

**Cuestionario sobre la Acidemia Propiónica**  
**Fundación para la Acidemia Propiónica**  
**Instituto Coriell para la Investigación Médica**

Le rogamos le pida por favor a su doctor que dedique unos minutos a rellenar este cuestionario. La información que se recoja será de ayuda a los científicos que vayan a trabajar con las células y el ADN que se prepare de las muestras que se envíen. La información clínica, demográfica y de laboratorio se almacenará en un banco de datos de Coriell. Los datos personales que sirvan de identificación, como el nombre o la fecha de nacimiento, sólo se conservarán en la Fundación para la Acidemia Propiónica (PA) para evitar así que se le contacte de nuevo. Si tiene alguna pregunta sobre esta forma, comuníquese, por favor, con Jill Franks, de la Fundación para la Acidemia Propiónica, o con Barbara Frederick, del Insituto Coriell,

# de referencia Coriell \_\_\_\_\_

# PA \_\_\_\_\_

**Perfil del sujeto:**

Nombre: \_\_\_\_\_ Fecha de Nacimiento: \_\_\_\_\_

Raza: Blanca  Negra  Asiática  India del Este  Raza mixta/otra \_\_\_\_\_

Lugar de nacimiento: \_\_\_\_\_

Etnicidad: \_\_\_\_\_

Hispano  No-Hispano

Sexo: Varón  Mujer

Edad del niño cuando se diagnosticó con PA: \_\_\_\_\_

**Datos Neonatales:**

Tuvo este niño diagnóstico neonatal ? Sí  No

Si lo hubo, se supo el resultado antes de una hospitalización? Sí  No

Peso al nacer \_\_\_\_ kg Longitud al nacer \_\_\_\_ cm

Fue este niño amamantado?: Sí  No  Por cuánto tiempo? \_\_\_\_\_

Hubo dificultades en el crecimiento?: Sí  No

**Resultados de los análisis de laboratorio moleculares/enzimáticos:**

Mutaciones: Alelo 1 \_\_\_\_\_ Alelo 2 \_\_\_\_\_

Laboratorio que identificó las mutaciones \_\_\_\_\_ Método (si se sabe) \_\_\_\_\_

Gen implicado: PCCA \_\_\_\_\_ PCCB \_\_\_\_\_

Actividad enzimática \_\_\_\_% de normal; Cantidad absoluta \_\_\_\_\_

Laboratorio que estableció la actividad enzimática \_\_\_\_\_

Se conservan fibroblastos? Sí  No  No se sabe

Si se conservan, en qué laboratorio? \_\_\_\_\_

**Historial familiar:**

Existen otros miembros de la familia afectados por PA? Sí  No

# de hermanos con PA \_\_\_\_ # de hermanos afectados que viven \_\_\_\_\_

Otros familiares afectados? Sí  No  Relación: \_\_\_\_\_

Ha fallecido este individuo? Sí  No

Si ha fallecido, a qué edad murió?: \_\_\_\_ Fecha de fallecimiento: \_\_\_\_\_

**Evaluación Clínica:**

Edad actual: \_\_\_\_\_ Peso actual: \_\_\_\_\_ kg Estatura actual: \_\_\_\_\_ cm

**Sistema Respiratorio:**Apnea: Sí  No  No sabe  Tachypnea: Sí  No  No sabe **Sistema Cardiovascular:**Cardiomiopatía: Sí  No ; suave  moderada  severa  trasplante de corazón   
No sabe  Edad a la que se diagnóstico \_\_\_\_\_

Edad a la que recibió el trasplante \_\_\_\_\_

QT Largo: Sí  No  No sabe ; Crónico  Agudo 

Edad a la que se diagnosticó \_\_\_\_\_

**Sistema Abdomen/Gastrointestinal:**Pancreatitis: Crónica  Aguda  Nunca Problemas de riñón: Sí  No  No sabe Trasplante de hígado: Sí  No  No sabe 

Si ha habido trasplante, a qué edad se recibió? \_\_\_\_\_ Fecha del trasplante \_\_\_\_\_

Port-a-cath: Continúa en su lugar  no existe en este momento  Nunca se ha tenido Motilidad intestinal: Lenta  Normal  Necesita medicación 

Lista de medicamentos \_\_\_\_\_

Reflujo: Sí  No  No sabe 

Lista de medicamentos \_\_\_\_\_

Se alimenta por la boca?: 100% ; 51-99%  1-50%  0% Se alimenta por sonda?: Sonda nasogástrica  Sonda gástrica  Sonda gastro-yeyunal Sonda en yeyuno  Otra \_\_\_\_\_Vómito: Diario  Una o más veces a la semana  Una o varias veces al mes Rara vez Se usan anti-eméticos para el vómito? Sí  No  No sabe 

Lista de medicamentos: \_\_\_\_\_

**Sistema Neurológico:**Daño de los ganglios basales: Sí  No  No sabe  Si ha habido daño, se determinó mediante MRI  CT Convulsiones: Sí  No  No sabe  Tipo \_\_\_\_\_ Frecuencia \_\_\_\_\_Está en el espectro de autismo?: Sí  No  No sabe Desorden de déficit de atención (ADD)/desorden de hiperactividad y déficit de atención (ADHD): Sí  No  No sabe Daño al nervio óptico: Sí  No  No sabe  Edad a la que se detectó \_\_\_\_\_**Sistema Hematológico/Inmunológico:**Neutropenia: Crónica  Aguda  No sabe  Tratamiento?

Lista de medicamentos: \_\_\_\_\_

Anemia: Crónica  Aguda  No sabe Deficiencia inmune: Sí  No  No sabe  Tratada con IVIG: Sí  No Falta de plaquetas: Crónica  Aguda  No relevante Asma: Sí  No  No sabe

**Sistema Oseo:**

Displasia secundaria de cadera Sí  No  No sabe   
Fractura de huesos: Sí  No  No sabe  Tipo de fractura \_\_\_\_\_ Lugar \_\_\_\_\_  
Estatura corta: Sí  No  No sabe   
Tratamiento con hormona de crecimiento: Sí  No  No sabe   
Osteoporosis: Sí  No  No sabe

**Evaluación del Desarrollo:**

Caminar: No camina  25% de las veces  50%  75%  100% de las veces   
Edad a la que caminó \_\_\_\_\_  
Lenguaje: Adecuado para su edad  Un poco por debajo de la media   
Muy por debajo de la media  Usa ayuda tecnológica (aparatos, PECS o símbolos)   
No se comunica   
Edad a la que empezó a hablar \_\_\_\_\_ (Años/Meses)  
Capacidad Intelectual: Adecuada para su edad  Ligeramente afectada   
Moderadamente afectada  Severamente afectada   
IQ: Se sabe (dé el valor o el nivel de edad) \_\_\_\_\_ No estudiado/No sabe

**Metabólico:**

Responde a biotina Sí  No  No sabe   
Hiperamonemia crónica Sí  No  No sabe   
Niveles actuales elevados: menos del doble de lo normal  el doble de lo normal   
más del doble de lo normal   
Toma fórmula metabólica en este momento Sí  No  No sabe   
Si toma fórmula, de qué tipo (señale todas las que se necesite): Propimex  SHS XMTVI   
OA   
Pro-phree  PFD  80056  Duocal  Polycose  Vitaflo  Other:

Toma levocarnitina? Sí  No  Si la toma, \_\_\_\_\_mg/kg.

Otros suplementos: Co-Q10  DHA  Vitamina E  B-6  Biotina  Tiamina   
Multi-vitaminas  Hierro  Otro \_\_\_\_\_

**Por favor, añade a continuación cualquier información que pueda ser importante:**

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Si tiene alguna pregunta, póngase en contacto con:

Barbara Frederick	Jill Chertow Francks
Coriell Cell Repositories	Propionic Acidemia Foundation
Coriell Institute for Medical Research	1963 McCraren Rd.
Camden, NJ 08103	Highland Park, IL 60035
856-757-9690	877-720-2192
bfrederi@coriell.org	paf@pafoundation.com