



Instrucciones para el envío de material en papel de filtro para el examen MS-HRM:

1. Rellenar la "Ficha clínica", en el documento **Formulario del paciente** adjunto, la **solicitud médica** y el **Término de Consentimiento Informado** (también adjunto), colocar fecha y firmar. En la solicitud médica, deberá estar escrito: **"Solicito examen de metilación por HRM para diagnóstico del Síndrome de Angelman."**
2. Un profesional de la salud debe recoger de 6 a 8 gotas de sangre en un papel de filtro (tarjetas Whatman 903 o Guthrie; no use otros tipos de papel, ya que pueden interferir con el resultado del examen).
3. Es fundamental que el papel de filtro se mantenga limpio, con baja humedad hasta que las manchas de sangre se sequen.
4. Cierre la tarjeta evitando poner las manos en la muestra.
5. Identifique la tarjeta colectora.
6. Inserte la tarjeta de recogida en el sobre de plástico.
7. Póngalo en un sobre de papel junto con los siguientes documentos: Ficha clínica del paciente, Término de consentimiento informado, y la solicitud médica.
8. Envíe la muestra y los documentos por correo privado a la siguiente dirección:

Dra. Leticia da Cunha Guida
Laboratório de Alta Complexidade
Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do
Adolescente Fernandes Figueira (IFF/FIOCRUZ)
Av. Rui Barbosa, 716 – Flamengo – Rio de Janeiro
RJ – CEP: 22250-020 - Brasil

9. Plazo para los resultados: generalmente de 3 a 12 semanas, dependiendo de la carga de trabajo del laboratorio. **El resultado será enviado al médico solicitante, por e-mail.**



Fecha: ___ / ___ / ___

Nombre del paciente: _____

DNI: _____ CNS: _____

Fecha de nacimiento: ___ / ___ / ___ Teléfono: (_____) _____

Dirección: _____

Ciudad: _____ Prov: _____ CP: _____

Nombre de la madre: _____

email: _____

Fecha de nacimiento: ___ / ___ / ___ Profesión: _____

Nombre del Padre: _____

email: _____

Fecha de nacimiento: ___ / ___ / ___ Profesión: _____

Nombre del medico: _____

CRM: _____

email: _____

Teléfono: (_____) _____

¿Ya realizado al paciente algún estudio cromosómico o molecular? no () si ()

¿Cual examen?

Laboratorio: _____

Resultado: _____

¿Existe algún grado de parentesco entre los padres del paciente? Sí () No ()

Histórico de la gestación:

Tiempo de gestación: _____

¿Hubo dificultad para concebir? _____

¿La madre presentó algún problema de salud durante la gestación? _____

¿Hubo acompañamiento médico prenatal? _____

En caso positivo, anormalidad durante el prenatal? Si la hubo, cuál (cuáles)? _____

¿Existen casos semejantes en la familia? ¿Y respecto de abortos y malformaciones?

¿En qué grado de parentesco?

Marque los detalles clínicos presentados por el paciente:

INFORMACIONES CLÍNICAS	SI	NO	SIN INFORMACIÓN
CRECIMIENTO:			
1. Obesidad	()	()	()
2. Atraso en la menarca	()	()	()
CABEZA Y CUELLO:			
1. Microcefalia	()	()	()
2. Boca de tamaño grande	()	()	()
3. Formato facial anormal	()	()	()
4. Sialorrea (mucho saliva)	()	()	()
5. Lengua protuberante	()	()	()
6. Prognatismo mandibular	()	()	()
7. Dientes ampliamente espaciados	()	()	()
8. Achatamiento occipital	()	()	()
OCULAR:			
1. Astigmatismo	()	()	()
2. Estrabismo	()	()	()
3. Hipopigmentación del iris	()	()	()
4. Párpado caído	()	()	()
5. Hipermetropía	()	()	()
6. Palidez del disco óptico	()	()	()
7. Miopía	()	()	()
8. Queratocono	()	()	()
9. Nistagmo	()	()	()
10. Ambliopía	()	()	()
11. Atrofia óptica	()	()	()
SISTEMA DIGESTIVO:			
1. Constipación	()	()	()
2. Reflujo gastroesofágico	()	()	()
3. Anormalidad del tracto gastrointestinal	()	()	()
4. Dificultades de la alimentación	()	()	()
5. Emesis (vómito)	()	()	()
6. Succión débil	()	()	()
7. Alimentación por sonda de gastrostomía en la infancia	()	()	()
8. Alimentación por sonda nasogástrica	()	()	()

