



Centros Carter para la Investigación Cerebral en la Holoprosencefalia

Registro Internacional de Holoprosencefalia

Los **Centros Carter** han establecido el Registro Internacional de Holoprosencefalia (HPE, siglas en inglés) como una forma para crear una lista global de pacientes diagnosticados con Holoprosencefalia, no solamente en Estados Unidos, sino en todo el mundo. La Holoprosencefalia (HPE) es una condición médica no bien entendida. El Registro Internacional de HPE proporciona a los científicos investigadores un entendimiento más exacto del número de casos de HPE diagnosticados y sirve como un vehículo para recopilar información clínica para compartir con otros investigadores. También proporciona los medios para que las familias contacten a otras familias y permite a las familias recibir información sobre iniciativas de investigación potenciales, en las cuales ellas quisieran participar.

Aún si usted ha perdido a un niño diagnosticado con HPE, todavía pudiera registrar a su niño. Por favor, complete la forma de acuerdo a lo que su niño era capaz de hacer y sus limitaciones. Agradecemos la información de todos los pacientes con HPE.

CONSENTIMIENTOS:

Registrando a mi niño en el Registro Internacional de HPE de los Centros Carter, yo doy mi permiso para incluir mi apellido y dirección y la información clínica de mi niño en el Registro. (Su permiso para agregar la información de salud de su niño será agradecido, pero es completamente voluntario. Si usted decide no permitirnos agregar la información de salud de su niño al registro, no afectará la atención que se le proporcione en cualquiera de las Instituciones de los Centros Carter.)

Además yo doy mi permiso para:(Marque todo lo que aplique)

↑ Consentimiento de Lista de Correo: estar incluido en la lista de correo para artículos que contengan información pertinente a HPE.

↑ Consentimiento de Red Familiar: comparta el apellido de mi familia y dirección con otras familias afectadas con HPE y con proveedores de servicios.

↑ Consentimiento de Oportunidades de Investigación: recibir información del registro acerca de iniciativas de investigación potenciales relacionadas con HPE en las cuales yo pudiera o no participar.

↑ Consentimiento de Contacto de Investigación: proporcionar el apellido de mi familia y dirección a investigadores que requieran información del registro. Yo entiendo que esto pudiera traerme peticiones directas de investigadores para participación de mi familia en otros proyectos de investigación.

↑ Consentimiento de Radiología: tener información e imágenes del ultrasonido de mi niño, así como de TAC, o Resonancia Magnética (MRI) en una base de datos y compartirla con otros investigadores o usarla en presentaciones educacionales. Entiendo que el nombre de mi niño y su información personal será eliminada de todo lo que se comparta con otros.

Yo doy mi permiso para que la siguiente información sea compartida con otros investigadores. (Por favor, escoja sólo UNA)

↑ Información clínica solamente (NO el nombre y dirección)

↑ Nombre y dirección solamente (NO la información clínica)

↑ Información clínica Y nombre y dirección

No importa qué opción haya escogido, usted se reserva la opción de ponerse en contacto con los investigadores independiente y directamente. Usted pudiera cancelar este consentimiento de divulgación enviando un aviso por escrito a:

The Carter Centers for Brain Research in Holoprosencephaly

Texas Scottish Rite Hospital for Children

2222 Welborn St.

Dallas, TX 75219

Debbie Baldwin, B.S.
Research Assistant
214-559-7614* fax: 214-559-8447

Nancy J. Clegg, R.N.,PhD.
National HIPE Project Director
214-559-8411* fax: 214-559-8383

Registro Internacional de Holoprosencefalia de los Centros Carter

Fecha de Hoy: ___/___/___
Mes Día Año

Núm. de Registro (Para uso oficial solamente): _____

Nombre Completo del Paciente (primer/segundo/apellido): _____

Fecha de Nacimiento: : ___/___/___
Mes Día Año

Fecha de Defunción (si aplica): : ___/___/___
Mes Día Año

Lugar de Nacimiento (Ciudad/Estado/País): _____

Género Masculino Femenino

Origen Étnico: Negro/Africano-americano Hispano/Latino Otro: _____
 Asiático Nativo Americano
 Blanco/No hispano De las Islas del Pacífico

