

Reportes de casos clínicos

Dr. Sebastián Silva Soto

Cápsulas de Investigación

para Residentes de Postgrado Pediatría USS Sede Patagonia



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN



UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN



Tom Lang, 2017 (adaptado AM Valles-Medina)



¿Reportar o no
reportar **mi caso
clínico?**

*“si sólo tengo 1
casito, sólo 1 😞”*

¿Por qué y para qué reportar casos clínicos? Aportar al conocimiento médico “¡aunque sólo sea con 1 caso!”



HALLAZGOS PRINCIPALES

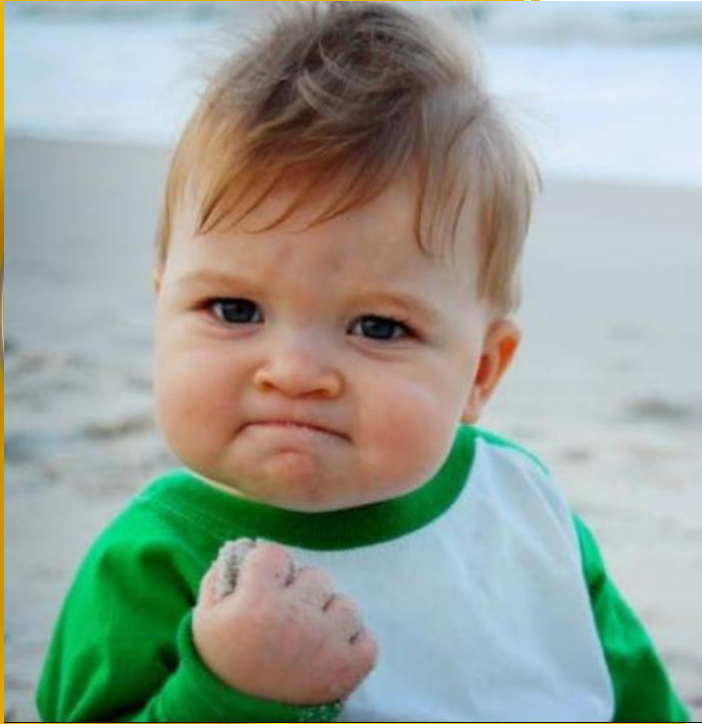
VARIANTES DE SECUENCIA							
GEN	COORDENADAS DE LA VARIANTE	CAMBIO DE AMINOÁCIDO	IDENTIFICADOR SNP	CIGOSIDAD	PARÁMETROS IN SILICO*	FRECUENCIAS ALÉLICAS**	TIPO Y CLASIFICACIÓN***
POC1A	NM_015426.4:c.649C>T	p.(Arg217Trp)	rs372247136	homocigota	PolyPhen: Probablemente deletérea Align-GVGD: C65 SIFT: Deletérea MutationTaster: Patogénica Conservación_nt: moderada Conservación_aa: alta	gnomAD: 0.000028 ESP: 0.000077 1000 G: 0 CentoMD: 0.000022	Cambio de sentido Significado incierto (clase 3)

Anotación de la variante en base a OTFA (utilizando VEP v94). * AlignGVD: C0: menor probabilidad de interferir con la función, C65: mayor probabilidad de interferir con la función; predictores de splicing: Ada y RF scores. ** Genome Aggregation Database (gnomAD), Exome Sequencing Project (ESP), 1000Genomes Project (1000G) y CentoMD® (última versión disponible). *** En base a las recomendaciones de la ACMG.

INTERPRETACIÓN DE LAS VARIANTES

POC1A, c.649C>T p.(Arg217Trp)

La variante detectada en el gen POC1A, c.649C>T p.(Arg217Trp) causa un cambio de aminoácido de Arg a Trp en la posición 217. De acuerdo con HGMD Professional 2021.3, esta variante ha sido descrita previamente como asociada a enfermedad para síndrome de SOFT por Saida et al., 2018 (PMID: 30569574), quienes la reportaron en homocigosis en una paciente afecta. Adicionalmente, ha sido detectada en Centogene en homocigosis en dos pacientes con síntomas compatibles, incluyendo talla baja. Se clasifica como variante de significado incierto



“ *i Sí!* se puede reportar un sólo caso clínico, aunque sea sólo 1 ”

¿Para qué reportar casos clínicos?

- 1.- Para beneficio de otros pacientes**
- 2.- Para beneficio de otros colegas**
- 3.- Para contribuir al conocimiento médico o científico**



¿Cómo reportar **casos clínicos?**

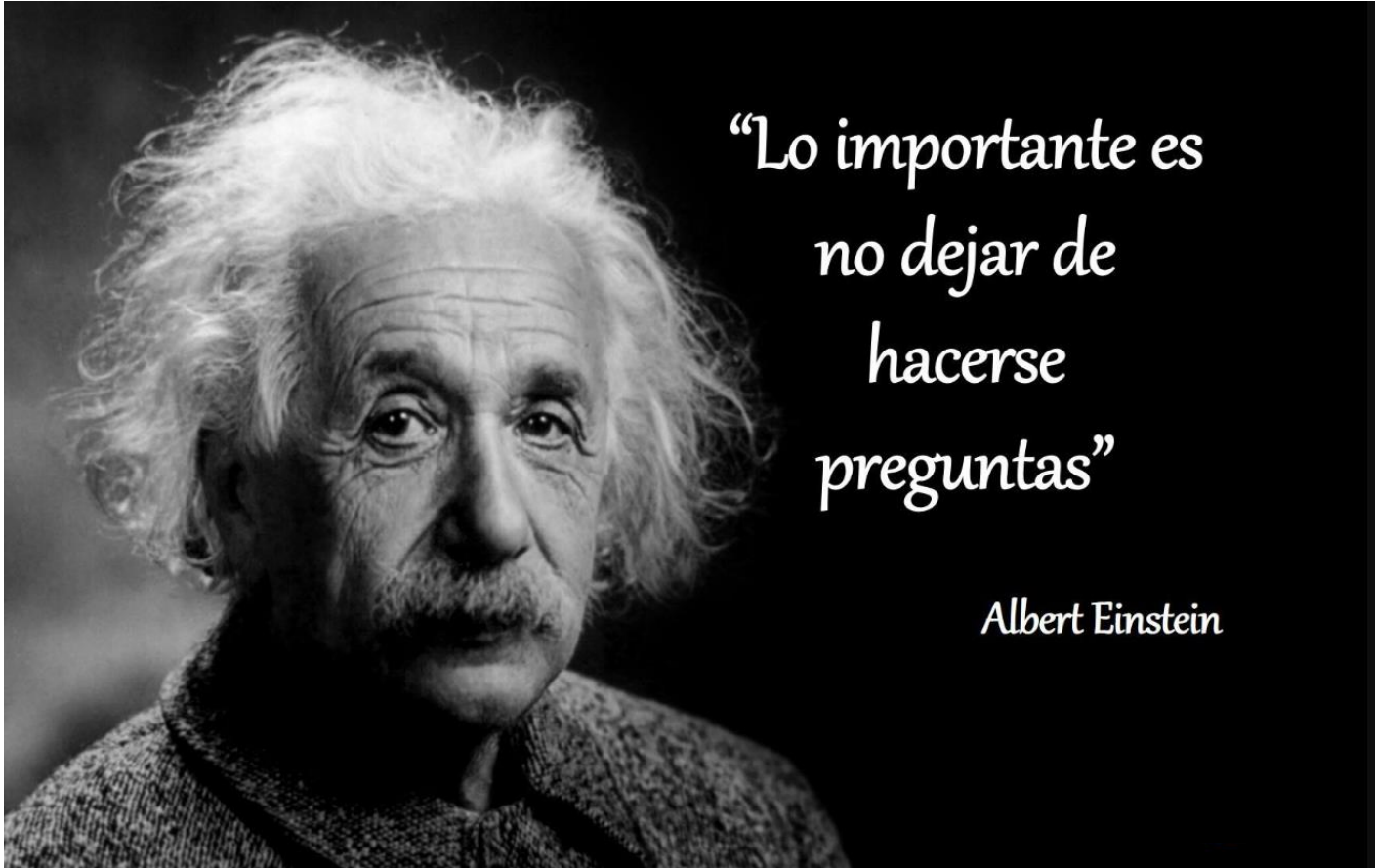
Metodología y
requisitos

¿Cómo reportar casos clínicos?

Metodología: ¿*qué reportar*?

- Efectos secundarios **no informados o inusuales** o interacciones adversas relacionadas con medicamentos.
- Presentaciones **inesperadas o inusuales** de una enfermedad.
- **Nuevas asociaciones o variaciones** en los procesos de enfermedad.
- Presentaciones, diagnósticos y/o manejo de **enfermedades nuevas y emergentes**.
- Una **asociación inesperada** entre enfermedades o síntomas.
- Un **evento inesperado** en el curso de la observación o el tratamiento de un paciente.
- Hallazgos que arrojan **nueva luz sobre** la posible patogenia de una enfermedad o un efecto adverso.

¿*qué reportar?*



“Lo importante es
no dejar de
hacerse
preguntas”

Albert Einstein

¿Cómo reportar casos clínicos?

Metodología: ¿*qué reportar*?

- En síntesis:

Algo *novel, inusual, infrecuente, atípico o nuevo* a comunicar a la comunidad científica

- Por tanto:

Debe tener claro lo *típico, frecuente o ya reportado* sobre el tema: **REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA**

¿Cómo reportar casos clínicos?

Metodología: *manos a la obra*

- Requisitos **éticos nacionales** (Ley), **locales** (Comité de Ética Científico) y **de la Revista**
 - **Consentimiento** informado claro y explícito, y firmado por:
 - El paciente (adulto competente)
 - La familia o cuidador legal: niños (y adultos no competentes)
 - **Asentimiento** informado en caso de menores de edad (revisar desde qué edad exige el Comité, algunos desde los 7 años, otros desde los 11 años, etc)
 - Revisión por Comité de Ética de Investigación
- Elegir la Revista o Medio de Publicación
 - Requisitos propios de cada revista, políticas editoriales, copyright y costos asociados
 - Cantidad máxima de palabras
 - Cantidad máxima de figuras y tablas
 - Decidir si **revista nacional** o **journal internacional**: ¿español o inglés?



MINISTERIO DE SALUD
SERVICIO DE SALUD M. CENTRAL
COMITÉ ETICO CIENTIFICO
Teléfono: 25746958.5743520

Requerimientos del CEC-SSMC para la evaluación ética de casos clínicos a publicar o presentar en reuniones científicas:

- Ficha de recepción de protocolo nuevo : caso o casos clínicos,
- Texto final de la publicación o presentación,
- Consentimiento Informado firmado y fechado por el paciente o por sus padres y/o representante en caso de menor de edad, en el cual se exprese el título de la publicación o presentación.
- En caso de niños entre 7 y menos de 18 años, estos deben firmar un asentimiento informado al respecto, que acompañe el consentimiento firmado por padres o tutores.
- Carta de autorización del Jefe de Servicio.

¿Cómo reportar casos clínicos?

Metodología: *manos a la obra*

- **Abstract o Resumen**
 - **Introducción:** *lo ya reportado y lo novel de nuestro caso*
 - **Presentación o Descripción del caso**
 - **Conclusiones o Discusión:** *lo que aporta nuestro caso*
- **Introducción**
 - Lo ya reportado según nuestra Revisión Bibliográfica (citas) y por qué vamos a reportar nuestro caso (¿qué tiene de novel?)
- **Presentación o Descripción del caso**
 - Historia clínica ordenada y detallada, pero con detalles relevantes. Figuras con imágenes o fotografías.
- **Conclusiones o Discusión**
 - Defensa y argumentación de por qué reportamos nuestro caso, qué tiene de novel y qué aporta al tema (citas)
- *Ojo con cantidad de palabras, abreviaciones, etc...*

¿Cómo reportar casos clínicos?

