



SEGCD

SOCIEDAD ESPAÑOLA DE GENÉTICA
CLÍNICA Y DISMORFOLOGÍA

Jornada de Primavera de Dismorfología de la SEGCD

Viernes, 26 de abril de 2024 - 09.00 a 14.00 horas

Formato virtual

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

Esta jornada que organiza anualmente la Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología (SEGCD) de la Asociación Española de Pediatría 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 con que disponemos. La experiencia demuestra que **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 breve resumen con los datos clínicos más relevantes y las pruebas complementarias realizadas. Lo que realmente nos interesa y nos enseña a todos es **conocer y compartir el proceso diagnóstico**: en base a qué hallazgos se plantea la orientación diagnóstica y el estudio genético correspondiente.

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

Al igual que años anteriores, la jornada se va a realizar en formato virtual en horario de mañana, de 9 a 14 horas, utilizando la misma plataforma (Zoom). Se hará una sesión conjunta con todos los ponentes unos días antes para familiarizarse con las reglas y el funcionamiento del sistema.



Este formato virtual exige una cierta adaptación al formato habitual (presencial) de la jornada:

- Se mantiene el límite de **1-2 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 correspondientes que permitan confirmar o descartar las distintas alternativas diagnósticas). Según el número de casos recibidos y el tiempo disponible se hará una selección de los mismos; es posible que nos veamos obligados a excluir el segundo caso de un ponente, por lo que os aconsejamos que pongáis en primer lugar el caso principal que queréis presentar.
- Es recomendable limitar el número de diapositivas a 6-8, reduciendo al mínimo el texto en las mismas, y el tiempo de presentación del caso a 5-8 minutos.
- Os recordamos que es responsabilidad de la persona que presenta el caso obtener el **consentimiento del paciente o de sus padres para mostrar las fotografías** en la jornada. Por motivos de confidencialidad **no está permitido hacer capturas de pantalla de las fotografías** que se muestren.

No es necesaria la presentación de casos para asistir a la jornada. El acceso es **libre y gratuito** pero, por cuestiones de organización y para poder enviaros el enlace de acceso a la reunión, **es preciso que confirméis vuestra asistencia** en el siguiente enlace:

https://us06web.zoom.us/webinar/register/WN_a18whaUnQyq6S2XfZVMUGA#/registration

Los resúmenes de los casos que se quieran presentar se deben enviar a secretariagenetica@vallhebron.cat. La fecha límite, tanto para registrarse en la jornada como para el envío de casos, es el **viernes 19 de abril de 2024** (ver las normas de presentación más adelante).

Anunciar que como ponente invitado, en esta ocasión tendremos el placer de poder contar con la Dra. Ariane Schmetz (Hospital Universitario de Düsseldorf) la cual nos hablará sobre el “Fenotipo adulto de las BAFopatías”.

Os invitamos a todos a participar y esperamos que esta Jornada de Primavera de dismorfología de la SEGCD en formato virtual resulte tan útil y provechosa como las ediciones anteriores.

Un saludo cordial,

Anna M^a Cueto González^{1,2}, Irene Valenzuela Palafoll²

² Àrea de Genètica Clínica i Molecular, Hospital Universitari Vall d'hebron, Barcelona

² Sociedad Española 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 Fernando Santos Simarro (secretariagenetica@vallhebron.cat). **Fecha límite: viernes 19 de abril de 2024.** Máximo: 2 casos por persona. El orden de presentación de casos se establecerá atendiendo a la fecha de recepción de resúmenes. 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**
- Alguna **referencia bibliográfica**, si se considera relevante, indicando únicamente el **código PMID**.

Se enviará una copia de los resúmenes por correo electrónico a cada uno de los asistentes unos días antes de la reunión.

2. Presentación

Presentación de diapositivas en PowerPoint, con las siguientes recomendaciones:

- **Limitar el número de diapositivas a 6-8.**
- **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.



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, pulgar derecho hipoplásico; limitación a la pronación de ambos antebrazos

Exploraciones complementarias: Exploración oftalmológica, cardiológica, ecografía abdominal, Rx EESS, estudio molecular dirigido.

Diagnóstico: Confirmado