



Ministério da Saúde
FIOCRUZ
Fundação Oswaldo Cruz



IFF
INSTITUTO NACIONAL
DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE | FERNANDES FIGUEIRA

Historia clínica del paciente

Fecha:

Nombre del paciente:

Número de Identificación Fiscal (CPF):

Tarjeta Nacional de Salud:

Fecha de nacimiento:

Teléfono:

Dirección:

Ciudad:

Estado:

Código postal:

DATOS DE LA MADRE

Nombre de la madre:

Correo electrónico:

Fecha de nacimiento:

Profesión:

DATOS DEL PADRE

Nombre del padre:

Correo electrónico:

Fecha de nacimiento:

Profesión:

DATOS DEL MÉDICO

Nombre del médico:

Correo electrónico:

Teléfono:



Ministério da Saúde
FIOCRUZ
Fundação Oswaldo Cruz



INSTITUTO NACIONAL
DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE | FERNANDES FIGUEIRA

¿Se ha realizado estudio cromosómico del paciente (cariotipo)? [] Sí [] No

Laboratorio:

Resultado:

¿Existe algún grado de parentesco entre los padres del paciente? [] Sí [] No

Historial de embarazo:

- Tiempo de gestación:
- ¿Fue difícil quedarse embarazada?
- ¿La madre tuvo algún problema de salud durante el embarazo?
- ¿Tuvo seguimiento médico prenatal?
- ¿Se detectaron anomalías durante la atención prenatal?
En caso afirmativo, ¿cuáles?

Historial familiar:

- ¿Hay casos similares en la familia?
- ¿Y con respecto a abortos espontáneos y malformaciones?
¿Hasta qué grado de parentesco?

Marque los detalles clínicos presentados por el paciente:

INFORMACIÓN CLÍNICA	SÍ	NO	SIN INFORMACIÓN
FETAL:			
1) Presentación pélvica	()	()	()
2) Actividad fetal reducida	()	()	()
3) Polihidramnios	()	()	()
CRECIMIENTO:			
1) Baja estatura	()	()	()
2) Retraso del crecimiento inicial	()	()	()
3) Obesidad central	()	()	()
CABEZA Y CUELLO:			
1) Dolicocefalia	()	()	()
2) Estrechamiento bitemporal	()	()	()
3) Ojos almendrados	()	()	()
4) Estrabismo	()	()	()
5) Fisuras palpebrales oblicuas	()	()	()
6) Labio superior fino	()	()	()
7) Boca de apariencia pequeña	()	()	()
8) Comisuras de la boca hacia abajo	()	()	()
9) Saliva reducida, gruesa y viscosa	()	()	()
10) Hipoplasia del esmalte dental	()	()	()
11) Caries dentarias tempranas	()	()	()
12) Apiñamiento dental y maloclusión	()	()	()
OJOS:			
1) Estrabismo	()	()	()
2) Nistagmo	()	()	()
3) Catarata	()	()	()
4) Hipopigmentación retinal	()	()	()
5) Hipoplasia foveal	()	()	()
6) Hipermetropía	()	()	()
7) Miopía	()	()	()



Ministério da Saúde

FIOCRUZ

Fundação Oswaldo Cruz



IFF

INSTITUTO NACIONAL
DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE | FERNANDES FIGUEIRA

VARIOS:			
1) Inestabilidade de la temperatura corporal	()	()	()
2) Umbral alto para soportar el dolor	()	()	()
3) Habilidad inusual con rompecabezas	()	()	()
RESPIRATORIO:			
1) Hipoventilación	()	()	()
2) Apnea obstructiva del sueño	()	()	()
3) Apnea central del sueño	()	()	()
GASTROINTESTINAL:			
1) Problemas de alimentación en la infancia	()	()	()
2) Reflujo gastroesofágico	()	()	()
3) Ausencia del reflejo nauseoso	()	()	()
GENITOURINARIO:			
1) Pene pequeño	()	()	()
2) Hipoplasia escrotal	()	()	()
3) Criptorquidia	()	()	()
4) Labios menores hipoplásicos	()	()	()
5) Clítoris hipoplásico	()	()	()
ESQUELÉTICO:			
1) Osteoporosis	()	()	()
2) Osteopenia	()	()	()
3) Escoliosis	()	()	()
4) Cifosis	()	()	()
5) Manos y pies pequeños	()	()	()
6) Manos estrechas con borde cubital recto	()	()	()
7) Clinodactilia	()	()	()
PIEL, UÑAS Y CABELLO:			
1) Hipopigmentación	()	()	()
2) Cabello rubio o cabello claro	()	()	()
3) Mechón delantero	()	()	()

