

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: \_\_\_\_\_