ENDOCRINO:			
1. Pubertad precoz en mujeres	()	()	()
MUSCULATURA:			
1. Hipotonía muscular infantil	()	()	()
MIEMBROS:			
1. Pie valgo	()	()	()
ESQUELÉTICO:			
1. Escoliosis	()	()	()
PIEL, UÑAS Y CABELLO:			
1. Hipopigmentación de la piel	()	()	()
2. Cabellos rubios o blancos	()	()	()
NEUROLÓGICO:			
1. Comportamiento atípico	()	()	()
2. Comportamiento autista	()	()	()
3. Risa esporádica	()	()	()
4. Atraso en desarrollo de habla y lenguaje.	()	()	()
5. Hiperactividad	()	()	()
6. Convulsiones	()	()	()
7. Ataxia	()	()	()
8. Atraso motor	()	()	()
9. Temblor	()	()	()
10. Atrofia cortical cerebral	()	()	()
11. Marcha de base amplia	()	()	()
12. Anormalidad de habla o vocalización.	()	()	()
13. EEG anormal	()	()	()
14. Trastornos del sueño	()	()	()
15. Lenguaje pobre	()	()	()
16. Discapacidad intelectual, grave	()	()	()
17. Atraso grave en desarrollo global	()	()	()
18. Comportamiento autolesivo	()	()	()
19. Polifagia	()	()	()
20. Disturbio del ciclo sueño-vigilia	()	()	()
21. Agitación recurrente de las manos	()	()	()
22. Comportamiento agresivo	()	()	()
23. Ansiedad	()	()	()

24. Contacto visual reducido	()	()	()
25. Mioclonía	()	()	()
26. Ausencia de habla	()	()	()
27. Disfagia	()	()	()
28. Crisis mioclónica generalizada	()	()	()
29. Estado de mal epiléptico	()	()	()
30. Incapacidad para caminar	()	()	()
31. Desmielinización cerebral	()	()	()
32. Ausencia atípica (convulsiones)	()	()	()
33. Convulsiones atónicas	()	()	()
34. Comportamiento feliz	()	()	()
35. Protrusión lingual	()	()	()
36. Espasmos infantiles	()	()	()



CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA ANÁLISIS DE METILACIÓN (MS-HRM) PARA EL DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE ANGELMAN

*Todos los datos son imprescindibles

Nombre del paciente:

Fecha de nacimiento: / /

Nombre del (la) responsable:

Grado de relación (entre Responsable y Paciente):

1. Soy consciente de que una muestra de material biológico en papel de filtro o muestra de sangre periférica en tubo EDTA se tomará en un procedimiento de bajo riesgo. La muestra recogida será utilizada para realizar el test de metilación para el diagnóstico del síndrome de Angelman solicitado en la requisición médica presentada durante el registro del examen.

2. En caso de que la recuperación de material genético sea insuficiente para la realización del examen, podrá solicitarse una nueva recogida.

3. La prueba se realizará para la evaluación diagnóstica de condiciones de origen genético. Esta prueba complementa otras investigaciones clínicas y de laboratorio pertinentes.

4. Los métodos utilizados poseen alta sensibilidad para detección de alteraciones en la región del cromosoma 15q11-q13. Sin embargo, el examen requerido no es capaz de detectar entre el 20 % y el 30 % de los casos de mutación del gen UBE3A, y se requieren otros exámenes complementarios, como la secuenciación.

5. Soy consciente de que el análisis realizado para el examen requerido es específico para la enfermedad bajo sospecha, y de ninguna manera garantiza mi salud como un todo o la salud de mis parientes y de mis hijos, nacidos o no.

6. Al igual que otras pruebas de diagnóstico, las pruebas genéticas presentan limitaciones técnicas específicas, relacionadas con la metodología y determinadas condiciones clínicas, descritas en el informe del examen. Adicionalmente, los pacientes pueden portar alteraciones indetectables por la técnica solicitada. En caso de que el paciente haya realizado trasplante de médula ósea hace menos de seis meses es importante mencionar el hecho al médico solicitante, que verificará la posibilidad de proseguir el examen, toda vez que material genético del donante podrá estar presente en la muestra a ser analizada, pudiendo interferir en la interpretación del resultado del propio paciente.

7. Los resultados son confidenciales y se pondrán a disposición del médico solicitante.

8. El resultado es liberado de acuerdo con el conocimiento científico actual. La interpretación de los datos y resultados puede cambiar en el futuro, con el avance del conocimiento médico o la mejora de las herramientas de análisis de datos.

Mi firma a continuación reconoce que he entendido perfectamente toda la información contenida en este documento.

Responsable

Fecha