Instituto Nacional de Saúde, da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira

Laboratório de Alta Complexidade (LACIFF)

Av. Rui Barbosa, 716, Flamengo, Rio de Janeiro(RJ),CEP 22250-020, Brasil

Tel.: +55 21 2554-1919 – +5521 2554-1967

<http://www.iff.fiocruz.br>

ENDÓCRINO:			
1) Hiperinsulinemia	()	()	()
2) Deficiência de GH	()	()	()
3) Hipogonadismo hipogonadotrópico	()	()	()
4) Diabetes mellitus (tipo 2)	()	()	()
VOZ:			
1) Habla nasal	()	()	()
2) Llanto débil o agudo en la niñez	()	()	()
COMPORTAMIENTO/ SALUD MENTAL:			
1) Hábito de hurgar en las heridas	()	()	()
2) Hábito de manipular la región anal	()	()	()
3) Problemas de conducta relacionados con la comida	()	()	()
4) Episodios de berrinche	()	()	()
5) Resistencia a cambios	()	()	()
6) Terquedad	()	()	()
7) Comportamientos obsesivos	()	()	()
8) Discurso perseverante	()	()	()
9) Trastorno obsesivo-compulsivo	()	()	()
10) Psicosis	()	()	()
11) Episodios de huida	()	()	()
SUEÑO:			
1) Somnolencia diurna excesiva	()	()	()
2) Despertarse temprano por la mañana	()	()	()
3) Despertarse por la noche para buscar comida	()	()	()

NEUROLÓGICO:			
1) Hipotonía neonatal severa que mejora con la edad	()	()	()
2) Reflejos de succión y deglución neonatales débiles	()	()	()
3) Deficiencia de la coordinación motora gruesa	()	()	()
4) Deficiencia de la coordinación motora fina	()	()	()
5) Discapacidad intelectual leve a moderada	()	()	()
6) Dificultades de aprendizaje	()	()	()
7) Mayor riesgo de convulsiones	()	()	()
8) Retraso global en el desarrollo	()	()	()
9) Problemas en la articulación del habla	()	()	()
10) Hiperfagia	()	()	()



Ministério da Saúde

FIOCRUZ

Fundação Oswaldo Cruz



IFF

INSTITUTO NACIONAL
DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE | FERNANDES FIGUEIRA

Descreva outros signos clínicos do paciente que sejam relevantes para o diagnóstico e que não tenham sido mencionados anteriormente:

Instituto Nacional de Saúde, da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira
Laboratório de Alta Complexidade (LACIFF)
Av. Rui Barbosa, 716, Flamengo, Rio de Janeiro(RJ), CEP 22250-020, Brasil
Tel.: +55 21 2554-1919 – +5521 2554-1967
<http://www.iff.fiocruz.br>

FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO LIBRE E INFORMADO PARA EL ANÁLISIS DE METILACIÓN (MS-HRM) PARA EL DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE PRADER-WILLI

*Todos los datos son obligatorios

Nombre del paciente:

Fecha de nacimiento:

Nombre del apoderado:

Documento de identificación del apoderado:

Relación de parentesco (entre apoderado y paciente):

PROCEDIMIENTOS UTILIZADOS

Se toma una muestra de sangre periférica en papel filtro para la extracción del ADN del paciente, del cual se analizará el patrón de metilación para el diagnóstico del síndrome de Prader-Willi.

POSIBLES RESULTADOS

El resultado del análisis del perfil de metilación se considera normal cuando es posible detectar la presencia de los alelos paterno y materno del gen SNRPN-SNURF. El perfil de metilación de individuos con síndrome de Prader-Willi muestra un cambio en el patrón, representado por la presencia de un solo pico relacionado con la temperatura de disociación del alelo materno (82C) y la ausencia del pico relacionado con el alelo paterno (78C).

COMPLICACIONES Y RIESGOS ESPERADOS DEL PROCEDIMIENTO

Puede presentarse dolor local, edema o enrojecimiento en la región del muestreo, que deberá presentar una incomodidad transitoria. Pero raramente se produce una infección.

BENEFICIOS DE LA PRUEBA MOLECULAR

Si la prueba muestra un cambio en el patrón de metilación, conocer este hecho puede ayudar al paciente, al apoderado y al médico a elegir el mejor tratamiento a adoptar. Si la prueba no muestra alteraciones, la evaluación clínica será primordial en la interpretación de ese resultado.



