madrid

<sup>5</sup> 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](mailto:sixto.garciamin@gmail.com)). **Fecha límite: viernes 1 ABRIL de 2016. Máximo, 2 casos 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

La presentación se puede enviar por correo electrónico con antelación o llevarla el mismo día en un lápiz de memoria, procurando estar con la suficiente antelación para cargarla antes de que empiece la reunión.

## **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