



Hospital Universitario La Paz

Hospital de Cantoblanco
Hospital Carlos III

Comunidad de Madrid



IdiPAZ
Instituto de Investigación
Hospital Universitario La Paz

ciberer isciiii

Diagnóstico clínico y molecular de las displasias esqueléticas: 1ª Jornada de la Unidad Multidisciplinaria de Displasias Esqueléticas (UMDE), Hospital Universitario la Paz

Miércoles 31 de enero 2018, 09:15-17:00

Salón de Actos "Aula Ortiz Vázquez", Hospital Universitario La Paz, Madrid

Esta 1ª jornada de la Unidad multidisciplinaria de displasias esqueléticas (UMDE) del Hospital La Paz, pretende hacer una aproximación global a las displasias esqueléticas y presentar el trabajo realizado por la UMDE. La jornada se organiza en una primera mitad de ponencias impartidas por los diferentes integrantes de la Unidad (ver programa) y por la tarde habrá una sesión de casos clínicos interactivos en la que habrá oportunidad para que los asistentes presenten casos con o sin diagnóstico conocido.

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

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 un email con vuestros datos de filiación a umde.hulp@gmail.com.

Presentación de casos

Siguiendo la experiencia de jornadas similares, 3-5 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 enviar con antelación un resumen breve con los datos clínicos más relevantes y las pruebas complementarias realizadas.

La fecha límite para el envío de casos es el **miércoles 17 de enero** (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. 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.).

En la pausa y comida se ofrecerá café y un almuerzo ligero a los que previamente hayan confirmado su asistencia a la jornada. Os invitamos a participar y esperamos que esta 1ª Jornada de la UMDE os resulte muy útil y provechosa a todos.

Un saludo cordial,

Fernando Santos

Coordinador de la UMDE

Karen Heath

Miembro de UMDE



Hospital Universitario La Paz
Hospital de Cantoblanco
Hospital Carlos III
Comunidad de Madrid



IdiPAZ
Instituto de Investigación
Hospital Universitario La Paz

ciberer iscii

JORNADA UMDE, 31 de enero 2018

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 umde.hulp@gmail.com. Fecha límite: 17 de enero de 2018 (24.00). Máximo: 2 casos por persona. 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.



Hospital Universitario La Paz
Hospital de Cantoblanco
Hospital Carlos III
Comunidad de Madrid



IdiPAZ
Instituto de Investigación
Hospital Universitario La Paz

ciberer iscii

JORNADA UMDE, 31 de enero 2018

Ejemplo de resumen de datos clínicos

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

Caso 1

Niña de 6 años. Remitida inicialmente a los 2 años de edad para estudio de braquidactilia

Primera y única hija de padres no consanguíneos sin antecedentes familiares de interés. Embarazo controlado, de curso normal. Parto normal, a término, peso al nacimiento 3200g. Periodo neonatal: diagnóstico de la malformación de manos y pies consistente en desviación cubital de los dedos y acortamiento del 2º dedo, pulgar adducto, falange delta en primeros dedos de los pies. Seguimiento ortopédico. No otros problemas médicos de relevancia, crecimiento y desarrollo psicomotor dentro de la normalidad.

Exploración física:

Talla en percentil 10, perímetro cefálico en percentil 25. Proporciones corporales normales, piel atópica. Craneofacial: rasgos faciales sutilmente particulares (cejas perfiladas, sinofridia, ojos un poco hundidos.) Tórax y abdomen normales. Extremidades: pulgares adductos, acortamiento del 2º dedo. 5º con clinodactilia. Halluces con desviación externa. Neurológico adecuado para su edad.

Estudios complementarios: Estudios radiológicos, cariotipo, array-CGH (60K), panel de secuenciación masiva.

Diagnóstico: CONOCIDO