

Szanowni Państwo,
Drodzy dysmorfologicy

Dziękujemy za uczestnictwo w spotkaniach dysmorfologicznych organizowanych przez Zakład Genetyki CZD w Instytucie „Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie.

Jednocześnie zachęcamy do dalszego działania i aktywnego przedstawiania na kolejnych spotkaniach dysmorfologicznych:

1. Przypadków o nieznanym przyczynie zaburzenia rozwoju,
2. Przypadków z określonym rozpoznaniem (tzw. zagadek), które są waszym sukcesem diagnostycznym,
3. Przypadków dotyczących dobrze znanych zespołów, jednak o nieoczekiwanym czy odmiennym obrazie klinicznym.

Zachęcamy także do aktywnej dyskusji, dzielenia się swoim doświadczeniem i przemyśleniami dotyczącymi prezentowanych przypadków.

Spotkania nasze mają ogromne znaczenie dla naszego środowiska, dla nas samych i dla naszych pacjentów. Są także dla nas formą doksztalcania się.

Na spotkaniach dysmorfologicznych będzie dostępny drugi projektor, podłączony do komputera, który ma wgrać bazę London Dysmorphology DataBase, tak aby proponowane rozpoznanie od razu można porównać z objawami i zdjęciami pacjentów z bazy LDD

Ad. 1 Sugestie dotyczące przygotowywania prezentacji z przypadkami o nieznanym etiologii:

- Można prezentować kilka przypadków,
- Najlepiej jeśli prezentacja przypadku będzie pokazana w programie ppt.,
- Proszę starać się unikać pokazywania slajdów z samym tekstem –tekstowi powinno towarzyszyć zdjęcie pacjenta, bo przecież jesteśmy dysmorfologami, musimy widzieć żeby rozpoznawać,
- Proszę umieszczać w prezentacji zdjęcia pacjenta: en face, z profilu, jego dłonie i stopy, czy tej części ciała, która tworzy wiodącą cechę dysmorficzną. Jeżeli jest to możliwe, prosimy o zdjęcia pacjenta w różnym wieku,

- Spis objawów proszę umieszczać w podpunktach, schematycznie,
- Tak samo listę wykonanych badań genetycznych – w podpunktach,
- Prosimy o proponowaną diagnostykę różnicową i porównanie fenotypu prezentowanego pacjenta z fenotypem zespołu z diagnostyki różnicowej,
- Do rozważenia jest propozycja, żeby wcześniej niezdiagnozowane przypadki umieszczać na Platformie Dymorfologicznej, tak by istniała możliwość (jeżeli ktoś będzie chciał i będzie miał czas), żeby zapoznać się z przypadkami wcześniej, wtedy z pewnością bardziej pomocne i przemyślane będą dyskusje nad danym przypadkiem prezentowanym już na spotkaniu dymorfologicznym.

Ad. 2 Znane przypadki, zwane zagadką mają trochę inną formułę. Przede wszystkim muszą mieć dla nas wszystkich dydaktyczny charakter.

- Prosimy o podawanie charakterystycznych i wiodących objawów u pacjenta włącznie ze zdjęciami – żeby od początku prezentacji słuchacze mogli wraz z opisem pacjenta widzieć jego fenotyp,
- Rozwiązanie zagadki – rozpoznanie wraz z potwierdzeniem genetycznym,
- Informacje ogólne dotyczące rozpoznanego zespołu wraz z pełnym fenotypem i porównanie go z prezentowanym pacjentem,
- Jeżeli przedstawiamy wynik np CGH do mikromacierzy, prosimy w miarę możliwości opisać region chromosomowy, który uległ aberracji oraz wymienić geny zlokalizowane w danym regionie (z bazy np.: Ensemble, Decipher itp).

Ad. 3 Patrz podobne sugestie jak przy ad.2

Z pozdrowieniami

Prof. dr hab. Małgorzata Krajewska-Walasek

Dr hab. Robert Śmigiel

Dr Krzysztof Szczałuba