



Hospital Universitario La Paz

Hospital de Cantoblanco
Hospital Carlos III

Comunidad de Madrid



IdiPAZ
Instituto de Investigación
Hospital Universitario La Paz



ciberer

Jornada de otoño de dismorfología

5 de octubre de 2016 - 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, en su sexta edición de un nuevo formato, 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 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 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 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** (enviar una nota a sixto.garciamin@gmail.com). La fecha límite para el envío de casos es el **viernes 30 de septiembre** (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.).



Hospital Universitario La Paz
Hospital de Cantoblanco
Hospital Carlos III

Comunidad de Madrid



INGEMM

IdiPAZ
Instituto de Investigación
Hospital Universitario La Paz



ciberer

La ponencia invitada en esta ocasión correrá a cargo de **Sahar Mansour**, genetista clínica del St. George's Hospital de Londres, que hablará sobre **embriopatía por talidomida**, orientado a la valoración clínica y radiológica de casos con fenotipos similares. La Dra. Mansour ha formado parte del grupo de expertos comisionado por la OMS para revisar los criterios diagnósticos y el impacto de la embriopatía por talidomida. Puede ser una buena oportunidad para presentar y consultar casos que os planteen esta posibilidad diagnóstica.

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,

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 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: 30 de septiembre de 2016.** Máximo, dos casos por persona. La selección de casos se hará por orden de recepción de resúmenes. El resumen, a poder ser en una sola cara, deberá 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, debería 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*
- Si se trata de una variante identificada mediante NGS, aportar evidencia que apoye su posible patogenicidad
- Procurar ser lo más **breve, claro y conciso** posible

Por favor, acudir con suficiente antelación para cargar la presentación antes del inicio de la jornada, o bien enviarla antes 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

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