



INFO

ASOCIACIÓN GNB1
ESPAÑA

CONTACTO

SITIO WEB:
www.asociaciongnb1.org

CORREO ELECTRÓNICO:
info@asociaciongnb1.org

Hola familias,

os compartimos el documento en PDF para el registro internacional de pacientes traducido en español. Podéis **imprimirlo para rellenar y escanearlo** para enviar por email a:

cords@sanfordhealth.org

O por correo postal:

Sanford Health Coordination of Rare Diseases

Route 5031

PO Box 5039

Sioux Falls, SD 57117-5039

Recibid un caluroso saludo, a vuestra disposición,

Equipo asociación GNB1 España

Adjunto.- formulario en castellano

Formulario de Autorización para Adultos Afectados, Padres/Tutores, Representante Legal
Autorizado
Consentimiento para Participar en Estudio para Adultos Afectados/Menores Afectados
Estudios Sanford

Título de protocolo: Coordinación de Enfermedades Raras de Sanford (CoRDS)
Investigador: Chun Hung Chan

Instrucciones: Si previamente entregó el formulario de consentimiento informado, por favor lea los términos con cuidado, ya que es posible que hayan cambiado.

Las versiones vigentes del Formulario de Autorización y Forma de Consentimiento están disponibles en el sitio de web CoRDS(<https://www.sanfordresearch.org/cords/>) en línea por medio de el portal y vía correo, correo electrónico o por teléfono si lo requiere el participante. CoRDS fomenta que los participantes revisen su Formulario de Autorización Informado y Forma de Consentimiento por lo regular, es posible que algo cambie. Es responsabilidad de haber leído la Forma de Consentimiento y Formulario de Autorización Informado vigentes.

¿Cuál es el propósito del estudio?

El propósito de la Coordinación de Enfermedades Raras de Sanford (CoRDS) es establecer un registro internacional de pacientes con enfermedades raras. La meta de CoRDS es almacenar y proveer un buen recurso de información y acelerar el reclutamiento de pacientes hacia estudios y ensayos clínicos.

¿Quién puede participar?

Cualquier individuo con enfermedades raras o sin diagnóstico, más aparte portadores de dichas enfermedades que no demuestran síntomas, los invitamos a registrarse con CoRDS. Un padre/tutor puede registrar a un joven menor de 18 años. Un representante legal puede registrar a un adulto mayor de los 18 que no puede conceder de su propia cuenta.

¿Qué sucederá durante este estudio?

Si usted decide registrarse, tendrá que llenar un cuestionario breve. El cuestionario requiere de su información básica de contacto, información socio-económico, información de salud, así como sus preferencias de estudio y comunicación. Esta información se almacena bajo un folio de identificación único. CoRDS le mandará un recordatorio si es que necesita completar su cuestionario, y le mandará un recordatorio anual para que actualice su información o confirme que está vigente.

De vez en cuando, es necesario que los investigadores sepan cuantos familiares les afecta dicha condición y cuantas enfermedades se heredan entre familia. Tendrá oportunidad de enlazar su cuenta a la cuenta de familiares que participan en estudios de CoRDS. Al momento de enlazar su cuenta a la de un familiar, está autorizando que el sistema divulgue su nombre, fecha de nacimiento, ciudad/estado de domicilio, y relación familiar a la cuenta de su familia. No podrán acceder a las cuentas del otro, ni actualizarlos. Los investigadores no

podrán identificar a los participantes, sino que solamente sabrán que un sujeto es familia de otro si han enlazado cuentas.

¿Este estudio es voluntario?

La participación en los estudios de CoRDS es voluntaria. Usted puede retirarse cuando guste, por cualquier razón. Para retirarse, por favor póngase en contacto con con CoRDS por correo o correo electrónico y escoja una de las siguientes opciones:

- 1) Guarden mi información de identificación en el sistema de CoRDS, pero dejen de contactarme.
- 2) Remuevan mi información de identificación y dejen la información que no me identifique en el sistema de CoRDS.
- 3) Remuevan toda mi información de CoRDS.

Usted tendrá 30 días para decidir lo que desea hacer con sus datos. CoRDS se pondrá en contacto con usted para confirmar que sus datos han cambiado/modificado/borrado en acuerdo a sus deseos.

Si CoRDS no escucha de usted dentro de 30 días, su información de identificación será removida y sus datos sin identificación se almacenarán en el registro un tiempo indefinido.

¿Cuáles son los beneficios del estudio?

No hay beneficios directos para participar en CoRDS, pero los datos que usted contribuye podrá ayudar a avanzar los estudios de enfermedades raras que beneficiarán a toda una población. Al participar en CoRDS es posible que lo contacten en relación a oportunidades de estudio por las cuales califica, y puede decidir si quiere participar. CoRDS no le puede garantizar que un investigador solicitará contactarte.

¿La información se mantiene confidencial? ¿Cuáles son los riesgos de participar?

CoRDS toma cada esfuerzo para que toda información almacenada en el registro se mantenga confidencial, pero esto no es garantía. Hay un riesgo mínimo asociado con la pérdida de confidencialidad.

¿Cómo acceden a mi información? ¿Puedo elegir cómo compartir mis datos?

En el cuestionario, usted puede elegir cómo quiere que CoRDS comparta tu información.

Información en el registro de CoRDS se comparte de las siguientes maneras:

- 1) Los investigadores podrán acceder a información sin identificación ya que hayan sido aprobados por el Comité Científico de CoRDS. Si usted entra al registro específico de enfermedades raras para un grupo de apoyo para pacientes (PAG), ese grupo podría ofrecerle ser parte del proceso de evaluación. Si un investigador quiere ofrecerle participación en una oportunidad de estudio, empleados de CoRDS estarán en contacto con usted por parte de ellos. No hay obligación de participación- siempre es decisión de usted ponerse en contacto con el investigador. CoRDS te asegura que todas las referencias de estudios han sido revisadas y aprobadas por un RIB como sea aplicable.
- 2) Un subconjunto de información sin identificación podría compartirse con ciertos sistemas para no duplicar datos y para incrementar conocimiento sobre enfermedades raras.

- 3) Los grupos de apoyo a pacientes (PAG) representando a individuos con enfermedades raras podrían tener información a datos con y sin información de identificación con fines no investigativos. Estos grupos (PAG) han firmado un contrato declarando que no van a usar la información para fines de estudio.

Con quién me pongo en contacto si es que tengo preguntas?

-Con preguntas generales sobre CoRDS o para registrarse: hable al (877) 658-9192 o por correo electrónico cords@sanfordhealth.org

- Si usted siente que ha sido maltratado: Chun Hung Chan, (605) 312-6403. Si usted tiene preguntas sobre sus derechos como participante de estudios: Junta de Revisión de Sanford Health (IRB), (605) 312-6430.

Declaración de Privacidad-

Sanford Health reconoce y respeta los derechos de privacidad del individuo. Tomamos sus preocupaciones en relación a la privacidad y seguridad muy en serio. Queremos que usted entienda cómo recolectamos, procesamos, usamos, compartimos, y protegemos la información que almacenamos por medio del registro de Coordinación de Enfermedades Raras de Sanford(CoRDS). Participantes que también son pacientes de Sanford Health deben consultar con su Aviso de Política de Privacidad, un documento por separado con referencia al uso o divulgación de información médico del paciente(Información de salud protegido).

Este Aviso de Política de Privacidad aplica a las porciones de sanfordhealth.org y subdominios específicos al registro de CoRDS, a la cual vamos a referir como nuestro "sitio web".

Información que recolectamos y cómo la usamos-

Visitas pueden navegar los sitios Sanford Health y CoRDS sin proveer cualquier información personal. Ciertas páginas contienen formas que le dan a las visitas la opción de registrarse en CoRDS como participante de registro por medio de una firma en el documento de Consentimiento Informado. Para eso, tiene que proveernos sus datos de contacto incluyendo nombre, dirección físico, teléfono, correo electrónico, y otros datos personales si es que se quiere registrar. Proveernos esta información es voluntario. La información que usted entregue se usa para registrarlo en el registro de CoRDS y se comparte internamente con empleados de Sanford Health que utilizan esta información para completar la registración, ayudan a procesar sus requisitos, o mejoran las operaciones de Sanford Health. Información que entregue también podría ser utilizada para prevenir uso inapropiado o comunicaciones inapropiadas con nuestro sitio web.

Retención y Eliminación de Data Personal-

Esta sección establece nuestra política con relación a retención de datos, que está diseñada para asegurar que estemos cumpliendo con nuestros deberes legales en relación a la retención y eliminación de datos personales. Datos personales que procesamos por cualquier razón o razones no se almacenará más tiempo que lo necesario para ese propósito o propósitos. El protocolo vigente de CoRDS si requiere que almacenemos los datos de participantes un tiempo indefinido. En algunos casos, no es posible avisar con tiempo cuando van a ser los periodos en los cuales almacenarán sus datos. En estos casos, determinaremos el periodo de retención en base a los requisitos de retención legal que apliquen al protocolo de estudio de CoRDS. A pesar de las otras provisiones de esta sección, es posible que retengamos sus datos personales cuando es necesario para cumplir con un deber legal al que estemos sujeto, o para proteger su interés vital de usted, o el interés vital de otra persona.

Compartiendo información con terceros-

No compartimos información personal con terceros sin relación a Sanford Health, a menos de que sea requerido por razones legales o investigaciones. Le pedimos su permiso antes de compartir sus datos personales con otros registros de enfermedades raras o investigadores trabajando en el campo médico de enfermedades raras. Es posible que compartamos sus datos personales con terceros que hemos contratado para ayudarnos a brindarle servicios. Le aseguramos que estos terceros están de acuerdo en no usar ni divulgar sus datos personales excepto para ayudarnos a proporcionar los servicios.

Sus Derechos-

Usted tiene ciertos derechos bajo ley de privacidad y protección de datos específicos al registro de CoRDS y la Regulación General de Protección de Datos. Algunos de los derechos son complejos, y no hemos incluido absolutamente todos los detalles en este sumario. Respectivamente, debe leer las leyes relevantes y tomar dirección de autoridades de regulación para una explicación entera de estos derechos.

Sus principales derechos según la ley de protección de datos;

- a) A derecho de acceso;
- b) El derecho a rectificación;
- c) El derecho de borrar/eliminar;
- d) El derecho de restringir el procesamiento;
- e) El derecho a oponerse a procesamiento;
- f) El derecho a portabilidad de datos;
- g) El derecho de quejarse a una autoridad supervisora; y
- h) El derecho de retirar su consentimiento.

Usted tiene el derecho de confirmar si procesamos sus datos personales o no, y cuando sí, acceso a esos datos personales, en conjunto con información adicional. Esa información adicional incluye detalles sobre el propósito del procesamiento, las categorías de datos personales en cuestión y los recipientes de esos datos personales. Proveído que los derechos y libertades de otros no sean afectados, le proporcionamos una copia de sus datos personales. La primera copia se la proporcionamos gratis, pero copias adicionales podrían ser sujetas a un tarifa razonable.

Tiene el derecho de mandar a rectificar cualquier información incorrecta sobre usted ,y tomando en cuenta los propósitos del procesamiento, mandar a completar cualquier dato personal incompleto sobre usted.

Bajo algunas circunstancias usted tiene el derecho de eliminar sus datos personales sin retraso indebido. Sin embargo, hay exclusiones al derecho de eliminación. Las exclusiones generales incluyen casos donde sea necesario para cumplir con un deber legal, o para establecer, ejercer, o defender reclamos legales.

En algunas circunstancias, usted tiene el derecho de restringir el procesamiento de tus datos personales. Estas circunstancias son: quiere impugnar la precisión de sus datos personales;

procesamiento sería ilegal pero opone eliminación; ya no necesitamos de sus datos personales para el propósito de procesarlo pero usted requiere datos personales con fin de establecer, ejercer o defender reclamos legales; usted está en oposición al procesamiento, pendiente la verificación de ese reclamo. Cuando restringimos el procesamiento de datos en base a estas situaciones, es posible que continuemos almacenando sus datos personales. Sin embargo, solo lo procesaremos: con su permiso; con fin de establecer, ejercer, o defender reclamos legales; para proteger los derechos de otra persona, natural o legal; o por razones de intereses públicos importantes.

Usted tiene el derecho de oponerse al procesamiento de sus datos personales en base a su situación particular, pero sólo hasta la medida en que la base legal requiere del procesamiento y sea necesaria para: realización de una tarea que se lleve a cabo en el interés público, o para ejercer autoridad oficial conferida en nosotros; o los propósitos de perseguir intereses legítimos de nosotros a de terceros. Si usted se opone, nosotros dejaremos de procesar la información personal a menos de que podamos demostrar con motivos legítimos que anulan su interés, derecho y libertad, o que el procesamiento es para establecer, ejercer, o defender reclamos legales.

Tiene el derecho de oponerse al procesamiento de sus datos personales para el propósito de marketing (incluyendo elaboración de perfiles con fines de marketing directo). Si usted se opone, dejaremos de procesar tus datos personales con este fin.

Usted tiene el derecho de oponerse al procesamiento de sus datos con fines científicos, estudios con propósitos históricos o propósitos estadísticos en base a su situación en particular, a menos de que sea necesario el procesamiento para completar una tarea en el interés público.

Usted tiene el derecho de recibir sus datos personales de una manera estructurada, usada comúnmente, y este en formato legible por máquina.

Si usted considera que el procesamiento de sus datos personales infringe leyes de protección de datos, usted tiene el derecho de presentar una queja con una autoridad supervisora responsable de protección de datos. Si usted reside en la UE, puede hacerlo en el estado de la UE donde habita, donde trabaja o en el lugar de la infracción alegada. Si usted no vive en la UE, usted puede ponerse en contacto con Sanford CoRDS directamente para poner su queja.

En el caso de que la base legal del procesamiento de tus datos personales es consentimiento, usted tiene el derecho de retirar su consentimiento en cualquier momento. Retirarse no le afectará de manera legal en el procesamiento antes de retirarse.

Usted puede ejercer cualquiera de sus derechos en relación a sus datos personales simplemente al contactarnos vía cualquier información de contacto apuntado a finales de esta notificación.

Boletines, Comunicación de Correo Electrónico, y otros Servicios Relacionados-

Es posible que CoRDS le ofrezca la oportunidad de recibir boletines y publicaciones relacionados con las operaciones continuas de CoRDS en Sanford Health a su correo electrónico. Usted puede inscribirse gratis y darse de baja en cualquier momento por medio de la información de contacto contenido en esas comunicaciones.

Otros comunicados que nos mande vía correo electrónico podrían ser compartidos con representativos de servicio al cliente CoRDS o otro empleado de Sanford Health que tenga la mejor respuesta a su indagación. Los comunicados por correo electrónico no son completamente seguros ni confidenciales. Es posible que un correo electrónico lo acceda o lea otro usuario de internet. Por favor no use correo electrónico para comunicados que quiere mantener protegidos y seguros.

Dirección IP-

Nuestro servidor de internet automáticamente rastrea la dirección IP(Protocolo de internet) de las computadoras que acceden a nuestro sitio. Una dirección IP es un número que es asignado a su computadora cuando accede al internet. Las direcciones IP no se consideran información personal porque varias personas podrían usar la misma computadora para acceder a internet. Sanford Health posiblemente use esta información para evaluar cómo es que los clientes navegan nuestro sitio web y ayudar a mejorar en contenido.

Tecnología de Rastreo-

Sanford Health, o cualquier socio publicitario/ tercero con las cuales escogemos trabajar, podrían emplear varias formas de tecnología de rastreo, como “cookies”, baliza web y analítica de software. Estas herramientas nos ayudan a manejar el contenido del sitio web por medio de sus informes sobre qué contenido le sirve a nuestros clientes.

Cookies de Internet-

Cuando usted visita nuestro sitio web, es posible que le mandemos un “cookie” o más a su computadora o a otro aparato con exploradora de internet. Cookies son identificadores alfanuméricos almacenados a través de su explorador de web y las utilizan la mayoría de sitios web para ayudar a personalizar su experiencia de exploración y navegación. Cookies podrían facilitar características adicionales del sitio web para rendimiento mejorado de su experiencia web tal como preferencias recordadas, permitir interacciones sociales, analizar el uso para optimizar el sitio web, proveer contenido personalizado, permite herramientas de intercambio social proveídos por terceros, y entregando imágenes o video de sitios web de terceros. Algunas características de nuestro sitio web no funcionan si no permite cookies. Es posible que enlacemos la información que guardamos en los cookies con otra información que someta mientras navegue nuestro sitio web.

Es posible que usemos cookies de ID de sesión y cookies persistentes. Un cookie de ID de sesión se vence cuando usted cierra su navegador. Un cookie persistente se guarda en su computadora. Los cookies nos dan la habilidad de rastrear y dirigir el interés de nuestras visitas para mejorar la experiencia en nuestro sitio web. Usted puede aprender cómo apagar estas cookies persistentes al seguir las direcciones en la porción “ayuda”(“help”) de su navegador.

Baliza Web-

Es posible que utilizamos balizas web solos o con cookies para recolectar información acerca de nuestro contenido de sitio web. Balizas Web son objetos gráficos pequeños incrustados en una página web o correo electrónico y usualmente invisible al usuario pero permite verificar que un usuario ha visto el sitio web o correo electrónico. Balizas Web podrían ser utilizadas para rastrear visitas a una página web o sumisión de formulario. En algunos casos, la Baliza Web podría estar enlazada a la información sometida por usuarios del sitio web. Esta tecnología nos permite evaluar la eficacia del sitio web y cualquier campaña de marketing y publicidad.

Tecnologías de Rastreo de Terceros-

El uso de cookies o balizas web por parte de nuestros terceros nunca está cubierto por nuestra Declaración de Privacidad. No tenemos acceso o control sobre tecnologías utilizadas por terceros.

Software de Analysis-

Nosotros y cualquier servicio de seguimiento con el que asociemos como tercero podría utilizar archivos de registro en el sitio de web para recolectar cierta información automáticamente y guardarla para propósitos de analítica. Esta información podría incluir dirección de internet(IP), tipo de navegador, proveedor de internet(ISP), páginas de referencia/salida, sistema de operación, estampilla de hora y fecha, y datos clickstream. Usamos esta información para rastrear y recopilar información no personal para analizar las tendencias, monitorear tráfico de visitas a nuestro contenido en el sitio web, y recolectar información demográfica agregada sobre nuestras visitas. Es posible combinar el archivo de registro con otra información que recopilamos de o sobre usted para poder mejorar los servicios que ofrecemos, nuestro marketing, analítica, o función de sitio web.

Características de las Redes Sociales y Widgets-

El sitio web de Sanford podría contener varias características que permiten al visitante interactuar con el contenido del sitio vía la red social que escoja, tal como los botones de facebook “Like” o “Share”. El uso de estos widgets interactivos o mini-programas en nuestro sitio web es voluntaria. Estos servicios se ofrecen para mejorar su experiencia de navegación y habilidad para comunicar información de nuestra página hasta la audiencia que escoja usted. Estas características de red social se alojan por parte de un tercero y se gobiernan por el Aviso de Privacidad de la compañía que provee esos servicios.

Es posible que le proveemos la oportunidad para compartir información de nuestro sitio web con un amigo o hacer una referencia simplemente con proveer un correo electrónico o otra información de contacto para esa persona. Utilizamos esa información de contacto para proveer información sobre CoRDS.

Enlaces a Otros Sitio Web-

Nuestro contenido de sitio web podría contener enlaces o otros sitios que no son propiedad de Sanford Health. Estos sitios web son pertenencia de terceros y tienen avisos de privacidad y prácticas distintas. Si usted le entrega su información a estos sitios, su información se gobierna por el Aviso de Privacidad publicado en ese sitio. Le recomendamos leer con cuidado el Aviso de Privacidad en cualquier página que visite.

Foros Publicos-

Nuestro sitio web podría contener blogs de acceso público, foros de comunidad o foros generales. Ten en mente que cualquier información que comparta en los foros públicos podría ser recolectada y utilizada por otros fuera del control de Sanford Health. Por favor póngase en contacto con el administrador del foro donde quiere pedir que remuevan su información personal. En algunos casos no se podrá eliminar la información.

Divulgacion Legal-

Nosotros reservamos el derecho de entregar información personal como sea requerido por ley, tal como para responder a subpoena u otros procesos legales mandatorios. Podríamos compartir información en caso de que tengamos fe de que sea necesario para proteger nuestros derechos, para proteger a los demás, investigar fraude, o responder a un requisito del gobierno.

Seguridad de Información-

Sanford Health provee seguridad apropiada y razonable para proteger nuestro contenido y información personal que nos de contra peligro previsible. Cuando ingrese información sensible (como número de tarjeta de crédito) en nuestros foros, usamos cifras para transmitir esa información por medio de la tecnología de capa de seguridad (SSL). Cuando venga en contacto con una página protegida, tu navegador mostrará un candado cerrado o otro símbolo para informarle que está habilitado el SSL. La dirección de página debe empezar con "https://" en vez de "http://". SSL permite una conexión segura entre tu navegador y el servidor web. Ningún sistema o computadora puede estar completamente protegido de cada peligro posible, y por esta razón no podemos garantizar la seguridad de la información que nos transmita, y lo hace a su propio riesgo.

Protegiendo Seguridad de lo Niños-

Sanford Health está dispuesto a proteger la información de los niños en el internet. No recolectamos información personal de los niños.

Cambios al Aviso de Privacidad-

Es posible que conforme pase el tiempo, cambie nuestro Aviso de Privacidad. Les informamos de ello en nuestro sitio web. El aviso se actualizó el 24 de Abril, 2018.

Información de Contacto:

Si tiene preguntas en referencia al Aviso de Privacidad nos puede contactar vía correo electrónico en cords@sanfordhealth.org o vía correo al:

Sanford Health Coordination of Rare Disease(Coordinación de Enfermedades Raras)
Route 5031
PO Box 5039
Sioux Falls, SD 57117-5039
Phone: 1-877-658-9192

Información de Contacto para el Oficial de Protección de Datos:

Chief Privacy Officer
Sanford Health
PO Box 5039
Sioux Falls, SD 57117-5039
privacyoffice@sanfordhealth.org



Instrucciones

Gracias por tomarse el tiempo para inscribirse en el Registro CoRDS. Este cuestionario:

- Tarda entre 10 y 20 minutos en completarse
- Se referirá a la persona con el diagnóstico raro o desconocido como "**el/la participante**".
- Puede actualizarse en cualquier momento iniciando sesión en el portal en línea de CoRDS o contactando al personal de CoRDS

El personal de CoRDS se comunicará con usted anualmente para actualizar su cuestionario.

Si tiene alguna pregunta mientras completa este formulario, comuníquese con CoRDS al (877) 658 – 9192 durante el horario comercial, de 8:30 a. M. A 5:00 p. M. (CST) de lunes a viernes. Si necesita ayuda fuera del horario comercial, deje un mensaje o correo electrónico cords@sanfordhealth.org.

* Para una conservación de datos precisa, recuerde escribir de forma legible. Gracias.

1. Fecha de hoy (MM/DD/ ÑÑÑÑ):

2. ¿Quién está completando este cuestionario?

- Me estoy inscribiendo yo mismo/a (debe ser mayor de 18 años para proporcionar información para el registro)
- Estoy inscribiendo a mi hijo (debe ser el padre o guardián legal del participante para proporcionar información para el registro)
- Estoy inscribiendo a un adulto que no tiene capacidad cognitiva para inscribirse (debe ser el representante legalmente autorizado (LAR) del participante para proporcionar información para el registro)

Permisos e Intercambio de Datos

Al participar en CoRDS, su información anónima se compartirá con los investigadores que accedan al Registro CoRDS. A continuación, se muestran las opciones que le permiten compartir sus datos con otras entidades. En las siguientes preguntas, seleccione cómo desea que se compartan sus datos. Complete esta sección antes de continuar.

3. Doy permiso a CoRDS para que se comuniquen conmigo sobre la participación en futuros estudios de investigación:

- Sí No No se

4. Doy permiso a CoRDS para que se comunique conmigo sobre la donación de una muestra de sangre, tejido u otra muestra biológica para investigación en el futuro:

- Sí No No se

5. Doy permiso a CoRDS para proporcionar un subconjunto de información anónima a otras bases de datos que recopilan información sobre enfermedades raras con el fin de evitar la duplicación de esfuerzos y aumentar el conocimiento:

- Sí No No se

Información Del Participante

6. Primer Nombre:

7. Segundo Nombre:

8. Apellido/s:

- Marque si el nombre legalmente dado (según el certificado de nacimiento) del participante es el mismo que se indica arriba.

Nombre Legalmente dado del participante (Según el certificado de nacimiento)

9. Primer Nombre:

10. Segundo Nombre:

11. Apellido/s:

12. Fecha de Nacimiento:

13. Ciudad, Pueblo, o Aldea de Nacimiento:

14. País de Nacimiento:

15. Dirección actual 1:

16. Dirección actual 2:

17. País:

18. Estado o Provincia actual:

19. Ciudad, Pueblo, o Aldea Actual:

20. Código postal:

21. Correo Electrónico:

22. Número de Teléfono Primario:

información de Padres/ Representantes Legalmente Autorizados (LAR)

Complete esta sección si es el padre/guardián del participante (el participante debe ser menor de 18 años) o un representante legalmente autorizado (el participante no puede inscribirse cognitivamente).

23. Primer Nombre:

24. Segundo Nombre:

25. Apellido/s:

26. Número de Teléfono Primario:

27. Correo Electrónico:

- Marque si la dirección es la misma que la del participante, luego pase a la siguiente sección

28. Dirección 1:	
29. Dirección 2:	
30. País:	31. Estado o Provincia:
32. Ciudad, Pueblo, o Aldea:	33. Código postal:
34. Relación con el contacto secundario:	
<input type="checkbox"/> Familiar	<input type="checkbox"/> Esposo/s / Pareja
<input type="checkbox"/> Amigo/a	<input type="checkbox"/> Otro
35. Si seleccionó "Otro" arriba, por favor especifique: _____	
36. Primer Nombre:	
37. Segundo Nombre:	
38. Apellido/s:	
39. Número de teléfono Primario:	
40. Correo Electrónico:	
<input type="checkbox"/> Marque si la dirección arriba es la misma que la del participante, luego pase a la siguiente sección	
41. Dirección 1:	
42. Dirección 2:	
43. País:	44. Estado o Provincia:
45. Ciudad, Pueblo, o Aldea:	46. Código postal:
Preferencias de inscripción, contacto y comunicación	
47. Necesidades especiales de comunicación: ¿Usted (la persona que completa este formulario) tiene alguna necesidad especial de comunicación? Seleccione todo lo que corresponda o describa en el espacio provisto.	
<input type="checkbox"/> Sin necesidades especiales: tanto el lenguaje hablado como el escrito son aceptables	<input type="checkbox"/> Lenguaje Escrito es preferible
<input type="checkbox"/> Se requiere lenguaje de señas	<input type="checkbox"/> Otro
<input type="checkbox"/> Idioma hablado preferido	

48. Si seleccionó "otro" arriba, especifique: _____

Información sociodemográfica del participante

Proporcione información sobre los antecedentes y el diagnóstico del participante en las siguientes secciones.

49. Sexo:

Femenino Masculino Intersexual Desconocido Otro

50. Sexo de Nacimiento:

Mujer Hombre Intersexual Desconocido Otro

51. Raza:

<input type="checkbox"/> Indígena Americano/a o Indígena de Alaska	<input type="checkbox"/> Negro o Afroamericano
<input type="checkbox"/> Asiático/a – Asiático/a Indio	<input type="checkbox"/> Isleño del pacífico – Indígena Hawaiano
<input type="checkbox"/> Asiático/a – Chino	<input type="checkbox"/> Isleño del pacífico – Guameño
<input type="checkbox"/> Asiático/a – Filipino	<input type="checkbox"/> Isleño del pacífico – Chamorro
<input type="checkbox"/> Asiático/a – Japones	<input type="checkbox"/> Isleño del pacífico – Samoano/a
<input type="checkbox"/> Asiático/a – Coreano	<input type="checkbox"/> Isleño del pacífico – Otro Isleño del pacífico
<input type="checkbox"/> Asiático/a – Vietnam	<input type="checkbox"/> Blanco
<input type="checkbox"/> Asiático/a – Otro Asiático/a	<input type="checkbox"/> Otro/Desconocido/Negarse a contestar

52. Etnicidad:

<input type="checkbox"/> No Hispano/a o Latino/a	<input type="checkbox"/> Hispano o Latino – Puertorriqueño
<input type="checkbox"/> Judío/a Askenazi	<input type="checkbox"/> Hispano o Latino – Sur Americano
<input type="checkbox"/> Frances Canadiense	<input type="checkbox"/> Hispano o Latino – Otro Latinoamericano
<input type="checkbox"/> Hispano o Latino – Centroamericano	<input type="checkbox"/> Hispano o Latino – Otro Hispano/Latino/Español

Hispano o Latino – Cubano

Desconocido/No hay respuesta

<input type="checkbox"/> Hispano o Latino – Dominicano	<input type="checkbox"/> Otro	
<input type="checkbox"/> Hispano o Latino - Mexicano		
53. Si seleccionó "otro" arriba, especifique: _____		
54. ¿Todavía vive el participante?		
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	
55. Si selecciono "no" arriba, por favor indique la fecha de defunción (MM/DD/ÑÑÑÑ): _____		
Causa de muerte:		
Diagnosis		
56. En el caso de enfermedades genéticas raras, ¿el participante es un portador no afectado de la enfermedad rara?		
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> Desconocido
57. Si seleccionó "sí" arriba, indique la enfermedad rara de la que el participante es portador.		
58. Diagnóstico de enfermedades raras: enumere todos los diagnósticos de enfermedades raras.		
Complete las preguntas a continuación en relación con la enfermedad identificada anteriormente. Si tiene más de una enfermedad rara, responda las preguntas 58 y 61 a 68 para cada afección.		
59. Síntomas de enfermedades raras: enumere los síntomas del diagnóstico de enfermedades raras. Separe con comas.		
60. Sin diagnosticar: si no se ha realizado un diagnóstico clínico, enumere los síntomas. Separe con comas.		
61. Otros diagnósticos: enumere los diagnósticos no raros. Separe con comas.		

62. Edad de Diagnóstico:	
<input type="checkbox"/> Prenatal	<input type="checkbox"/> Desconocido
<input type="checkbox"/> Al Nacer	<input type="checkbox"/> N/A
<input type="checkbox"/> Edad	
63. Si seleccionó "edad" arriba, indique la edad: _____ Día(s) _____ Semana(s) _____ Mes(s) _____ Año(s)	
64. Edad al momento del primer síntoma:	
<input type="checkbox"/> Prenatal	<input type="checkbox"/> Desconocido
<input type="checkbox"/> Al Nacer	<input type="checkbox"/> N/A
<input type="checkbox"/> Edad	
65. Si seleccionó "edad" arriba, indique la edad: - _____ Día(s) _____ Semana(s) _____ Mes(s) _____ Año(s)	
66. ¿Cómo se determinó el diagnóstico de la enfermedad rara? Seleccione todas las que correspondan.	
<input type="checkbox"/> Análisis Genético en Laboratorio	<input type="checkbox"/> Examen de detección del recién nacido
<input type="checkbox"/> Histología	<input type="checkbox"/> Examen físico
<input type="checkbox"/> Imagen – CT- Tomografía Computarizada	<input type="checkbox"/> Desconocido
<input type="checkbox"/> Imagen – MRI- Resonancia Magnética	<input type="checkbox"/> Otro
<input type="checkbox"/> Imagen – PET- Tomografía de emisión de positrones	
67. Si seleccionó "otro" arriba, especifique:	
68. ¿Dónde se hizo el diagnóstico?	
Hospital / Institución:	
País:	Estado o Provincia:
Ciudad:	Código postal:
Historial Familiar	

69. ¿Qué miembros de la familia también tienen la enfermedad rara del participante? Seleccione todas las que correspondan.

<input type="checkbox"/> Ninguno	<input type="checkbox"/> Desconocido
<input type="checkbox"/> Madre	<input type="checkbox"/> Abuela Paternal
<input type="checkbox"/> Padre	<input type="checkbox"/> Tía Materna
<input type="checkbox"/> Hermano	<input type="checkbox"/> Tía Paternal
<input type="checkbox"/> Medio Hermano	<input type="checkbox"/> Tío Materno
<input type="checkbox"/> Hermana	<input type="checkbox"/> Tío Paternal
<input type="checkbox"/> Media Hermana	<input type="checkbox"/> Primo/a Materno/a
<input type="checkbox"/> Hija	<input type="checkbox"/> Primo/a Paternal
<input type="checkbox"/> Hijo	<input type="checkbox"/> Nieta
<input type="checkbox"/> Abuelo Materno	<input type="checkbox"/> Nieto
<input type="checkbox"/> Abuelo Paternal	<input type="checkbox"/> Sobrina
<input type="checkbox"/> Abuela Materna	<input type="checkbox"/> Sobrino

Calidad de vida

70. En general, el/la participante diría que su salud es...

<input type="checkbox"/> Excelente	<input type="checkbox"/> Muy buena	<input type="checkbox"/> Buena	<input type="checkbox"/> Adecuada	<input type="checkbox"/> Mal
------------------------------------	------------------------------------	--------------------------------	-----------------------------------	------------------------------

71. ¿La salud del participante ahora lo/la limita para realizar actividades vigorosas?

<input type="checkbox"/> Nunca	<input type="checkbox"/> Raramente	<input type="checkbox"/> A veces	<input type="checkbox"/> Seguido	<input type="checkbox"/> Siempre
--------------------------------	------------------------------------	----------------------------------	----------------------------------	----------------------------------

72. ¿Cuánto interfirió el dolor con el disfrute de la vida del participante?

<input type="checkbox"/> Nunca	<input type="checkbox"/> Raramente	<input type="checkbox"/> A veces	<input type="checkbox"/> Seguido	<input type="checkbox"/> Siempre
--------------------------------	------------------------------------	----------------------------------	----------------------------------	----------------------------------

73. ¿Con qué frecuencia se siente cansado/a el/la participante?

<input type="checkbox"/> Nunca	<input type="checkbox"/> Raramente	<input type="checkbox"/> A veces	<input type="checkbox"/> Seguido	<input type="checkbox"/> Siempre
--------------------------------	------------------------------------	----------------------------------	----------------------------------	----------------------------------

74. El/la participante se siente deprimido/a...

<input type="checkbox"/> Nunca	<input type="checkbox"/> Raramente	<input type="checkbox"/> A veces	<input type="checkbox"/> Seguido	<input type="checkbox"/> Siempre
--------------------------------	------------------------------------	----------------------------------	----------------------------------	----------------------------------

Participación en investigación clínica y bioespecímenes

75. ¿El/la participante ha participado anteriormente en algún ensayo clínico relacionado con su enfermedad rara?

Sí

No

No se

76. ¿El participante participa actualmente en algún ensayo clínico relacionado con su enfermedad rara?

Sí

No

No se

77. ¿El participante ha donado previamente una muestra de sangre, tejido u otra muestra biológica para investigación?

Sí

No

No se

78. Si la respuesta es sí:

Tipo de muestra biológica:

Sangre

Tejido

Otro fluido corporal

Orina

Saliva/Hisopo de mejilla

Desconocido

79. Localización de la muestra biológica donada:

Marque acá si la localización es desconocida

Hospital / Instituto

País:

Estado o Provincia:

Ciudad:

Código postal:

¡Gracias por su participación!

¿Preguntas?

Personal de

CoRDS

Sanford Research

2301 East 60th

Street North

Sioux Falls, South Dakota 57104

Teléfono (Sin cargo): 1 (877) 658-9192

Correo Electrónico: CoRDS@sanfordhealth.org

Instrucciones

El objetivo de este cuestionario es recabar información y mejorar el conocimiento sobre los casos de mutación GNB1 y otras mutaciones (o variantes) genéticas GNB. La información obtenida en este cuestionario se introducirá en el registro internacional de personas afectadas por mutaciones GNB1 y otras mutaciones genéticas GNB, que mantiene la organización Sanford Research bajo la Coordinación de enfermedades minoritarias de Sanford (*Coordination of Rare Diseases at Sanford, CoRDS*). El registro busca facilitar a los investigadores datos no identificables que respalden e impulsen la investigación en torno a las mutaciones GNB.

Antes de empezar, debe saber que:

- 1) Este cuestionario está dirigido a personas, madres, padres, cuidadores y/o tutores legales de personas diagnosticadas con mutaciones/variantes GNB1 y otras mutaciones/variantes genéticas GNB. Por favor, conteste a cada pregunta lo mejor que pueda. El cuestionario incluye un apartado de “Embarazo e historial del parto” destinado a los progenitores biológicos de la persona con una mutación GNB. Se recomienda que al menos uno de los dos progenitores rellene este apartado o se rellene con la colaboración de, al menos, uno de los dos progenitores.
- 2) Rellenar el cuestionario requiere unos 60 minutos en total.
- 3) En cada pregunta, se hace referencia a la persona diagnosticada como “el/la participante”.
- 4) Debe rellenar solo uno cuestionario por persona con una variante genética GNB. Si es madre, padre o cuidador de más de un niño o niña con una mutación o variante GNB1 u otras mutaciones o variantes genéticas GNB, por favor, rellene un cuestionario para cada uno.
- 5) Su participación es voluntaria y puede decidir no participar.
- 6) Es posible que los resultados de este cuestionario se publiquen en revistas científicas de investigación o se presenten en conferencias profesionales. Sin embargo, no se divulgará ningún nombre o identidad y sus registros permanecerán anónimos.

Si le surgen dudas mientras cumplimenta este cuestionario, contacte, por favor, con CoRDS en el teléfono (877) 658-9192 durante las horas de oficina, de 8:00 am a 4:30 pm (CST), de lunes a viernes. En caso de precisar ayuda fuera del horario de oficina, por favor deje un mensaje o envíe un correo electrónico a cords@sanfordhealth.org.

Autorización y transferencia de datos

Concedo mi autorización a CoRDS para facilitar mi información, que puede ser o no identificable, a la Asociación de pacientes siguiente con fines no relacionados con la investigación.

GNB1 Advocacy Group

No concedo mi autorización

1. ¿Cuál de las siguientes opciones describe la relación con el/la participante con una mutación GNB?

<input type="checkbox"/> Yo mismo/a (soy el/la participante)	<input type="checkbox"/> Tutor legal y/o representante legalmente autorizado	
<input type="checkbox"/> Madre/padre	<input type="checkbox"/> Otra	
<input type="checkbox"/> Cuidador que no es el padre o la madre (p. ej., abuelo, abuela, hermano, hermana, otro pariente, etc.)		
En caso de haber seleccionado "Otra", especifique cuál:		
2. ¿Se conoce la variante del/de la participante?		
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
3. ¿Cuál es el gen afectado?		
<input type="checkbox"/> GNB1	<input type="checkbox"/> GNB2	<input type="checkbox"/> Otro
En caso de haber marcado "Otro", ¿cuál es el gen afectado? Por favor, indique el gen y el cambio en la proteína:		
4. ¿Qué variante GNB1 presenta el/la participante? Las siguientes mutaciones hacen referencia al gen y al cambio en la proteína. Si no se incluye la suya, marque "otra" e indique el gen y el cambio en la proteína.		
<input type="checkbox"/> c.37C>T, (p.Gln13Ter)	<input type="checkbox"/> c.287G>T, (pR96L)	
<input type="checkbox"/> c.88C>T, (p.L30F)	<input type="checkbox"/> c.293_295del (p.Ser98del)	
<input type="checkbox"/> c.97-2A>G	<input type="checkbox"/> c.301A>G (p.Met101Val)	
<input type="checkbox"/> c.217>A (p.Ala73Thr)	<input type="checkbox"/> c.316G>A, (p.A106T)	
<input type="checkbox"/> c.D118G, (p.asp118Gly)	<input type="checkbox"/> c.341G>A, (p.Cys114Try)	
<input type="checkbox"/> c.154C>G, (p.R52G)	<input type="checkbox"/> c.343G>A, (p.Gly115Ser)	
<input type="checkbox"/> c.154C>T, (p.Arg52Trp)	<input type="checkbox"/> c.T350C, (p.L117P)	
<input type="checkbox"/> c.155G>A, (p.Arg52Gln)	<input type="checkbox"/> c.632G>A, (p.W211)	
<input type="checkbox"/> c158G>A, (pGly53Glu)	<input type="checkbox"/> c.352G>T, (p.asp118tyr)	

<input type="checkbox"/> c.191G>T, (p.G64V)	<input type="checkbox"/> c.352>C, (p.Asp118His)
<input type="checkbox"/> c.217G>A, (p.A73T)	<input type="checkbox"/> c.353A>G, (p.Asp118Gly)
<input type="checkbox"/> c.343G>A, (pGly115Ser)	<input type="checkbox"/> c.388 G>A, (p.E130K)
<input type="checkbox"/> c.227A>G, (p. (Asp76Gly)	<input type="checkbox"/> c.353A>T, (p.Asp118Val)
<input type="checkbox"/> c.228T>A, (p.Asp76Glu)	<input type="checkbox"/> c.365 C>T, (p.S122F)
<input type="checkbox"/> c.229>A, p. (Gly77Ser)	<input type="checkbox"/> c.388A>G, (p.E130k)
<input type="checkbox"/> c.229G>C, p. (Gly77Arg)	<input type="checkbox"/> c.388G>A, (p.Glu130Lys)
<input type="checkbox"/> c.230A>G, (p.G77D)	<input type="checkbox"/> c.459T>G, (p.Asp153Glu)
<input type="checkbox"/> c.230G>T, (p.Gly77Val)	<input type="checkbox"/> c.788C>T, (p.Thr263Met)
<input type="checkbox"/> c.230G>C, (p.Gly77Ala)	<input type="checkbox"/> c.844G>C, (p.Gly282Arg)
<input type="checkbox"/> c.230G>A, (p.Gly77Asp)	<input type="checkbox"/> c.976G>A, (p.Ala326Thr)
<input type="checkbox"/> c.233A>G, (p.Lys78Arg)	<input type="checkbox"/> c.1009A>C, (p.K337Q)
<input type="checkbox"/> c.234 A>C, (p.K78N)	<input type="checkbox"/> Delección GNB1 (secuencia de codificación entera) heterocigótica (delección)
<input type="checkbox"/> c.239T>A, (p.Ile80Asn)	<input type="checkbox"/> c.203+1G>A
<input type="checkbox"/> c.239T>C, (p.Ile80Thr)	<input type="checkbox"/> c.286C>T, (p.Arg96Cys)
<input type="checkbox"/> c.241_243del (p.Ile81del)	<input type="checkbox"/> c.342_351del (p.Cys114TrpfsTer10)
<input type="checkbox"/> c.301 A>G, (p.M101V)	<input type="checkbox"/> c.347G>A, (p.Gly1126Asp)
<input type="checkbox"/> c.265A>G, (p.Lys89Glu)	<input type="checkbox"/> c.347G>T, (pGly116Val)
<input type="checkbox"/> c.266A>G, (p.Lys89Arg)	<input type="checkbox"/> c.433_439del, p.(Tyr145ProfsTer42)
<input type="checkbox"/> c.266A>C, (p.Lys89Thr)	<input type="checkbox"/> c.640C>T, (p.Arg214Ter)
<input type="checkbox"/> c.272A>G, (p.H91R)	<input type="checkbox"/> c.343G>A, (p.Gly115Ser)
<input type="checkbox"/> c.274G>A, (p.A92T)	<input type="checkbox"/> c.386G>A, (p.Arg129His)

<input type="checkbox"/> c.275C>A, (p.Ala92Asp)	<input type="checkbox"/> c.497+1G>T
<input type="checkbox"/> c.279T>C, (p.Ile80Thr)	<input type="checkbox"/> c.833_935del, (p.Phe278del)
<input type="checkbox"/> c.2139T>C, (p.Ile80Thr)	<input type="checkbox"/> c.844G>A, (p.Gly282Arg)
<input type="checkbox"/> c.280C>T, (p.P94S)	<input type="checkbox"/> c.878A>C, (p.(Asn293Thr)
<input type="checkbox"/> c.281C>G, (p.Pro94Arg)	<input type="checkbox"/> Otra
<input type="checkbox"/> c.284T>C, (p.Leu95Pro)	

En caso de haber marcado "Otra", especifique cuál:

5. ¿Qué variante GNB2 presenta el/la participante? Por favor, indique el gen y el cambio en la proteína:

6. ¿Ha facilitado el/la participante una muestra de sangre o de otro tipo a un profesional sanitario o investigador para estudiar sus células o producir células pluripotenciales inducidas?

Sí No No lo sé

7. ¿Ha realizado un profesional sanitario o investigador análisis genéticos con las células del/de la participante mediante un procedimiento llamado secuenciación de ARN (ARN-seq)? ARN-seq es un procedimiento utilizado para comparar la expresión de los genes en las células o las células pluripotenciales inducidas.

Sí No No lo sé

Síntomas e intervenciones

Desarrollo/Conducta/Sensorial

8. ¿Ha presentado alguna vez el/la participante alguno de los siguientes síntomas relacionados con su desarrollo o conducta? Si el/la participante ha presentado un síntoma, pero el síntoma no fue confirmado por un médico o profesional, por favor, seleccione "No lo sé". Incluya también el año en el que empezaron los síntomas, si lo sabe.

Síntoma	Aún no tiene la edad	Sí	No	No lo sé	Año en el que empezó el síntoma
Problemas visuales	<input type="checkbox"/> Aún no tiene la edad	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Problemas auditivos	<input type="checkbox"/> Aún no tiene la edad	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Retraso cognitivo	<input type="checkbox"/> Aún no tiene la edad	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)

Dificultad de aprendizaje	<input type="checkbox"/> Aún no tiene la edad	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Problemas en el habla (incluido cualquier retraso en el habla o problemas con la comunicación expresiva y receptiva)	<input type="checkbox"/> Aún no tiene la edad	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Imposibilidad de andar de forma independiente	<input type="checkbox"/> Aún no tiene la edad	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Problemas conductuales o emocionales	<input type="checkbox"/> Aún no tiene la edad	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Trastorno/problemas en el procesamiento sensorial	<input type="checkbox"/> Aún no tiene la edad	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Otro: _____					_____ (AAAA)
Otro: _____					_____ (AAAA)
Otro: _____					_____ (AAAA)

Para cada síntoma en el que haya marcado "Sí" o "No lo sé" en la pregunta 8, por favor, describa brevemente el síntoma. Por ejemplo, para los problemas visuales, puede indicar "el/la participante presenta nistagmo".

Cerebro/Neurológico

- 9. ¿Ha presentado alguna vez el/la participante alguno de los siguientes síntomas relacionados con el cerebro o problemas neurológicos? Si el/la participante ha presentado un síntoma, pero el síntoma no fue confirmado por un médico o profesional, por favor, seleccione "No lo sé". Incluya también el año en el que empezaron los síntomas, si lo sabe.**

Convulsiones	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Problema o trastorno nervioso	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Epilepsia (manifestaciones epilépticas en el EEG u otras pruebas, incluida la epilepsia de ausencia)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Otro: _____				_____ (AAAA)
Otro: _____				_____ (AAAA)
Otro: _____				_____ (AAAA)
10. ¿Le han realizado al/a la participante pruebas diagnósticas cerebrales complementarias (incluido EEG, pruebas de diagnóstico por imagen en cerebro o columna)?				
<input type="checkbox"/> Sí		<input type="checkbox"/> No		<input type="checkbox"/> No lo sé
11. Si ha marcado "Sí", ¿cuáles de los siguientes tipos de pruebas cerebrales le han realizado al/a la participante? (marque todas las que le hayan realizado):				
<input type="checkbox"/> TAC (tomografía computarizada)		<input type="checkbox"/> TEP (tomografía de emisión positrónica)		
<input type="checkbox"/> IRM (imagen por resonancia magnética)		<input type="checkbox"/> MEG (magnetoencefalografía)		
<input type="checkbox"/> EEG (electroencefalografía)		<input type="checkbox"/> No lo sé		
Si ha marcado "Sí" a las pruebas cerebrales, ¿tiene acceso el/la participante a los datos o archivos? Acceso puede significar que el/la participante dispone de los datos o que los puede obtener de un profesional, hospital, clínica, otro centro médico o cualquier otra fuente.				
<input type="checkbox"/> Sí		<input type="checkbox"/> No		<input type="checkbox"/> No lo sé
12. ¿Ha recibido el/la participante algún tratamiento médico por un problema neurológico?				
<input type="checkbox"/> Sí		<input type="checkbox"/> No		<input type="checkbox"/> No lo sé
13. ¿Ha recibido el/la participante tratamiento quirúrgico por un problema neurológico?				
<input type="checkbox"/> Sí		<input type="checkbox"/> No		<input type="checkbox"/> No lo sé
Esqueleto/Musculatura/Ortopedia				
14. ¿Ha presentado alguna vez el/la participante alguno de los siguientes síntomas esqueléticos/musculares/ortopédicos? Si el/la participante ha presentado un síntoma, pero el síntoma no fue confirmado por un médico o profesional, por favor, seleccione "No lo sé". Incluya también el año en el que empezaron los síntomas, si lo sabe.				

17. ¿Ha recibido el/la participante tratamiento por un problema muscular?				
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No		<input type="checkbox"/> No lo sé	
18. ¿Utiliza el/la participante alguna ortesis (ejemplo: SMO, AFO)?				
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No		<input type="checkbox"/> No lo sé	
Corazón/cardiovascular				
19. ¿Ha presentado alguna vez el/la participante alguno de los siguientes síntomas cardiovasculares? Si el/la participante ha presentado un síntoma, pero el síntoma no fue confirmado por un médico o profesional, por favor, seleccione "No lo sé". Incluya también el año en el que empezaron los síntomas, si lo sabe.				
Arritmia (latido cardíaco irregular)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Anomalía cardíaca	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Insuficiencia cardíaca	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Dolor torácico	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Disnea (falta de aliento o dificultad para respirar)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Presión sanguínea elevada	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Otro: _____				_____ (AAAA)
Otro: _____				_____ (AAAA)
Otro: _____				_____ (AAAA)
20. ¿Ha acudido el/la participante a una consulta de cardiología por un problema cardiovascular?				
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No		<input type="checkbox"/> No lo sé	
21. ¿Ha recibido el/la participante tratamiento médico por un problema cardiovascular?				
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No		<input type="checkbox"/> No lo sé	
22. ¿Ha recibido el/la participante tratamiento quirúrgico por un problema cardiovascular?				
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No		<input type="checkbox"/> No lo sé	
23. ¿Se le ha realizado al/a la participante un ECG?				
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No		<input type="checkbox"/> No lo sé	
24. ¿Se le ha realizado al/a la participante un ecocardiograma?				
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No		<input type="checkbox"/> No lo sé	

Respiratorio

25. ¿Ha presentado alguna vez el/la participante alguno de los siguientes síntomas respiratorios, no atribuibles a un virus o resfriado común (es decir, NO gripe, COVID, etc.)? Si el/la participante ha presentado un síntoma, pero el síntoma no fue confirmado por un médico o profesional, por favor, seleccione “No lo sé”. Incluya también el año en el que empezaron los síntomas, si lo sabe.

Tos recurrente	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Neumonía recurrente	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Asma	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Saturación baja de oxígeno o hipoxemia	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Otro : _____				____ (AAAA)
Otro : _____				____ (AAAA)
Otro : _____				____ (AAAA)

26. ¿Ha acudido el/la participante a una consulta de neumología?

Sí No No lo sé

27. ¿Ha recibido el/la participante tratamiento médico por un problema respiratorio?

Sí No No lo sé

28. ¿Ha recibido el/la participante tratamiento quirúrgico por un problema respiratorio?

Sí No No lo sé

29. ¿Ha presentado alguna vez el/la participante alguno de los siguientes síntomas gastroenterológicos/gastrointestinales? Si el/la participante ha presentado un síntoma, pero el síntoma no fue confirmado por un médico o profesional, por favor, seleccione “No lo sé”. Incluya también el año en el que empezaron los síntomas, si lo sabe.

Reflujo gastroesofágico o reflujo de ácido	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Aspiración o aspiración silenciosa (paso de alimentos o líquidos a los pulmones/las vías respiratorias)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Atragantamiento frecuente o disfagia (dificultad para tragar alimentos o líquidos)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Diarrea recurrente	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)

Estreñimiento recurrente	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Heces con sangre	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Ganancia de peso insuficiente	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Ganancia de peso excesiva	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Problemas recurrentes de motilidad intestinal (incluido trastorno intestinal neurógena)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Otro: _____				____ (AAAA)
Otro: _____				____ (AAAA)
Otro: _____				____ (AAAA)

30. ¿Ha acudido el/la participante a una consulta de gastroenterología?

Sí No No lo sé

31. ¿Ha recibido el/la participante tratamiento médico por un problema gastrointestinal (incluida sonda nasogástrica/colocación de sonda nasogástrica)?

Sí No No lo sé

32. ¿Ha recibido el/la participante tratamiento quirúrgico por un problema gastrointestinal (incluida gastrostomía/ colocación de sonda de gastrostomía)?

Sí No No lo sé

Genitourinario

33. ¿Ha presentado alguna vez el/la participante alguno de los siguientes síntomas genitourinarios? Si el/la participante ha presentado un síntoma, pero el síntoma no fue confirmado por un médico o profesional, por favor, seleccione "No lo sé". Incluya también el año en el que empezaron los síntomas, si lo sabe.

Incontinencia urinaria	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Retención urinaria	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Hematuria (sangre en la orina)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Proteinuria (proteínas en la orina)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Sonda permanente	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)

Sonda intermitente	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Trastorno neurógeno de la vejiga	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Otro: _____				____ (AAAA)
Otro : _____				____ (AAAA)
Otro : _____				____ (AAAA)

34. ¿Ha acudido el/la participante a una consulta de urología?

Sí No No lo sé

35. ¿Ha recibido el/la participante tratamiento médico por un problema urinario?

Sí No No lo sé

36. ¿Ha recibido el/la participante tratamiento quirúrgico por un problema urinario?

Sí No No lo sé

Piel/dermatológico

37. ¿Ha presentado alguna vez el/la participante alguno de los siguientes síntomas dermatológicos? Si el/la participante ha presentado un síntoma, pero el síntoma no fue confirmado por un médico o profesional, por favor, seleccione "No lo sé". Incluya también el año en el que empezaron los síntomas, si lo sabe.

Erupción cutánea	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Pigmentación de la piel	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Mastocitosis cutánea (manchas pequeñas, amarronadas, planas o elevadas)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Nevus de gran tamaño (mancha en la piel de color oscuro)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Varios nevus (varias manchas en la piel de color oscuro)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)
Manchas de color café con leche (manchas planas, pigmentadas en la piel)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	____ (AAAA)

Otro: _____				_____ (AAAA)
Otro: _____				_____ (AAAA)
Otro: _____				_____ (AAAA)

**38. Si ha marcado "Sí" en "Manchas de color café con leche", ¿cuántas manchas tiene el/la participante?
_____ manchas**

Sangre/Hematológico

39. ¿Ha experimentado el/la participante alguno de los siguientes síntomas relacionados con la sangre? Si ha experimentado un síntoma, pero este no ha sido confirmado por un médico o profesional sanitario, seleccione "No lo sé/No estoy seguro". Incluya también el año en que comenzaron los síntomas, si lo conoce.

Anemia	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Coagulación sanguínea anormal o trastornos relacionados	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Transfusión de sangre	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Deficiencia de hierro	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Recuento bajo de hemoglobina	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Deficiencia de ácido fólico	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Sangrado recurrente	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Hemartrosis (sangre en las articulaciones)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Hematemesis (vómitos de sangre)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Hematoquecia (sangre en las heces)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Melena (heces negras, pegajosas o con aspecto de alquitrán)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Epistaxis (sangrado por la nariz)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)

Menorragia (sangrado abundante durante el período menstrual, que dura más de 7 días)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	_____ (AAAA)
Otro: _____				_____ (AAAA)
Otro: _____				_____ (AAAA)
Otro: _____				_____ (AAAA)

40. Si el/la participante ha tenido problemas de coagulación sanguínea, ¿qué pruebas de agregación plaquetaria se le han realizado? (seleccione todas las que correspondan):

<input type="checkbox"/> Difosfato de adenosina (ADP)	<input type="checkbox"/> Ristocetina
<input type="checkbox"/> Ácido araquidónico	<input type="checkbox"/> Trombina
<input type="checkbox"/> Colágeno	<input type="checkbox"/> No lo sé/No estoy seguro
<input type="checkbox"/> Epinefrina	<input type="checkbox"/> Otro

Si responde "otro", especifique:

41. ¿Cuál de las siguientes pruebas se le ha realizado al/a la participante? (seleccione todas las que correspondan):

<input type="checkbox"/> Calprotectina	<input type="checkbox"/> Hematología/análisis de sangre
<input type="checkbox"/> Colonoscopia	<input type="checkbox"/> Ninguna
<input type="checkbox"/> Gastroscopia	

42. ¿El/la participante ha recibido tratamiento médico por problemas hematológicos (problemas de sangrado)?

<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
-----------------------------	-----------------------------	-----------------------------------

43. ¿El/la participante ha recibido tratamiento quirúrgico por problemas hematológicos (problemas de sangrado)?

<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
-----------------------------	-----------------------------	-----------------------------------

Cáncer/Oncología

44. ¿Se le ha diagnosticado al/ala participante algún tipo de cáncer?

Sí

No

No lo sé

Si respondió "Sí", ¿qué edad tenía el/la participante cuando le diagnosticaron cáncer? _____ años

45. Si al/a la participante se le ha diagnosticado cáncer, ¿cuál de los siguientes tipos de cáncer se le ha diagnosticado? (seleccione todas las opciones que correspondan):

Cánceres relacionados con el SIDA (p. ej., linfoma relacionado con el SIDA, sarcoma de Kaposi, etc.)

Hematológico (p. ej., leucemia, linfoma, etc.)

Cerebro/Neurológico (p. ej., tumor cerebral, neuroblastoma)

Pulmón/Respiratorio/Torácico (p. ej., cáncer de pulmón, tumores traqueobronquiales)

Pecho

Tracto reproductor masculino o célula germinal (p. ej., testicular, etc.)

Cabeza y cuello, incluidos oídos, nariz y garganta (p. ej., kip, boca, tiroides, nariz)

Musculoesquelético/Hueso (p. ej., tejido blando, osteosarcoma, sarcoma de Ewing, etc.)

Tracto reproductor femenino o célula germinal (p. ej., ovario, etc.)

Piel (p. ej., melanoma)

Gastrointestinal/Estómago (p. ej., anal, colon, vesícula biliar, hígado, páncreas, estómago, etc.)

Otro

Genitourinaria (p. ej., vesícula, riñón, uretral, etc.)

Si responde "otro", especifique:

46. ¿El/la participante ha recibido una consulta de oncología (cáncer)?

Sí

No

No lo sé

47. ¿El/la participante ha recibido tratamiento médico por cáncer o problemas relacionados con el cáncer?

Sí

No

No lo sé

48. ¿El/la participante ha recibido tratamiento quirúrgico por cáncer o problemas relacionados con el cáncer?

Sí

No

No lo sé

Antecedentes familiares

Esta sección trata sobre los padres biológicos del/de la participante con una mutación GNB. Se recomienda que al menos uno de los padres biológicos complete esta sección o que se coordine con ellos. Si el/la participante no cuenta con esta información, omítala. Le recordamos que todas las preguntas se refieren a la persona diagnosticada como "el/la participante".

49. ¿La madre biológica se ha sometida a pruebas genéticas para detectar una mutación GNB?

Sí No No lo sé

50. ¿Cómo se recogió la muestra para la prueba genética de la madre biológica?

Sangre Saliva

Hisopado bucal Otro

Si responde "otro", especifique:

51. ¿La madre biológica es portador de una mutación GNB?

Sí No No lo sé

52. ¿Tiene la madre biológica alguna otra condición o trastorno genético?

Sí No No lo sé

Si responde "Sí", enumere las condiciones/trastornos genéticos:

53. ¿Cuántos hijos tiene la madre biológica? _____ hijos

54. ¿Alguno de los otros hijos de la madre biológica tiene síntomas similares, pero no tiene diagnóstico de GNB?

Sí No No lo sé

Si responde "Sí", enumere todos los síntomas:

55. ¿Se ha sometido el padre biológico a pruebas genéticas para detectar la mutación GNB?

Sí No No lo sé

56. ¿Cómo se recogió la muestra para la prueba genética del padre biológico?

Sangre Análisis de esperma

Hisopado bucal Otro

Saliva

Si responde "Sí", por favor especifique:

57. ¿El padre biológico es portador de una mutación GNB?

Sí

No

No lo sé

58. ¿Tiene el padre biológico alguna otra condición o trastorno genético?

Sí

No

No lo sé

Si responde "Sí", enumere las condiciones o trastornos genéticos:

59. ¿Alguno de los otros hijos del padre biológico tiene síntomas similares, pero no tiene diagnóstico de GNB?

Sí

No

No lo sé

Si responde "Sí", enumere todos los síntomas:

Historial de embarazos y nacimientos de los padres

Esta sección también trata sobre los padres biológicos del/de la participante con una mutación GNB. Se recomienda que al menos uno de los padres biológicos complete esta sección o que se coordine con ellos. Si el/la participante no cuenta con esta información, omítala. Le recordamos que todas las preguntas se refieren a la persona diagnosticada como "el/la participante".

60. ¿Cuál era la edad de la madre biológica al momento del nacimiento del/de la participante? Si la desconoce, deje en blanco. _____ años

61. ¿Cuál era la edad del padre biológico al momento del nacimiento del/de la participante? Si la desconoce, deje en blanco. _____ años

62. ¿El/la participante tuvo un parto múltiple (p. ej., gemelos, trillizos, etc.)?

Sí

No

63. ¿Qué tipo de parto múltiple?

Mellizos (2)

Trillizos (3)

Cuatrillizos (4)

Otro

Si responde "otro", especifique el tipo de parto múltiple (ejemplo: quintillizos o 5 bebés):

64. ¿Cuál fue la edad gestacional (en semanas) al nacer del/de la participante? _____ semanas

65. ¿Cuál fue el peso al nacer del/de la participante? _____ kg (kilogramos) o _____ lbs (libras)

66. ¿Cuál fue la puntuación de Apgar de la persona al nacer? _____		
67. ¿Cuál fue la modalidad de entrega?		
<input type="checkbox"/> Vaginal	<input type="checkbox"/> Cesárea programada	
<input type="checkbox"/> Parto instrumental (con fórceps o succión)	<input type="checkbox"/> Cesárea de emergencia	
68. ¿Cuál fue el motivo del parto instrumental o cesárea?		
69. ¿Se indujo el parto?		
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	
Si la respuesta es "Sí", ¿cuál fue el motivo del parto inducido?		
70. ¿Tuvo el/la participante algún evento adverso durante o inmediatamente después del parto (p. ej.: problemas respiratorios, líquido en los pulmones o el cerebro, cordón umbilical enrollado alrededor del cuello, etc.)?		
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Si responde "Sí", describa el/los evento(s) adverso(s):		
71. Después del nacimiento, ¿el/la participante fue ingresado/a en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales (UCIN)?		
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Si responde "Sí", describa el tiempo que el/la participante estuvo en la UCIN (incluya el motivo, la duración y cualquier otra información relevante).		
72. Durante el embarazo, ¿les informó un médico u otro profesional de la salud a los padres biológicos que el feto presentaba alguna de las siguientes anomalías? (Muchas veces, durante el embarazo, se identifica una posible anomalía y, posteriormente, pruebas adicionales determinan que se trató de un falso positivo o un diagnóstico erróneo. Seleccione "positivo en la prueba, pero no confirmado" si ese fue el caso).		

Ventriculomegalia	<input type="checkbox"/> Sí, confirmado	<input type="checkbox"/> Sí, positivo en la prueba, pero no confirmado (es decir, falso positivo o diagnóstico erróneo)	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Anomalía cromosómica	<input type="checkbox"/> Sí, confirmado	<input type="checkbox"/> Sí, positivo en la prueba, pero no confirmado (es decir, falso positivo o diagnóstico erróneo)	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Defectos de las extremidades	<input type="checkbox"/> Sí, confirmado	<input type="checkbox"/> Sí, positivo en la prueba, pero no confirmado (es decir, falso positivo o diagnóstico erróneo)	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Restricción del crecimiento intrauterino	<input type="checkbox"/> Sí, confirmado	<input type="checkbox"/> Sí, positivo en la prueba, pero no confirmado (es decir, falso positivo o diagnóstico erróneo)	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Tamaño o peso anormal	<input type="checkbox"/> Sí, confirmado	<input type="checkbox"/> Sí, positivo en la prueba, pero no confirmado (es decir, falso positivo o diagnóstico erróneo)	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Síndrome de Down	<input type="checkbox"/> Sí, confirmado	<input type="checkbox"/> Sí, positivo en la prueba, pero no confirmado (es decir, falso positivo o diagnóstico erróneo)	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Defecto de cualquier órgano o sistema orgánico importante	<input type="checkbox"/> Sí, confirmado	<input type="checkbox"/> Sí, positivo en la prueba, pero no confirmado (es decir, falso positivo o diagnóstico erróneo)	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Espina bífida	<input type="checkbox"/> Sí, confirmado	<input type="checkbox"/> Sí, positivo en la prueba, pero no confirmado (es decir, falso positivo o diagnóstico erróneo)	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Macrocefalia	<input type="checkbox"/> Sí, confirmado	<input type="checkbox"/> Sí, positivo en la prueba, pero no confirmado (es decir, falso positivo o diagnóstico erróneo)	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Microcefalia	<input type="checkbox"/> Sí, confirmado	<input type="checkbox"/> Sí, positivo en la prueba, pero no confirmado (es decir, falso positivo o diagnóstico erróneo)	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé

Labio hendido y/o paladar hendido	<input type="checkbox"/> Sí, confirmado	<input type="checkbox"/> Sí, positivo en la prueba, pero no confirmado (es decir, falso positivo o diagnóstico erróneo)	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Otro: _____	<input type="checkbox"/> Sí, confirmado	<input type="checkbox"/> Sí, positivo en la prueba, pero no confirmado (es decir, falso positivo o diagnóstico erróneo)	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Otro: _____	<input type="checkbox"/> Sí, confirmado	<input type="checkbox"/> Sí, positivo en la prueba, pero no confirmado (es decir, falso positivo o diagnóstico erróneo)	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Otro: _____	<input type="checkbox"/> Sí, confirmado	<input type="checkbox"/> Sí, positivo en la prueba, pero no confirmado (es decir, falso positivo o diagnóstico erróneo)	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé

73. Durante este embarazo, ¿algún médico u otro profesional de la salud le informó a la madre biológica que padecía alguna de las siguientes afecciones? Por favor, no incluya afecciones que la madre biológica conocía antes del embarazo.

Diabetes gestacional (diabetes que comenzó durante este embarazo)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Anemia (bajo nivel de hierro)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Problemas del corazón	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Presión arterial alta (hipertensión)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Preeclampsia	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Eclampsia	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Epilepsia	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
SOP (síndrome de ovario poliquístico)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Sobrepeso u obesidad	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Hiperémesis gravídica/HG (náuseas y vómitos intensos y persistentes durante el embarazo)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No

Riesgo de parto prematuro	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Depresión	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Ansiedad	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Otro: _____	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Otro: _____	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Otro: _____	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
74. Durante este embarazo, ¿un médico u otro profesional de la salud le dijo a la madre biológica que el/la participante tenía alguna de las siguientes infecciones?		
Vaginosis bacteriana/VB	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Clamidia	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Citomegalovirus	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Gripe	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Verrugas genitales/VPH	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Gonorrea	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Herpes	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Estreptococo del grupo B (estreptococo beta)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Hepatitis B	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Listeriosis	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Parvovirus	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Enfermedad inflamatoria pélvica (EIP)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No

Sífilis	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Tricomoniasis (Trich)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Toxoplasmosis	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Infección del tracto urinario/ITU	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Infección por hongos	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Otro: _____	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Otro: _____	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No
Otro: _____	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No

75. Durante los 12 meses anteriores al parto, ¿la madre biológica recibió la vacuna contra la gripe?

- | | | | |
|-----------------------------|---|--|-----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> No | <input type="checkbox"/> Sí, antes del embarazo | <input type="checkbox"/> Sí, durante el embarazo | <input type="checkbox"/> No lo sé |
|-----------------------------|---|--|-----------------------------------|

76. Durante los 12 meses anteriores al parto, ¿recibió la madre biológica alguna otra vacuna?

- | | | | |
|-----------------------------|---|--|-----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> No | <input type="checkbox"/> Sí, antes del embarazo | <input type="checkbox"/> Sí, durante el embarazo | <input type="checkbox"/> No lo sé |
|-----------------------------|---|--|-----------------------------------|

Si responde "Sí", especifique qué vacuna(s) se administró(n):

77. ¿La madre biológica alguna vez ha fumado o consumido algún producto de tabaco?

- | | | |
|-----------------------------|-----------------------------|-----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Sí | <input type="checkbox"/> No | <input type="checkbox"/> No lo sé |
|-----------------------------|-----------------------------|-----------------------------------|

78. En los 3 meses anteriores a este embarazo, ¿la madre biológica fumó o usó algún producto de tabaco?

- | | | |
|-----------------------------|-----------------------------|-----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Sí | <input type="checkbox"/> No | <input type="checkbox"/> No lo sé |
|-----------------------------|-----------------------------|-----------------------------------|

79. Durante el embarazo, ¿la madre biológica fumó o usó algún producto de tabaco?

- | | | |
|-----------------------------|-----------------------------|-----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Sí | <input type="checkbox"/> No | <input type="checkbox"/> No lo sé |
|-----------------------------|-----------------------------|-----------------------------------|

80. Durante los 12 meses <i>posteriores</i> al nacimiento, ¿la madre biológica fumó o usó algún producto de tabaco?			
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	
81. ¿La madre biológica ha consumido alguna vez alguno de los siguientes productos de tabaco?			
Cigarrillos electrónicos (cigarrillos electrónicos) u otros productos electrónicos con nicotina (vapeadores, pipas de agua electrónicas, pipas de agua, cigarros electrónicos, pipas electrónicas)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Narguile (pipa de agua utilizada para fumar tabaco), pipa de agua electrónica y/o bolígrafo de pipa de agua	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Tabaco de mascar/rapé/rapé/snus	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Cigarros	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
82. Durante los 3 meses <i>anteriores</i> a este embarazo, ¿la madre biológica utilizó cigarrillos electrónicos u otros productos electrónicos con nicotina?			
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	
83. <i>Durante</i> este embarazo, ¿la madre biológica utilizó cigarrillos electrónicos u otros productos electrónicos con nicotina?			
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	
84. Durante los 12 meses <i>posteriores</i> a este nacimiento, ¿la madre biológica utilizó cigarrillos electrónicos u otros productos electrónicos con nicotina?			
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	
85. Durante los 3 meses <i>anteriores</i> al embarazo, ¿la madre biológica bebió alcohol?			
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	
86. <i>Durante</i> este embarazo, ¿la madre biológica bebió alcohol?			
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	
87. ¿La madre biológica <i>alguna vez</i> ha fumado o consumido algún producto de tabaco?			

<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	
88. En los 3 meses <u>anteriores</u> a este embarazo, ¿el padre biológico fumó o usó algún producto de tabaco?			
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	
89. <u>Durante</u> este embarazo, ¿el padre biológico fumó o usó algún producto de tabaco?			
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	
90. Durante los 12 meses <u>posteriores</u> a este nacimiento, ¿el padre biológico fumó o usó algún producto de tabaco?			
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	
91. ¿El padre biológico ha utilizado alguna vez alguno de los siguientes productos de tabaco?			
Cigarrillos electrónicos (cigarrillos electrónicos) u otros productos electrónicos con nicotina (vapeadores, pipas de agua electrónicas, pipas de agua, cigarros electrónicos, pipas electrónicas)	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Narguile (pipa de agua utilizada para fumar tabaco), pipa de agua electrónica y/o bolígrafo de pipa de agua	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Tabaco de mascar/rapé/snus	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Cigarros	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
92. Durante los 3 meses <u>anteriores</u> a este embarazo, ¿el padre biológico utilizó cigarrillos electrónicos u otros productos electrónicos con nicotina?			
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	
93. <u>Durante</u> este embarazo, ¿el padre biológico utilizó cigarrillos electrónicos u otros productos electrónicos con nicotina?			
<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	
94. Durante los 12 meses <u>posteriores</u> a este nacimiento, ¿el padre biológico utilizó cigarrillos electrónicos u otros productos electrónicos con nicotina?			

<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé	
Diagnóstico adicional			
95. ¿Tiene el/la participante alguno de los siguientes diagnósticos adicionales u otro diagnóstico que no se haya identificado en otras partes de este cuestionario?			
Epilepsia	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Autismo	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Parálisis cerebral	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Otro: _____	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Otro: _____	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Otro: _____	<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> No lo sé
Información demográfica			
96. ¿Cuál es la identidad de género del/de la participante?			
<input type="checkbox"/> Cisgénero (la identidad de género se alinea con el sexo que se les asignó al nacer)	<input type="checkbox"/> Cuestionamiento (en proceso de exploración de la identidad de género)		
<input type="checkbox"/> Agénero (no se identifica con ningún género)	<input type="checkbox"/> Transgénero (la identidad y/o expresión de género es diferente de las expectativas culturales basadas en el sexo que se les asignó al nacer)		
<input type="checkbox"/> Bigénero/multigénero (se identifica con dos o más identidades de género específicas diferentes, ya sea	<input type="checkbox"/> Dos Espíritus (se identifica o tiene cualidades tanto de un hombre como de una mujer)		
<input type="checkbox"/> Género fluido (no se identifica con un único género fijo o tiene una identidad de	<input type="checkbox"/> Un género no especificado		
<input type="checkbox"/> Género Queer (fluidez de identidad de género, no adhesión a los géneros	<input type="checkbox"/> Prefiero no responder		
<input type="checkbox"/> No binario (no se identifica exclusivamente como hombre o mujer)			
97. ¿Cuál es la orientación sexual que mejor describe cómo el/la participante piensa actualmente sobre sí mismo?			
<input type="checkbox"/> Asexual	<input type="checkbox"/> Pansexual		

<input type="checkbox"/> Bisexual	<input type="checkbox"/> Queer
<input type="checkbox"/> Homosexual	<input type="checkbox"/> Dos espíritus
<input type="checkbox"/> Heterosexual	<input type="checkbox"/> Prefiero no responder
<input type="checkbox"/> Lesbiano	<input type="checkbox"/> Otro

Si responde "otro", especifique:

98. ¿El/la participante se identifica como indígena, es decir, de las Primeras Naciones (indios de América del Norte), Métis o Inuk (inuit)?

<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> Prefiero no responder
-----------------------------	-----------------------------	--

99. ¿Se identifica el/la participante como miembro de una minoría visible? Minoría visible se refiere a una persona que no es caucásica ni blanca. La población de minorías visibles se compone principalmente de los siguientes grupos: sudasiáticos, chinos, negros, filipinos, árabes, latinoamericanos, del sudeste asiático, de Asia occidental, coreanos y japoneses.

<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> Prefiero no responder
-----------------------------	-----------------------------	--

100. ¿El/la participante se identifica como una persona con discapacidad?

<input type="checkbox"/> Sí	<input type="checkbox"/> No	<input type="checkbox"/> Prefiero no responder
-----------------------------	-----------------------------	--

101. ¿Qué idioma(s) aprendió el/la participante primero en casa durante su infancia y aún comprende? (seleccione todas las opciones que correspondan):

<input type="checkbox"/> Inglés	<input type="checkbox"/> Francés	<input type="checkbox"/> Español	<input type="checkbox"/> Prefiero no responder	<input type="checkbox"/> Otro
---------------------------------	----------------------------------	----------------------------------	--	-------------------------------

Si responde "otro", especifique:

102. ¿Qué idioma(s) habla el/la participante con más frecuencia en casa? (seleccione todas las opciones que correspondan):

<input type="checkbox"/> Inglés	<input type="checkbox"/> Francés	<input type="checkbox"/> Español	<input type="checkbox"/> Prefiero no responder	<input type="checkbox"/> Otro
---------------------------------	----------------------------------	----------------------------------	--	-------------------------------

Si responde "otro", especifique:

Información del médico/practicante

103. Proporcione la siguiente información del médico/profesional médico, si la conoce. Si el/la participante la desconoce, deje este espacio en blanco.

Tipo / Especialidad de(l) médico / practicante:

Nombre completo del médico / practicante:

Número de teléfono del médico / practicante:

Dirección(es) de correo electrónico del médico/profesional:

Tipo / Especialidad de(l) médico / practicante:

Nombre completo del médico / practicante:

Número de teléfono del médico / practicante:

Dirección(es) de correo electrónico del médico / practicante:

Tipo / Especialidad de(l) médico / practicante:

Nombre completo del médico / practicante:

Número de teléfono del médico / practicante:

Dirección(es) de correo electrónico del médico / practicante:

104. Si tiene algo más que compartir sobre el diagnóstico del/de la participante, responda aquí: