

**PRODIAGNOSIS**

**Revista del Grupo Iberoamericano de Mejora de  
Diagnóstico/Revista do Grupo Ibero-americano de  
Melhoria de Diagnóstico**

**AÑO II. Número 1. Enero 2019**

**ANO II. Número 1. Janeiro 2019**

## EDITORIAL

### Dar un espacio al paciente: ¿todavía estamos hablando de esto?

Cuando acudimos a realizar cualquier gestión como ir al banco o al mercado, lo que queremos es que quien esté al otro lado de la ventanilla considere nuestras particularidades, una tarjeta de crédito nueva pero contactless, unas manzanas rojas pero de tacto duro al comer, un mecánico que nos haga caso sobre ese ruido no habitual que se ha presentado en nuestro coche. Esta forma de actuar favorece la seguridad y la satisfacción de nuestra decisión y además permite sacar a la luz detalles no frecuentes que pueden ser la clave para un resultado óptimo. En la práctica clínica debemos tener la misma actitud permitiendo a los pacientes que se expresen con sus propias palabras, dedicando un tiempo suficiente a escuchar y aceptando incluso que hagan sus propias interpretaciones del problema clínico, aunque en muchas ocasiones nos parezca que no hay una base científica en estos razonamientos.

No debemos olvidar que la Medicina intenta ser la respuesta no mágica al sufrimiento humano, pero al mismo tiempo debemos admitir que en la complejidad del cerebro reside una parte no bien conocida o estudiada, el mundo de las emociones, al que se le debe dar salida en la relación entre persona enferma y el profesional sanitario que le atiende.

### Dê um espaço para o paciente: ainda estamos falando sobre isso?

Quando fomos fazer qualquer gestão como ir ao banco ou do mercado, o que queremos é que quem está do outro lado da janela considerar as nossas particularidades, um novo cartão de crédito “contactless”, maçãs vermelhas, o um mecânico para esse ruído incomum que foi apresentado em nosso carro. Esse modo de agir favorece a segurança e a satisfação de nossa decisão e também permite trazer à luz detalhes incomuns que podem ser a chave para um bom resultado . Na prática clínica, devemos ter a mesma atitude, permitindo que os pacientes se expressem em suas próprias palavras, gastando tempo suficiente ouvindo e até mesmo aceitando que fazem suas próprias interpretações do problema clínico, embora em muitos casos pareça que não há base científico nesses raciocínios.

Não devemos esquecer que a medicina tenta ser a resposta não-mágica ao sofrimento humano, mas ao mesmo tempo devemos admitir que na complexidade do cérebro reside uma parte não bem conhecida ou estudada, o mundo das emoções, que deve ser dado na relação entre o doente e o profissional de saúde que o trata.

Autor: Lorenzo Alonso

Un año de actividad de la web de PRODIAGNOSIS / Um ano de atividade da web PRODIAGNOSIS



## One Year Foro Osler Web page

[www.prodiagnosis.org](http://www.prodiagnosis.org)

Spain	2,635
Mexico	742
Argentina	581
United States	518
Colombia	477
France	338
Peru	281
Chile	267
Brazil	209
Ecuador	187

Sesiones 7.561	Usuarios 6.393	Páginas vistas 11.288
Tasa de rebote 85,11%	Búsqueda orgánica... 3.646	Páginas/sesión 1,49

## **CONCURSO DE DIAGNÓSTICO**

**BASES:** Se hará en esta Revista una pregunta sobre un diagnóstico como un puzzle y se pedirá la respuesta que puede remitirse por correo electrónico a ; [xaalcarr@gmail.com](mailto:xaalcarr@gmail.com) Si hubiera varios acertantes se extraerá una persona por azar.

## **CONCURSO DE DIAGNÓSTICO**

**BASES:** Uma pergunta sobre um diagnóstico como um quiz será feita neste Diário e a resposta que pode ser enviada por e-mail será solicitada: [xaalcarr@gmail.com](mailto:xaalcarr@gmail.com) Se houver vários vencedores, uma pessoa será sorteada por acaso.

## PREGUNTA DEL CONCURSO (sólo una cierta)

Elija unas siglas que definen a una enfermedad que comienza en la infancia temprana con dificultad para caminar debido a un trastorno motor con espasticidad. Tambien puede haber incontinencia urinaria. En ocasiones hay ataxia.

- .HLA
- .PPT
- .KLM
- .KIF1A
- .CPCP

## EXOMA: Qué es y para qué sirve

De Wikipedia:

El **exoma** es la parte del **genoma** formado por los **exones**, es decir, las partes codificantes de los **genes** que formarán parte del **ARN mensajero** maduro y, al ser éste traducido por la maquinaria celular, darán lugar a las **proteínas**. Es la parte funcional más importante del genoma y la que contribuye en mayor medida al **fenotipo final** de un **organismo**.

Aproximadamente, corresponde al 1.5% del genoma humano. Se conocen más de 5.000 enfermedades monogénicas, pero sólo se conocen la mitad de los genes asociados a ellas. En el exoma se encuentran el 85% de estos genes.

Este exoma puede ser “enriquecido” para mejorar el análisis. Con las técnicas actuales de análisis genético es posible detectar mutaciones

## PREGUNTA DO CONCURSO (so uma certa)

Escolha um acrônimo que defina uma doença que começa na primeira infância com dificuldade para andar devido a uma desordem motora com espasticidade. Também pode haver incontinência urinária. Às vezes há ataxia.

- .HLA
- .PPT
- .KLM
- .KIF1A
- .CPCP

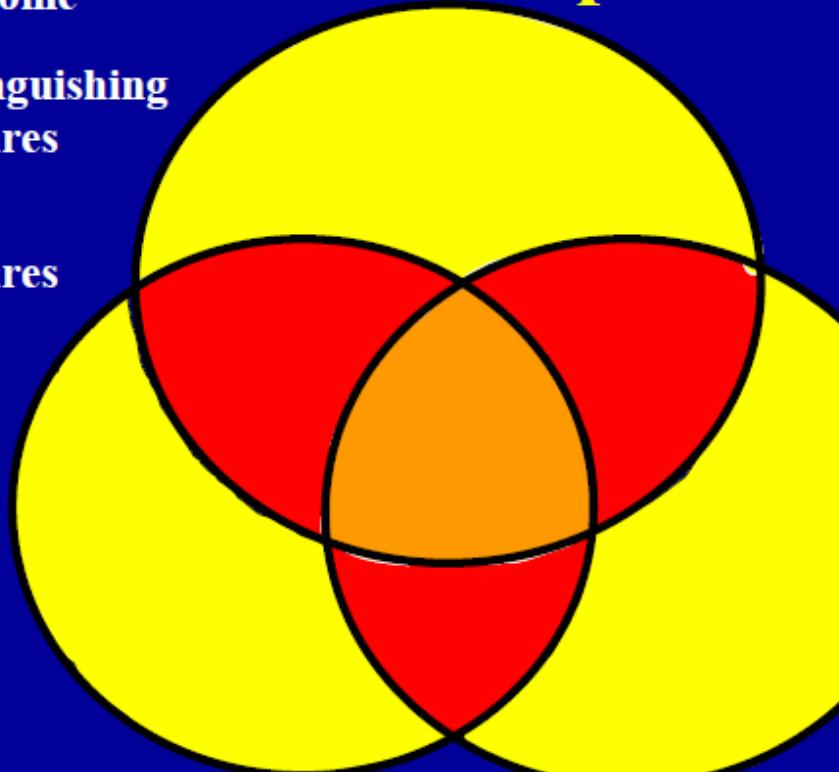
## EXOMA: O que é e para que é usado?

O exoma é a parte do genoma formado pelos exons, isto é, as partes codificantes dos genes que farão parte do RNA mensageiro maduro e, como é traduzido pela maquinaria celular, eles darão origem às proteínas. É a parte funcional mais importante do genoma e a que mais contribui para o fenótipo final de um organismo.

Aproximadamente, corresponde a 1,5% do genoma humano. Mais de 5.000 doenças monogênicas são conhecidas, mas apenas metade dos genes associados a elas são conhecidas. No exoma, 85% desses genes são encontrados

# Compare and Contrast Illness Scripts

- Syndrome
- Distinguishing Features
- Key Features



De una presentación de la Profesora Catherine Lucey. Como diferenciar cuadros clínicos dentro de un mismo síndrome o patrón.

De uma apresentação da professora Catherine Lucey. Como diferenciar quadros clínicos dentro da mesma síndrome ou padrão.



Paciente que comienza con fiebre alta y escalofríos, acompañado de parálisis aguda de ambas extremidades inferiores. No antecedentes previos de enfermedad. No tomaba anticoagulantes.

**RAZONAMIENTO CLÍNICO:** Normalmente en cualquier servicio de urgencias lo primero en lo que se piensa es en un tumor que produce una compresión medular, un cuadro grave y en el que debe actuarse de forma inmediata. Sin embargo la peculiaridad de este caso es que la afectación es predominante entre los discos, lo que conocemos por discitis, y esto es propio de una infección. La posibilidad de un hematoma es mucho más remota, aunque podría plantearse si el paciente estuviera anticoagulado y se hubiera hecho una punción lumbar. La evolución fue favorable con recuperación de la motilidad y tratamiento antibiótico. La punción de la masa reveló la presencia de un absceso tuberculoso. Mensaje a recordar: DISCITIS , cuadro debido a infección que asienta en los discos y no en los cuerpos vertebrales como las neoplasias.

Paciente que começa com febre alta e calafrios, acompanhada por paralisia aguda de ambas as extremidades inferiores. Nenhuma história anterior de doença. Eu não estava tomando anticoagulantes.

**RACIOCINIO CLINICO::** Normalmente, em qualquer departamento de emergência, a primeira coisa que você pensa é um tumor que produz uma compressão da medula espinhal, uma condição séria e em que você deve agir imediatamente. No entanto, a peculiaridade deste caso é que a afetação é predominante entre os discos, o que conhecemos como discite, e isso é típico de uma infecção. A possibilidade de um hematoma é muito mais remota, embora possa ser considerada se o paciente estivesse anticoagulado e tivesse uma punção lombar. A evolução foi favorável com recuperação da motilidade e antibioticoterapia. A punção da massa revelou a presença de um abscesso tuberculoso. Mensagem para lembrar: DISCITIS, quadro devido a infecção que fica nos discos e não nos corpos vertebrais, como neoplasias.