



Jornada híbrida de Diagnóstico clínico y molecular de displasias esqueléticas: de la investigación a la práctica clínica.

5ª Jornada de la Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas (UMDE), Hospital Universitario la Paz

Miércoles 20 de abril de 2022, 09:00-15:00
Salón de actos, Hospital Universitario la Paz y Virtual

Os invitamos a la 5ª jornada de la Unidad multidisciplinar de displasias esqueléticas (UMDE) del Hospital La Paz, que se celebra en modo híbrido, en el salón de actos de nuestro hospital y por zoom el 20 de abril entre las 09:00-15:00. En esta 5ª jornada de la UMDE, se pretende presentar el trabajo realizado en la UMDE y revisar en esta ocasión desde un punto de vista multidisciplinar al Grupo 11 de la nosología de displasias esqueléticas: Displasias metafisarias. En la segunda parte de la jornada presentaremos una serie de charlas sobre el manejo clínica y el apoyo social a los pacientes con displasias y sus familias. Además, contamos como tres ponentes invitados; la Dra. Melita Irving, Consultant Clinical Geneticist, Guys & St Thomas' NHS Trust, Londres, Reino Unido, para hablar sobre "All you need to know about treating patients with achondroplasia"; el Dr. Luca Sangiorgi, Coordinador de la red europea de enfermedades óseas (ERN-BOND) y Director del Dept. of Rare Skeletal Diseases, Rizzoli Orthopaedic Institute, Italia, para hablar sobre la ERN-BOND y la Dña Susana Noval Iruretagoyena de la Fundación ALPE, para hablar del apoyo social a los pacientes y sus familias. En la tercera parte de la jornada 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, también a las asociaciones y los pacientes/familias), y estará acreditada como actividad de formación continuada. **No es necesaria la presentación de casos para asistir a la jornada.** El acceso es gratuito, pero os pedimos que confirméis vuestra asistencia (presencial, virtual) en el enlace: https://zoom.us/webinar/register/WN_q3vrRKX0SpCFwvl-Y4zvyg Todos los inscritos recibirán un enlace de zoom individual aunque haya seleccionado que vas a asistir presencialmente.

Presentación de casos

La presentación de los casos puede ser presencial o virtual. 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 a umde.hulp@gmail.com es el 8 de abril.** 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.

Os invitamos a participar y esperamos que esta 5ª Jornada de la UMDE os resulte muy útil y provechosa a todos.

Un saludo cordial,

Manuel Parrón

Coordinador de la UMDE

Karen Heath

Organizadora de la jornada, miembro de UMDE