Dirección: _____ Núm. de Apartamento: _____

Ciudad _____ Estado _____ Código Postal _____ País _____

Teléfono de la Casa () _____

Fax () _____

Tel. del trabajo de la madre () _____

Tel. del trabajo del padre () _____

Correo electrónico: _____

Núm. de teléfono alterno: () _____

Nombre de la Madre Biológica (primer/segundo/apellido): _____

Fecha de Nacimiento: : ___/___/___
Mes Día Año

Fecha de Defunción (si aplica): : ___/___/___
Mes Día Año

Lugar de Nacimiento (Ciudad/Estado/País): _____

Nombre del Padre Biológico (primer/segundo/apellido): _____

Fecha de Nacimiento: : ___/___/___
Mes Día Año

Fecha de Defunción (si aplica): : ___/___/___
Mes Día Año

Lugar de Nacimiento (Ciudad/Estado/País): _____

Nombre del Tutor Legal (primer/segundo/apellido): _____

Relación con el paciente: Padre Biológico Padre Adoptivo Padre de Acogida Abuelo
 Miembro de Familia Otro _____

Nombre de Contacto Alterno: _____ Teléfono: () _____

Relación con el paciente: _____

Lenguaje Principal Hablado en el Hogar: _____

DIAGNÓSTICOS Y PRUEBAS

1. ¿El diagnóstico de Holoprosencefalia de su niño ha sido confirmado con una escáner cerebral?

- Sí
- No
- No estoy seguro

Si su contestación es sí, marque todos los tipos de escáner que su niño ha tenido:

- Tomografía Computadorizada (“CT”, siglas en inglés)
- Imagen de Resonancia Magnética (“MRI”, siglas en inglés)
- Ultrasonido Craneal
- Imagen de Resonancia Magnética Prenatal
- Ultrasonido Prenatal
- Autopsia

2. ¿Qué tipo de Holoprosencefalia tiene su niño?

- Alobular (Alobar)
- Semilobular (Semilobar)
- Lobular (Lobar)
- Variante Ínter-hemisférica Mediana (MIH) (Middle Interhemispheric Variant)
- Inseguro

3. ¿Cuándo fue diagnosticado su niño con Holoprosencefalia?

- Durante el embarazo
- Durante el primer mes después de nacer
- Antes del primer año de edad
- Después del primer año de edad
- Inseguro

4. ¿Le han hecho a su niño pruebas de cromosomas?

- Inseguro
- No
- Sí → Resultados normales
- Esperando por los resultados
- Resultados anormales → describa, por favor: _____

5. ¿Le han hecho a su niño la prueba de genética para Holoprosencefalia?

- Inseguro
- No
- Sí → Resultados normales
- Esperando por los resultados
- Resultados anormales → SHH
- ZIC2
- SIX3
- TGIF
- Otro _____
- Se desconoce

PROBLEMAS MÉDICOS

6. ¿Tiene su niño alguna deformidad en la cara o en la cabeza?

- No tiene deformidades
- Cabeza pequeña (microcefalia)
- Labio hendido _____
- Paladar hendido _____
- Nariz (un solo hueco nasal, nariz plana, etc.) _____
- Dientes (un solo incisivo, le faltan dientes, etc.) _____
- Ojos (muy juntos, muy apartados, le falta un ojo o tiene uno en el medio) _____
- Orejas (muy bajitas, están ausentes, etc.) _____
- Otra deformidad facial: por favor, describa _____

7. ¿Tiene su niño hidrocefalia (agua adicional en el cerebro)?

- Inseguro
- No
- Sí → ¿Tiene su niño una válvula o derivación en la cabeza? Sí No

8. ¿Alguna vez su niño ha tenido convulsiones/ataques/epilepsia?

- Inseguro
- No
- Ocasionalmente (menos de 3 convulsiones en su vida)
- Algunas veces (más de 3 convulsiones en su vida)
- Frecuente (difícil de controlar)

→ ¿Alrededor de cuántas convulsiones tiene su niño por ____ día/ ____ semana/ ____ mes

→ ¿Cuál fue la fecha aproximada de la última convulsión de su niño? _____

¿Ha tomado o actualmente está su niño tomando medicamento para controlar las convulsiones?

- No → nunca ha tomado medicamento para convulsiones
- Sí → tomó medicamento en el pasado, pero ahora no.
Nombre(s) de(los) medicamento(s): _____
- Sí → está actualmente tomando medicamento para convulsiones.
Nombre(s) de(los) medicamento(s): _____

Por favor, describa cualquier otro tratamiento para convulsiones:

- Estimulador del Nervio Vago (“VNS”, siglas en inglés)
- Dieta cetogénica
- Otro: _____

9. ¿Ha sido su niño diagnosticado con Diabetes Insípida?

