

REPOSITORIO GENETICO DE CELULAS HUMANAS del NIGMS ELEMENTOS DE DATOS CLÍNICOS GENERALES

N.º de identificación de la muestra: _____ Diagnóstico: _____

Edad - al momento del diagnóstico: _____ Edad - al inicio de los síntomas: _____

Diagnosticado por: Especialista: _____

- Pediatra Genetista Médico de cabecera
 Medicina maternofoetal/Asesor genético (análisis prenatales)

Fenotipo (describa la dismorfología, las conductas y otras características clínicas que respalden el diagnóstico):

Dispositivos de asistencia: Ninguno Silla de ruedas Férula Aparato ortopédico Audífono
 Animal de servicio Dispositivo de comunicación/aprendizaje Otros: _____

Análisis citogenético (adjunte una copia de los resultados si están disponibles):

Cariotipo (nomenclatura ISCN actual): _____

Método de análisis (FISH, aCGH, etc.): _____

Análisis genético molecular (adjunte una copia de los resultados si están disponibles):

Genes analizados: _____

Alelo 1 _____ Alelo 2 _____

Método de análisis (PCR, técnica de Southern, secuenciación, etc.): _____

Análisis bioquímico (adjunte una copia de los resultados si están disponibles):

Enzimas/Niveles de actividad: _____

Otros estudios (imágenes, ECG, EEG, biopsia, patología, etc.) (adjunte copias de los resultados de los análisis):

Análisis/Resultado: _____

Análisis/Resultado: _____

Análisis/Resultado: _____

Tratamiento y manejo (marque todas las opciones que correspondan): Fisioterapia Terapia ocupacional

Psicoterapia Fonoaudiología

Medicamentos: _____

Cirugías: _____

Otros: _____

Añada o adjunte otra información relevante: _____
