



Diagnóstico clínico y molecular de las displasias esqueléticas: 3ª Jornada de la Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas (UMDE), Hospital Universitario la Paz

Miércoles 5 de febrero 2020, 09:15-17:00

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

En esta 3ª jornada de la Unidad multidisciplinar de displasias esqueléticas (UMDE) del Hospital La Paz, se pretende presentar el trabajo realizado en la Unidad multidisciplinar de displasias esqueléticas y revisar en esta ocasión desde un punto de vista multidisciplinar las colagenopatías tipo 2 y la osteogénesis imperfecta (ver programa). Además, contamos como ponente invitada con la Dra. Elvire Gouze, INSERM, Francia, para hablar sobre su investigación en la terapia génica en las colagenopatías tipo 2. Por la tarde habrá tiempo para la presentación a cargo de los asistentes de casos interesantes y poco habituales, con diagnóstico conocido o desconocido.

La jornada está dirigida y abierta a todos los especialistas interesados en las displasias esqueléticas (genetistas clínicos, genetistas moleculares, endocrinos infantiles, 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 a umde.hulp@gmail.com.

Presentación de casos

Siguiendo la experiencia de las jornadas de dismorfología, 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 aportar un resumen breve con los datos clínicos más relevantes y las pruebas complementarias realizadas.

La fecha límite para el envío de casos es el 24 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.

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 3ª 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