Fundación Inv-Dup 15Q

Cuestionario HPO de características Clínicas de pacientes con duplicación 15q

Dicho cuestionario ha sido elaborado teniendo en cuenta los aspectos clínicos más comunes descritos en estos pacientes según la bibliografía consultada. Marcar con una X aquellos signos/síntomas que presente el paciente, y por favor especifique lo más claro posible aquellos hallazgos no codificados en el cuestionario.

Nombre Apellidos
Fecha de Nacimiento (dd/mm/aa) Sexo(F/M)
Dirección
Teléfono de Contacto. email:
Procedencia
Datos Médico de contacto
Nombre y Apellidos Teléfono
email

Crecimiento

Al nacimiento (edad gestacional):
Peso (g/percentil):
Talla (cm/percentil):
PC (cm/percentil)

A la edad de
Peso (Kg/percentil):
Talla (cm/percentil):
PC (cm/percentil):

☐ **HP: 0000256 Macrocefalia**

☐ **HP: 0000252 Microcefalia**

☐ **HP: 0004322 Talla baja**

☐ **HP: 0001508 Retraso en el medro**

☐ **HP: 0001510 Retraso de crecimiento**

☐ **HP: 0001511 Retraso Crecimiento Intrauterino**

☐ **HP: 0001513 Obesidad**

Describa otras alteraciones del crecimiento no indicadas lo más exacto posible para poder codificarlas correctamente:

Dismorfias faciales

☐ **HP: 0007930 Pliegues epicánticos prominentes**

☐ **HP 0000431 Puente nasal ancho**

☐ **HP: 0000455 Punta nasal ancha**

☐ **HP: 0000369 Orejas de implantación baja**

☐ **HP: 0000368 Orejas de implantación baja y rotadas posteriormente**

☐ **HP: 0010804 Bermellón labial con forma de V invertida que deja ver los dientes**

☐ **HP: 0040079 Dentición irregular**

☐ **HP: 0000154 Boca ancha**

☐ **HP: 0000218 Paladar alto**

☐ **HP: 0000175 Fisura del paladar**

Describa otras dismorfias faciales no indicadas lo más exacto posible para poder codificarlas correctamente:

Desarrollo y psiquismo

Antecedentes Madurativos (edad)

Sonrisa Social	Sedestación
Marcha sin apoyo	Control de esfínteres

☐ **HP: 0001263 Retraso global del desarrollo**

☐ **HP: 0001270 Retraso motor**

☐ **HP: 0010862 Retraso del desarrollo motor fino**

☐ **HP: 0001249 Discapacidad Intelectual**

- Leve
- Moderada
- Grave

☐ **HP: 0000750 Retraso del lenguaje**

- No lenguaje
- Balbuceo
- Palabras
- Construcción frases

☐ **HP: 0000717 Autismo**

☐ **HP: 0000718 Comportamiento agresivo**

☐ **HP: 0000733 Estereotipias**

☐ **HP: 0000752 Hiperactividad**

☐ **HP: 0008762 Comportamiento compulsivo repetitivo**

☐ **HP: 0100738 Conducta alimenticia anormal**

☐ **HP: 0100851 Comportamiento afectivo anómalo**

Neurológico

☐ **HP: 0001251 Ataxia**

☐ **Epilepsia, describir tipo de crisis, para poder codificar correctamente**

Especificar el Tratamiento:

Neuromuscular

☐ **HP: 0001252 Hipotonía**

☐ **HP: 0001276 Hipertonía (con la edad)**

Genitales

☐ **HP: 0000135 Hipogonadismo**

☐ **HP: 0000028 Criptorquidia**

Piel

☐ **HP: 0001000 Anomalías de la pigmentación cutánea**
Describir (lesiones hipopigmentadas, hiperpigmentadas, localización,….)

Describir otras alteraciones fenotípicas y patologías asociadas:

Pruebas complementarias, solo aquellos resultados que consideren de interés