Ministério da Saúde

FIOCRUZ

Fundação Oswaldo Cruz



IFF

INSTITUTO NACIONAL
DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE | FERNANDES FIGUEIRA

IMPLICACIONES Y LIMITACIONES DE LA PRUEBA MOLECULAR

Hay implicaciones psicológicas, sociales, médicas, éticas y legales relacionadas con el resultado de esta prueba. El resultado del análisis del estado de metilación por HRM únicamente confirma el diagnóstico de Síndrome de Prader-Willi, pero no diferencia la etiología molecular (UPD, la delección y los defectos en el centro de *imprinting*).

Después de la lectura y aclaraciones:

1. Entiendo que se tomará una muestra de material biológico en papel filtro en un procedimiento de bajo riesgo. La muestra recolectada se utilizará para realizar la prueba de metilación para realizar el diagnóstico del síndrome de Prader-Willi de conformidad con la solicitud médica presentada durante el registro del examen.
2. Si la recuperación de material genético es insuficiente para hacerla prueba, se podrá solicitar una nueva toma de muestra.
3. Se realizará la prueba genética para la evaluación diagnóstica de condiciones de origen genético. Esta prueba complementa otras investigaciones clínicas y de laboratorio pertinentes.
4. Soy consciente de que los análisis realizados para el examen requerido son específicos de la enfermedad bajo sospecha y de ninguna manera garantizan mi salud en general, ni la de mis familiares o mis hijos, nacidos o no.
5. Al igual que otras pruebas de diagnóstico, las pruebas genéticas tienen limitaciones técnicas específicas, relacionadas con la metodología y ciertas condiciones clínicas, descritas en el informe de la prueba. Adicionalmente, los pacientes pueden presentar alteraciones no detectables por la técnica solicitada. Si el paciente ha sido sometido a un trasplante de médula ósea hace menos de seis meses, es importante mencionar tal hecho al médico solicitante, quien verificará la posibilidad de proceder con el examen, pues toque el material genético del donante puede estar presente en la muestra que se va a analizar, lo que puede interferir en la interpretación del resultado del propio paciente.

Instituto Nacional de Saúde, da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira
Laboratório de Alta Complexidade (LACIFF)

Av. Rui Barbosa, 716, Flamengo, Rio de Janeiro(RJ),CEP 22250-020, Brasil

Tel.: +55 21 2554-1919 – +5521 2554-1967

<http://www.iff.fiocruz.br>



Ministério da Saúde
FIOCRUZ
Fundação Oswaldo Cruz



IFF
INSTITUTO NACIONAL
DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE | FERNANDES FIGUEIRA

6. Los resultados son confidenciales, y el informe se pondrá a disposición del médico solicitante.

7. El informe se publica de acuerdo con el conocimiento científico actual. La interpretación de los datos y los resultados pueden cambiar en el futuro a medida que avance el conocimiento médico o mejoren las herramientas de análisis de datos.

DECLARACIÓN DEL APODERADO

Conversé sobre la prueba molecular para el diagnóstico del Síndrome de Prader-Willi, ocasión en la que tuve la oportunidad de hacer todas las preguntas que tenía y entendí las respuestas que me dieron. Me instruyeron acerca de la necesidad de firmar un consentimiento informado. Mi firma a continuación reconoce que he entendido completamente toda la información contenida en este documento.

Apoderado

Documento de identificación / CPF:

Fecha:

(OPCIONAL) Expreso mi deseo de participar de forma anónima en estudios de investigación, por lo que permito el uso de mi muestra de ADN, la cual puede almacenarse, y firmo a continuación:

Apoderado: _____ Fecha:

Documento de identificación:

Yo, Dr(a). _____, Número de la identificación del médico en el Consejo Regional de Medicina _____, país _____, estado _____, ciudad _____, declaro que he proporcionado la información detallada sobre esta prueba y he orientado al paciente acerca de sus resultados.

Firma del médico(a): _____ Fecha: _____

Instituto Nacional de Saúde, da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira
Laboratório de Alta Complexidade (LACIFF)
Av. Rui Barbosa, 716, Flamengo, Rio de Janeiro(RJ), CEP 22250-020, Brasil
Tel.: +55 21 2554-1919 – +5521 2554-1967
<http://www.iff.fiocruz.br>