Metodología: *check list*



Lista de comprobación CARE (2013) de la información a incluir al Redactar un informe de caso



Asunto	Elemento	Descripción del elemento de la lista de comprobación	Informado en la página
Título	1	Las palabras "informe de caso" deben aparecer en el título junto con lo más interesante de este caso.	_____
Palabras clave	2	Los elementos clave de este caso en 2 - 5 palabras clave.	_____
Resumen	3a	Introducción— ¿Qué es único en este caso? ¿Qué aporta de nuevo a la literatura médica?	_____
	3b	Los principales síntomas del paciente y los hallazgos clínicos importantes.	_____
	3c	Los principales diagnósticos, intervenciones terapéuticas y resultados.	_____
	3d	Conclusión— ¿Cuáles son las principales lecciones que se pueden extraer de este caso?	_____
Introducción	4	Breve resumen de los antecedentes de este caso haciendo referencia a la literatura médica pertinente.	_____
Información del paciente	5a	Información demográfica (como edad, sexo, origen étnico, profesión).	_____
	5b	Principales síntomas de paciente (sus principales molestias).	_____
	5c	Historial médico, familiar y psicosocial que incluya la dieta, el estilo de vida y la información genética pertinente.	_____
	5d	Enfermedades concomitantes pertinentes, incluyendo intervenciones anteriores y sus resultados.	_____
Hallazgos clínicos	6	Describir los hallazgos pertinentes de la exploración física (EF).	_____
Calendario	7	Describa hitos importantes relacionados con sus diagnósticos e intervenciones (tabla o figura)	_____
Evaluación diagnóstica	8a	Métodos diagnósticos (como la EF, analíticas, técnicas de obtención de imágenes, cuestionarios).	_____
	8b	Problemas para el diagnóstico (como económicos, lingüísticos o culturales).	_____
	8c	Razonamiento diagnóstico, incluidos otros posibles diagnósticos tenidos en cuenta.	_____
	8d	Características de pronóstico (como los estadios en oncología) cuando proceda.	_____
Intervención terapéutica	9a	Tipos de intervención (como farmacológica, quirúrgica, preventiva, autocuidados).	_____
	9b	Administración de la intervención (como dosis, concentración, duración).	_____
	9c	Cambios en la intervención (con justificación).	_____
Seguimiento y resultados	10a	Resultados evaluados por el médico y por el paciente.	_____
	10b	Resultados importantes de la prueba de seguimiento.	_____
	10c	Observancia de la intervención y tolerabilidad a la misma (¿cómo se ha evaluado?).	_____
	10d	Acontecimientos adversos e imprevistos.	_____
Discusión	11a	Puntos fuertes y limitaciones en el manejo de este caso.	_____
	11b	Discusión de la literatura médica pertinente.	_____
	11c	Justificación de las conclusiones (incluida la evaluación de las posibles causas).	_____
	11d	Las principales lecciones que se pueden extraer de este informe de caso.	_____
Perspectiva del paciente	12	¿Comunicó el paciente su perspectiva o experiencia? (Incluir siempre que sea posible).	_____
Consentimiento informado	13	¿Dio su consentimiento informado el paciente? Facilítelo si se le solicita.	Sí <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>

Presentación o Descripción del caso

Historia clínica ordenada y detallada, pero con detalles relevantes.

Figuras con imágenes o fotografías.

“ El diablo está en los detalles...”

- Capacidad de síntesis y de priorización
- Objetivar/sustentar los datos e información clínicos
- Recolección de datos y reconstrucción de historias clínicas de larga data: omitir datos sensibles o con implicancias médico legales

