



## 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 alternativo: ( ) \_\_\_\_\_

**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 Alternativo: \_\_\_\_\_ 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 Inter-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**