

BTIN (CDIEN)

CENTRO DE DIAGNÓSTICO MOLECULAR E INVESTIGACIÓN DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS.

Centro perteneciente a la Fundación para Investigaciones Neurológicas (FIN)

DATOS DEL SOLICITANTE (Médico)

| | | |
|--------------------|------------|-------|
| Nombre: | Apellidos: | |
| | Hospital: | |
| Población: | Dirección: | C.P.: |
| Provincia: | | Tlf.: |
| Correo electrónico | NIF: | |

DATOS DEL PACIENTE O DONANTE DE LA MUESTRA

| | | |
|----------------------------|------------|-------|
| Nombre: | Apellidos: | |
| Población: | Dirección: | C.P.: |
| Fecha de nacimiento: | | |
| Provincia: | | Tlf.: |
| Diagnóstico de presunción: | | |

DATOS DE LA MUESTRA

| Tipo de muestra | Fecha extracción | Advertencias especiales |
|-----------------|------------------|-------------------------|
| | | |

DATOS SOBRE LA ENFERMEDAD DEL PACIENTE

Edad de inicio:

Edad en el momento del diagnóstico:

¿Presenta antecedentes familiares?:

DATOS DE INTERÉS SOBRE ANTECEDENTES FAMILIARES

Padre:

| | |
|--|-------------------------|
| Nombre: | Apellidos: |
| Edad actual: | Edad de fallecimiento: |
| Causa de la muerte: | Otros problemas médicos |
| Provincia: | |
| ¿Existe sospecha clínica de que padece la misma enfermedad que el propositus (persona sobre la que se solicita el estudio)? <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No | |

Madre:

| | |
|--|-------------------------|
| Nombre: | Apellidos: |
| Edad actual: | Edad de fallecimiento: |
| Cusa de la muerte: | Otros problemas médicos |
| Provincia: | |
| ¿Existe sospecha clínica de que padece la misma enfermedad que el propositus? <input type="checkbox"/> Si <input type="checkbox"/> No | |

Hermanos:

| Nombre | Edad | Enfermedades conocidas | ¿Presenta la misma enfermedad del propositus? | Fecha y causa de la muerte. |
|--------|------|------------------------|---|-----------------------------|
| | | | | |
| | | | | |
| | | | | |
| | | | | |
| | | | | |
| | | | | |
| | | | | |
| | | | | |

Hijos:

| Nombre | Sexo | Edad | Enfermedades conocidas | ¿Presenta la misma enfermedad del propositus? | Fecha y causa de la muerte. |
|--------|------|------|------------------------|---|-----------------------------|
| | | | | | |
| | | | | | |
| | | | | | |
| | | | | | |
| | | | | | |
| | | | | | |
| | | | | | |

Dibujar en el recuadro siguiente un esquema del árbol familiar si procede:

Otras preguntas de interés:

¿Existen otros antecedentes vía paterna o materna? Indicar cual

¿Existen sospechas de consanguinidad o endogamia (matrimonios entre familiares o progenitores de la misma localidad)?

PRUEBA SOLICITADA

(Marcar con una X)

- Gen *ApoE*
- Gen *Tau* (exones 1,9 10, 11, 12, 13) Taupatías
- Gen *Notch3* (exones 2, 3, 4, 5, 6, 8, 11, 14, 18, 19, 20, 22, 23.) (CADASIL)
- Genes *Ps1* y *Ps2* (Alzheimer familiar)
- Gen de la progranulina
- Gen *Park 1*
(Ala30Pro,Ala53Thr,Glu46Lys)
- Gen *Park 2*
- Gen DJ1 (Park7)
- Gen LRRK2 (Dardarina Park8) (Mutación G2019S)
- Gen PINK 1 (Park6) (mutación G309D)
- Gen *Pank 2* (Pantoteinato kinasa 2) (Hallervorden-Spatz)
- Gen *DRPLA*
- Gen *DYT1* (Distonía de torsión idiopática)
- Gen *GCHI* (Distonía que responde a la levodopa)
- Gen *IT15* (Corea de Huntington)
- Gen *DHTR* (Enfermedad de Kennedy SBMA)
- Gen *FRDA* (Ataxia de Friedreich)
- Genes *SCA1, 2, 3, 6, 7, 8, 12 y 17* (Ataxias dominantes)
- Gen *SOD* (ELA)
- Gen de la transtiretina (Amiloidosis)
- Gen PMP22 (Charcot-Marie-Tooth 1 A/Parálisis por presión)
- Genes TSC1 y TSC2 (Esclerosis tuberosa)
- Niveles de proteína Tau y Beta-amiloide en LCR
- Detección de virus herpes en LCR mediante PCR a tiempo real.

Todos lo datos comprendidos en este formulario son confidenciales y serán tratados como tales en nuestra institución. Esta información se volcará en nuestras bases de datos, cuyo uso es exclusivo de esta institución. Las muestras serán numeradas para conservar su anonimato. Todas las muestras serán manejadas únicamente por nuestro personal.