



En la Escuela Nacional de Sanidad

Cerca de medio centenar de profesionales asistieron a la jornada sobre Dismorfología organizada por el Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas

- La jornada fue acreditada por la Dirección General de Investigación, Formación e Infraestructuras Sanitarias de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid

27 de noviembre de 2013.- Cerca de medio centenar de profesionales asistieron a la jornada docente sobre Dismorfología organizada por el Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) el pasado 22 de noviembre en la Escuela Nacional de Sanidad (ENS).

El encuentro fue inaugurado por Antonio L. Andreu, Director General del Instituto de Salud Carlos III y por Luis Guerra, Director de la ENS. La clausura corrió a cargo de Francesc Palau, Director de Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), uno de los nueve consorcios financiados por el Ministerio de Economía y Competitividad a través del ISCIII.

La jornada “Dismorfología: Definición de los distintos conceptos y su utilidad para la práctica clínica en la era molecular”, fue acreditada por la Dirección General de Investigación, Formación e Infraestructuras Sanitarias de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid.

Su objetivo era transmitir la importancia de la utilización de los conceptos básicos de la Dismorfología, para establecer correctamente la relación entre el genotipo (componente genético) y el fenotipo (manifestaciones clínicas) de los pacientes con defectos congénitos y fue impartida por María Luisa Martínez-Frías y Eva Bermejo-Sánchez del CIAC en tres unidades docentes cada una. Ambas profesionales se formaron en Estados Unidos con los especialistas que establecieron las bases de la Dismorfología y sus aplicaciones a la práctica clínica.

Martínez-Frías inició la jornada haciendo una breve introducción histórica sobre los autores que desarrollaron esta disciplina; luego explicó los diferentes tipos de Errores de la Morfogénesis, así como las diferencias patogénicas de esos errores y los que denominó como Errores Morfológicos, además de los Errores de la Fenogénesis. Con diferentes ejemplos mostró la importancia de cada uno para la correlación genotipo-fenotipo, en los resultados de los análisis moleculares.

En su segunda presentación, analizó el concepto de Campos (zonas) de desarrollo, y sus características, así como su utilidad para identificar posibles genes candidatos. Para ello, presentó los resultados del análisis de una Zona de desarrollo, utilizando los datos del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), y ejemplos clínicos.

Por último, expuso las características de las alteraciones del desarrollo, en cuanto a su gravedad, que separó en: mayores, leves y menores. Además, mostró que no existe especificidad causa-efecto, porque una causa produce muchas alteraciones, y una alteración es producida por diferentes causas. Todo esto fue documentado con diferentes ejemplos, mostrando su utilidad para la evaluación clínica y causal.

Eva Bermejo-Sánchez, inicialmente expuso los Diferentes tipos de presentación clínica, centrándose en el concepto de Secuencia. Es un concepto esencial porque implica una única alteración primaria del desarrollo, que secundariamente genera alteraciones en otras estructuras, lo que supone que en la investigación etiológica y en la búsqueda de genes candidatos sólo se debe considerar la alteración primaria.

En su segunda presentación, mostró el concepto y caracterización de las denominadas Asociaciones de alta frecuencia, definidas como unos grupos de malformaciones que se presentan juntas en diferentes pacientes, con una frecuencia mayor de la que cabría esperar por azar. Mostró diversos ejemplos, y cómo se ha encontrado su sentido biológico al ir identificando los genes responsables, por lo que varias de ellas ya se han reconocido como síndromes.

Por último, abordó la Definición de síndrome, y sus distintos tipos y frecuencias, así como la importancia de su identificación, tanto para los pacientes y sus familias, como para la investigación y el avance del conocimiento en aras de la prevención y el uso racional de los recursos disponibles.