- Inseguro
- No
- Sí → Manejada con dieta y líquidos
- Manejada con medicamento y los niveles de sodio están bien controlados
- Manejada con medicamento, pero los niveles de sodio NO están bien controlados

10. **¿Ha sido su niño diagnosticado con deficiencia en la hormona de crecimiento?**

- Inseguro
- No
- Sí → No necesita medicamentos
- Recibe medicamento para el reemplazo de hormona

11. **¿Ha sido su niño diagnosticado con deficiencia en la hormona Cortisol?**

- Inseguro
- No
- Sí → No necesita medicamentos
- Recibe medicamento para el reemplazo de hormona

12. **¿Ha sido su niño diagnosticado con problemas de tiroide?**

- Inseguro
- No
- Sí → No necesita medicamentos
- Recibe medicamento para el reemplazo de hormona

13. **¿Tiene su niño problemas de alimentación?**

- No
- Alguna dificultad tragando o masticando
- Tiene tubo de alimentación

14. **¿Tiene su niño problemas para dormir?**

- No
- Sí → Problemas ocasionales, pero no necesita medicamento
- Requiere medicamento—responde bien al mismo
- Problemas severos para dormir, pero el medicamento no le ayuda

DESARROLLO

15. **¿Cuándo nació su niño?**

- Término completo (por lo menos, 37 semanas de gestación)
- Prematuro (menos de 37 semanas de gestación) → ¿Alrededor de cuántas semanas se adelantó? ____

16. **¿Cuál es la edad actual de su niño?** ____ semanas / ____ meses / ____ años

17. **¿Tiene su niño retrasos en el desarrollo?**

- Sí
- No

18. **¿Qué puede hacer su niño? (Marque todas las que apliquen)**

- Camina independientemente
- Camina con la ayuda de equipos (muletas, andador)
- Camina con la ayuda de los padres
- Se puede poner de pie independientemente
- Se puede poner de pie con apoyo, cruza apoyándose de los muebles
- Gatea
- Se sienta independientemente
- Se voltea
- Ninguna de las anteriores

19. ¿Cómo puede su niño alcanzar o sostener objetos? (Marque todas las que apliquen)

- Normal para su edad
- Es capaz de transferir objetos de una mano/ponerlos en la otra
- Es capaz de alcanzar objetos y retenerlos
- Es capaz de golpear los objetos
- Es capaz de sostener objetos cuando se los ponen en las manos
- Ninguna de las anteriores

20. ¿Puede su niño hablar? (Marque todas las que apliquen)

- Normal para su edad
- Habla en oraciones
- Palabras sencillas
- Sonidos de consonantes (“ma-má”, “da-da”, “ba-ba”, etc.)
- Sonidos de vocales (“sonidos de bebé” o “balbuceando”)
- Ninguna de las anteriores

21. ¿Tiene su niño problemas motores? (Marque todas las que apliquen)

- Ningún problema motor
- Problemas de equilibrio o coordinación
- Tono muscular aumentado (hipertonía), espasticidad, distonía
- Tono muscular bajo (hipotonía), músculos flexibles o débiles

22. ¿Recibe su niño tratamiento para los problemas motores?

- No
- Sí: (marque todas las que apliquen)
 - Terapia Física/Ocupacional
 - Soportes o férulas
 - Inyecciones de Botox
 - Cirugía
 - Bomba de Baclofén
 - Medicamentos (mencione) _____
- Otro: _____

23. ¿Ha sido su niño diagnosticado con algún otro síndrome adicional/condición médica/malformación?

- No
 - Sí: (por favor, mencione) _____
- _____
- _____

HISTORIAL DE LA FAMILIA

24. ¿Hay alguien más en la familia que padece de retraso en el desarrollo, anormalidades faciales (paladar/labio hendido, ojos muy juntos, un solo diente frontal), problemas endocrinos (hormonas), anormalidades de cromosomas, mutación genética o abortos espontáneos frecuentes, etc.?

No

Sí → Relación con el niño: _____ problema: _____

(use todo el espacio que sea necesario para mencionar los miembros de la familia y los problemas)

OTRO

25. ¿Hay alguna otra información o preocupación que a usted le gustaría compartir con nosotros?

Muchas gracias por compartir la información acerca de su niño con los Centros “Carters” para la Investigación Cerebral en la Holoprosencefalia