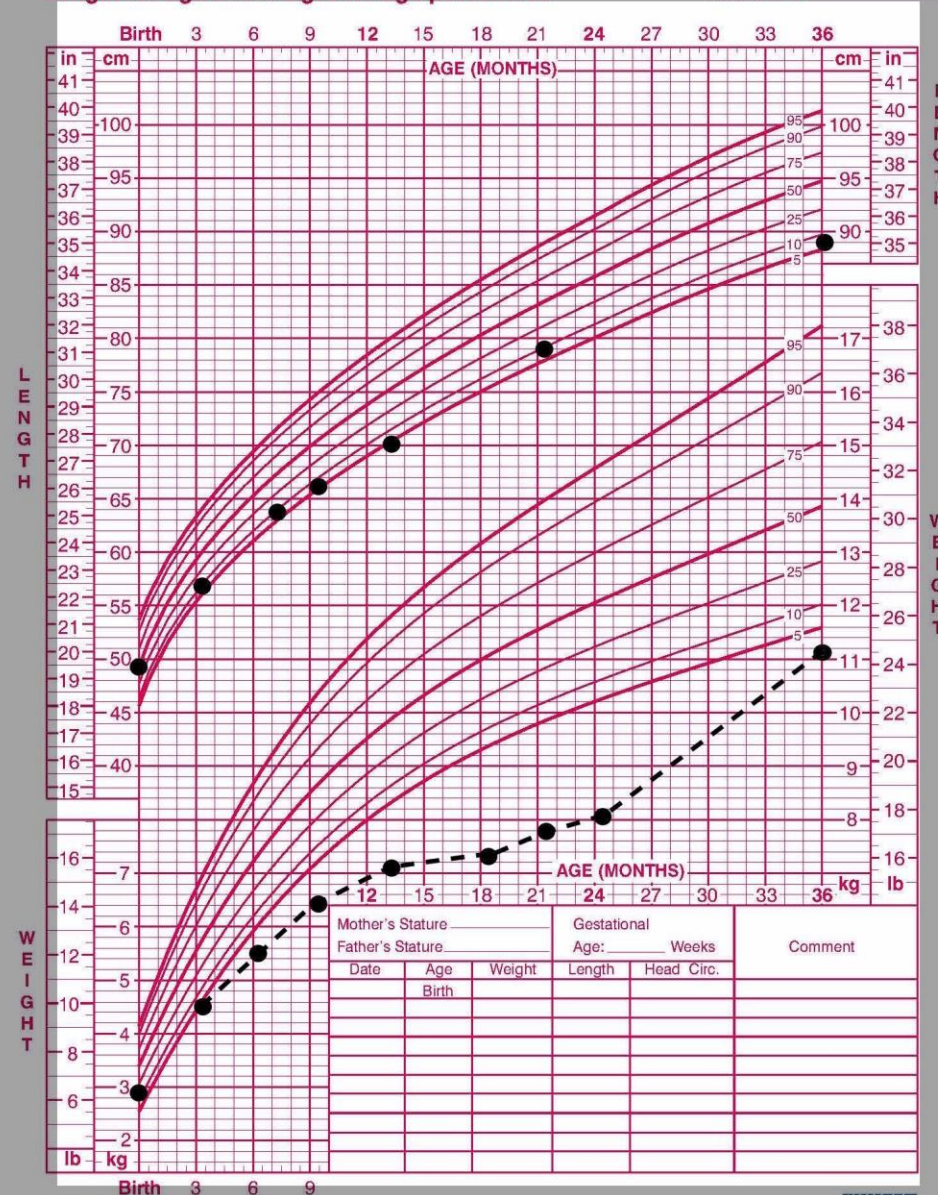
¿Es Talla Baja?

- Sí
- No

Birth to 36 months: Girls
Length-for-age and Weight-for-age percentiles

NAME _____

RECORD # _____



Published May 30, 2000 (modified 4/20/01).
SOURCE: Developed by the National Center for Health Statistics in collaboration with the National Center for Chronic Disease Prevention and Health Promotion (2000).
<http://www.cdc.gov/growthcharts>



Recolección de datos antiguos

RNT GEG (dato bien registrado)

Además macrocefalia congénita, no evaluada: dato no registrado

The image shows a medical form for a newborn, titled "RECIBEN NACIDO". The form contains various fields for recording birth data. Handwritten entries include:

- SEXO: M (checked)
- PESO AL NACER: 4019 g.
- TALLA: 51 cm
- PER. CEF: 39 cm (highlighted with a red box)
- EDAD POR EX. FISICO: 39 Semana
- APGAR 1º minuto: 09
- APGAR 5º minuto: 10
- REANIM. RESP.: No (checked)
- DESCRIPCIÓN PLACENTA Y CORDON: Peso Placenta 600 g., Long. Cordón NIE.

The form also includes checkboxes for "MUERTE INTRAUT.", "EPISIOTAMIA", "DESGARROS", "ALUMBRAMIENTO", "REVISION INSTRUMENTAL", "EXAMEN FISICO", and "ALOJAMIENTO CONJUNTO".

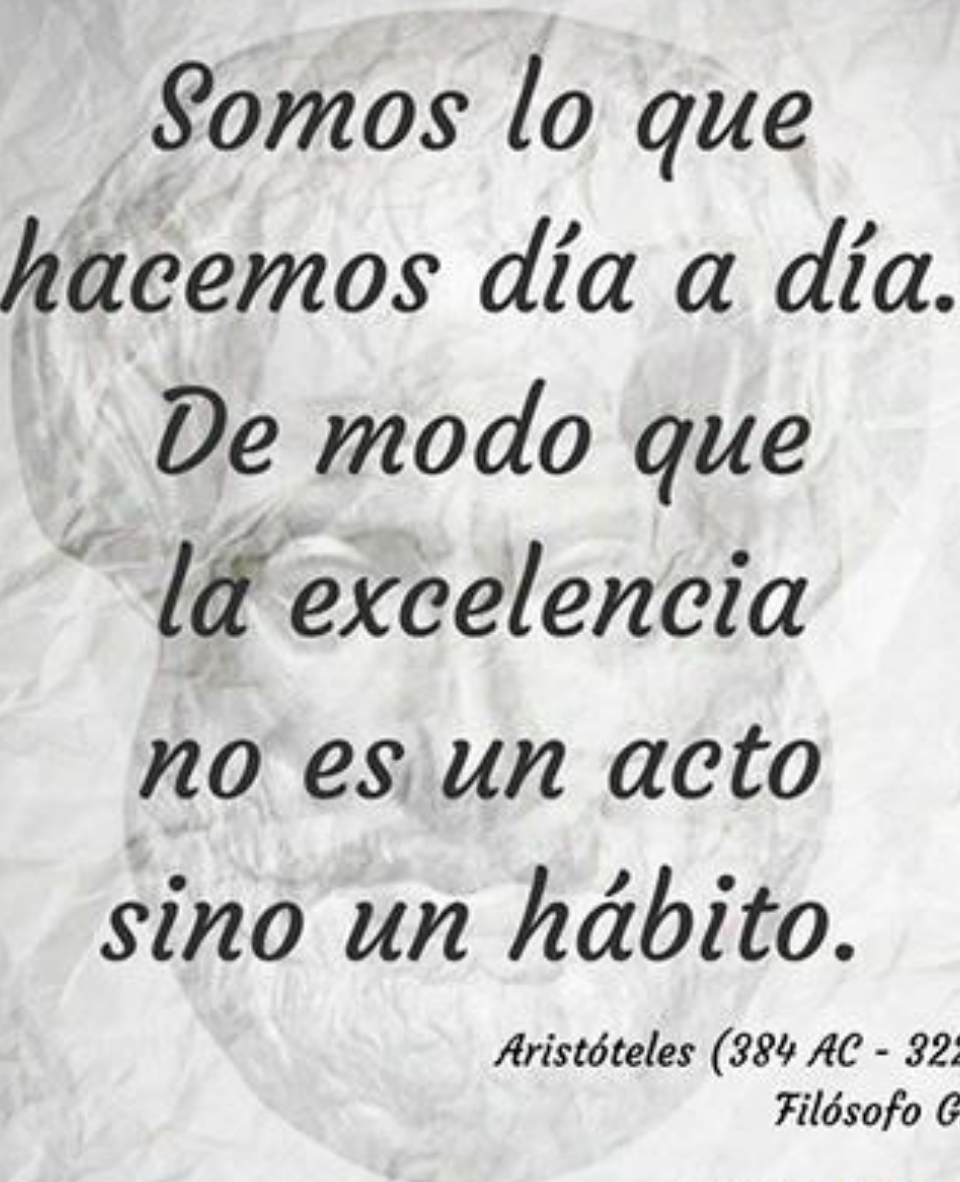
Reportar casos clínicos ***mejora nuestra práctica clínica***

- ✓ **Priorización de lo realmente relevante**
- ✓ **Objetivar los datos – Fundamentar lo afirmado**
- ✓ **Mejora la obtención de datos y su registro en ficha**

Para qué reportar casos

Para qué investigar

- 1.- Para beneficio del(os) paciente(s)**
 - 2.- Para beneficio de otros colegas**
 - 3.- Para contribuir al conocimiento médico o científico**
-
- Para beneficios a su Institución**
 - Para beneficios personales: CV, carrera, postulaciones, etc.**
 - Para un aprendizaje personal**



*Somos lo que
hacemos día a día.
De modo que
la excelencia
no es un acto
sino un hábito.*

*Aristóteles (384 AC - 322 AC)
Filósofo Griego*

JERONICALAFELL
www.jeronicalafell.com