

N.º de ident. de muestra: \_\_\_\_\_ Diagnóstico: \_\_\_\_\_

Edad - al diagnóstico: \_\_\_\_\_ Edad - al inicio de síntomas: \_\_\_\_\_

Diagnosticado por:  Especialista: \_\_\_\_\_

Pediatra  Genetista  Médico de cabecera  
 Medicina maternofetal/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: