

ZASADY PREZENTACJI DYSMORFOLOGICZNEJ (MK-W, RŚ, KS)

1. Rodzaje przypadków: NIEZNANE, ZAGADKI oraz ZNANE O NIETYPOWYM FENOTYPIE (kolejność dowolna ale waga NIEZNANYCH znacznie większa!)
2. Przypadki trudne, łatwiejsze i bardzo łatwe!
3. Może być jeden lub kilka przypadków
3. Prezentacje .ppt lub .pptx
4. Zdjęcie/zdjęcia +/- tekst na slajdzie
5. Zdjęcia pacjenta: *en face*, z profilu, dłonie i stopy lub ta część ciała, która tworzy wiodącą cechę dysmorficzną
6. Zdjęcia w różnym wieku; należy napisać wiek pacjenta obok slajdu

ZASADY PREZENTACJI

DYSMORFOLOGICZNEJ (MK-W, RŚ, KS)

7. Objawy w tekście w podpunktach: problem podstawowy, wywiad ciążyowy i okołoporodowy, obecny etap rozwoju poznawczego w tym mowy, obecny etap rozwoju fizycznego, duże wady, dysmorfia „z góry na dół”, wyniki badań dodatkowych, wyniki testów genetycznych, różnicowanie
8. Porównanie fenotypów w DR
9. W opisach cech dysmorficznych należy używać terminologii AJMG 2009 we wspólnym tłumaczeniu na język polski SM-Pediatrics 2013-2014
10. ZNANE – podajemy pełny fenotyp w zestawieniu z fenotypem literaturowym + rodzaje stosowanych testów i ich efektywność (np. GeneReviews + rekomendacje opieki (np. Orphanet, DYSCERNE)
11. Wyniki aCGH lub innych testów chromosomowych w odniesieniu do danych ENSEMBLE, DECIPHER

ZASADY PREZENTACJI DYSMORFOLOGICZNEJ (MK-W, RŚ, KS)

12. Publiczność:

- każde pytanie lub komentarz może być „na wagę złota”
- prosimy nie szeptać „a nie mówiłam/-em!”
- „gut reaction & second thought may be equally important”