

“ANÁLISIS MOLECULAR POR SECUENCIACIÓN DEL EXOMA (WHOLE EXOME SEQUENCING) PARA IDENTIFICACIÓN DE VARIANTES POTENCIALMENTE PATOGENICAS EN ENCEFALOPATÍAS EPILÉPTICAS EN LA INFANCIA (EEI) EN AMÉRICA LATINA”
Instrumento de Recolección de Datos

1) Identificación

Nombre:		No. Expediente:	
Nombre del hospital:			
Ciudad y país (ubicación hospital):			
Fecha de nacimiento:		Edad:	Tel:
Dirección:			Consentimiento informado ()

2) Historia de las crisis epilépticas

a) Inicio de las crisis (edad/fecha): _____ Febril Afebril

b) Tipos de crisis:

CTCG - ¿Periodo de edad)? _____

Espasmos- ¿Periodo de edad)? _____

Mioclónicas- ¿Periodo de edad)? _____

Crisis tónicas- ¿Periodo de edad)? _____

Crisis atónica- ¿Periodo de edad)? _____

“Ausencia-like”- ¿Periodo de edad)? _____

Crisis focales- ¿Periodo de edad)? _____ Temporal Frontal Parietal Occipital

c) Semiología de las crisis (describir):

d) Desencadenantes: Fiebre Estímulo luminoso Otros:

e) Mayor período libre de crisis: _____ Edad: _____ Medicación: _____

f) Estatus epiléptico (data/duración/ número de veces/complicaciones):

3) Tratamiento utilizado/Dosis máxima

<input type="checkbox"/> Carbamazepina _____ mg/kg	<input type="checkbox"/> Vigabatrina _____ mg/kg	<input type="checkbox"/> Estiripentol _____ mg/kg
<input type="checkbox"/> Oxcarbazepina _____ mg/kg	<input type="checkbox"/> Clobazam _____ mg/kg	<input type="checkbox"/> Gabapentina _____ mg/kg
<input type="checkbox"/> Fenitoína _____ mg/kg	<input type="checkbox"/> Diazepam _____ mg/kg	<input type="checkbox"/> Piracetam _____ mg/kg
<input type="checkbox"/> Fenobarbital _____ mg/kg	<input type="checkbox"/> Clonazepam _____ mg/kg	<input type="checkbox"/> ACTH _____ mg/kg
<input type="checkbox"/> Ác. Valproico _____ mg/kg	<input type="checkbox"/> Nitrazepam _____ mg/kg	<input type="checkbox"/> Corticoide _____ mg/kg
<input type="checkbox"/> Topiramato _____ mg/kg	<input type="checkbox"/> Primidona _____ mg/kg	<input type="checkbox"/> Dieta cetogénica
<input type="checkbox"/> Lamotrigina _____ mg/kg	<input type="checkbox"/> Sultiame _____ mg/kg	<input type="checkbox"/> Estimulador Vagal
<input type="checkbox"/> Levetiracetam _____ mg/kg	<input type="checkbox"/> Etossuximida _____ mg/kg	<input type="checkbox"/> Cirugía
<input type="checkbox"/> Lacosamida _____ mg/kg	<input type="checkbox"/> Rufinamida _____ mg/kg	<input type="checkbox"/> Cannabidiol
<input type="checkbox"/> Otros ¿Cuáles?:		

“ANÁLISIS MOLECULAR POR SECUENCIACIÓN DEL EXOMA (WHOLE EXOME SEQUENCING) PARA IDENTIFICACIÓN DE VARIANTES POTENCIALMENTE PATOGENICAS EN ENCEFALOPATÍAS EPILÉPTICAS EN LA INFANCIA (EEI) EN AMÉRICA LATINA”
Instrumento de Recolección de Datos

4) Antecedentes personales y familiares

Gestación:

Parto:

Complicaciones en la infancia:

Co-morbilidades/internaciones/cirugías:

Antecedentes familiares de epilepsia:

Patrones del desarrollo infantil:

- Sonrisa social _____ Decir adiós con la mano, aplaudir _____
- Sustento cefálico _____ Sentarse con apoyo _____ Caminar sin apoyo _____
- Primeras palabras _____ Primeras frases simples _____ Juntar dos palabras _____

Atraso del desarrollo psicomotor: Si No

Evidencia de involución: Sim No

5) Exámenes complementarios

EEG

- Compleja generalizada – ¿Periodo de edad)? _____
- Hipsarritmia- ¿Periodo de edad)? _____
- Ritmo reclutante- ¿Periodo de edad)? _____
- Estado epiléptico eléctrico durante el sueño - ¿Periodo de edad)? _____
- Focal- ¿Periodo de edad)? _____ Temporal Frontal Parietal Occipital

Descripción de EEGS:

RM si no Protocolo epilepsia si no

Informe:

Test molecular: Fecha de recolección ____/____/____ Resultado:

