

N.º de ident. de muestra: _____ **Diagnóstico:** _____

Edad - al diagnóstico: _____ **Edad - al inicio de 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 Ortodoncia Ortopedia Audífono Animal de servicio
 Dispositivo de comunicación/aprendizaje Otro: _____

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 todos los que correspondan*): Fisioterapia Terapia ocupacional

Psicoterapia Fonoaudiología

Medicamentos: _____

Cirugías: _____

Otros: _____

Añada o adjunte otra información relevante:
