

## REPOSITORIO GENETICO DE CELULAS HUMANAS del NIGMS ELEMENTOS DE DATOS CLÍNICOS SOBRE ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

N.º de identificación de la muestra: \_\_\_\_\_ Cariotipo (nomenclatura ISCN actual): \_\_\_\_\_

Método de análisis (FISH, aCGH, etc.): \_\_\_\_\_

Edad al momento del diagnóstico: \_\_\_\_\_ Edad al inicio de los síntomas: \_\_\_\_\_

Diagnosticado por:  Genetista  Asesor genético  Medicina maternofoetal/obstetra  Pediatra  
 Médico de cabecera  Especialista: \_\_\_\_\_

### Información clínica (Marque todas las opciones que correspondan).

#### **Embarazo:**

- Análisis de suero materno anormal  Edad materna avanzada  Anomalía fetal (indique a continuación)  
 Restricción del crecimiento intrauterino  Oligohidramnios  Polihidramnios  Translucencia nucal aumentada  
 Higroma quístico  Hidropesía (desconocida o infección)  Cordón umbilical de dos vasos  
 Parto prematuro: \_\_ semanas  Embarazo anterior afectado  
 Otros: \_\_\_\_\_

#### **Neurológicos:**

- Circunvoluciones anómalas (lisencefalia)  Agenesia del cuerpo calloso  Ataxia  Hipoplasia cerebelosa  
 Parálisis cerebral infantil  Corea  Malformación de Dandy Walker  Movimientos fetales reducidos  
 Distonía  Holoprosencefalia  Hidrocefalia  Hipotonía  Anomalía congénita del tubo neural  
 Convulsiones  Espasticidad  Anomalía cerebral estructural  
 Ventriculomegalia  
 Otros: \_\_\_\_\_

#### **Craneofaciales:**

- Labio leporino  Fisura palatina  Coloboma  Craneosinostosis  Rasgos faciales dismórficos  
 Malformación de la oreja  Hemangioma  Microsomía hemifacial  Hipertelorismo  Hipotelorismo  
 Macrocefalia: \_\_ cm  Microcefalia: \_\_ cm  Micrognacia  Plagiocefalia  
 Otros: \_\_\_\_\_

#### **Cutáneos:**

- Hiperpigmentación  Hipopigmentación  Otros: \_\_\_\_\_

#### **Aparato locomotor:**

- Acromegalia  Anomalía de los brazos  Braquidactilia (dedos de las manos o de los pies)  Clinodactilia  
 Contracturas  Pie zambo  Anomalía de las piernas  Mesomelia  Micromelia  Polidactilia (dedos de las manos o de los pies)  
 Rizomelia  Escoliosis  Sindactilia (dedos de las manos o de los pies)  Anomalía vertebral  
 Displasia ósea  
 Otros: \_\_\_\_\_

#### **Cardíacos:**

- Atresia de la válvula aórtica  Comunicación interauricular  Defecto del tabique auriculoventricular  
 Coartación aórtica  Dextrocardia  Doble salida del ventrículo derecho  Anomalía de Ebstein  
 Foco intracardíaco ecogénico  Hemicardio izquierdo hipoplásico  Hemicardio derecho hipoplásico  
 Interrupción del arco aórtico  Atresia (de válvula) pulmonar  Estenosis supra valvular aórtica  
 Transposición de los grandes vasos  Tétrada de Fallot  Tronco arterioso  Comunicación interventricular  
 Otros: \_\_\_\_\_

## REPOSITORIO GENETICO DE CELULAS HUMANAS del NIGMS ELEMENTOS DE DATOS CLÍNICOS SOBRE ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS

### **Pulmonares:**

- Malformación adenomatoide quística congénita Hernia diafragmática Eventración del diafragma  
Derrame pleural Secuestro pulmonar  
Otros: \_\_\_\_\_

### **Gastrointestinales:**

- Ausencia del estómago Atresia rectal Atresia duodenal Foco ecogénico Atresia esofágica  
Gastrosquisis Hepatosplenomegalia Enfermedad de Hirschsprung Íleo meconial Onfalocele  
Estenosis pilórica Fístula traqueoesofágica  
Otros: \_\_\_\_\_

### **Genitourinarios:**

- Genitales ambiguos Criptorquidia Hidronefrosis Hipospadias Malformación de los riñones  
Megavejiga Riñones poliquísticos Agenesia renal Obstrucción uretral  
Otros: \_\_\_\_\_

### **Crecimiento/desarrollo:**

- Retraso del crecimiento Retraso de la motricidad fina Retraso de la motricidad gruesa  
Crecimiento excesivo Baja estatura Retraso del habla  
Otros: \_\_\_\_\_

### **Cognitivos/Conductuales:**

- Autismo Discapacidad del aprendizaje Retraso mental: \_\_\_\_ (CI/ID) Trastorno negativista desafiante  
Trastorno obsesivo compulsivo Retraso generalizado del desarrollo  
Otros: \_\_\_\_\_

*Describe otras dismorfologías, conductas y características clínicas:* \_\_\_\_\_

---

---

---

---

---

---