CUESTIONARIO HPO (HUMAN PHENOTYPE ONTOLOGY) DE CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DEL PACIENTE CON EPILEPSIA

Nombre y Apellidos:

Fecha de nacimiento (dd/mm/aaaa): **Sexo (F/M):**

Edad de comienzo de las crisis (m/a): **Grupo étnico:**

Diagnóstico presuntivo:

Nombre y Apellidos del Médico:

email: **Teléfono:**

Centro de Procedencia:

Dirección:

SEMIOLOGÍA DE LAS CRISIS

- ☐ HP:0002069 Crisis generalizadas tónico-clónicas
- ☐ HP:0011147 Crisis de ausencias típicas
- ☐ HP:0007270 Crisis de ausencias atípicas
- ☐ HP:0011148 Crisis de ausencias con características especiales
- ☐ HP:0011149 Crisis de ausencias con mioclonías palpebrales
- ☐ HP:0010818 Crisis tónicas generalizadas
- ☐ HP:0010819 Crisis atónicas
- ☐ HP:0002123 Crisis mioclónicas generalizadas
- ☐ HP:0006813 Crisis hemiclónicas
- ☐ HP:0011170 Crisis mioclónicas-atónicas
- ☐ HP:0011175 Crisis versivas
- ☐ HP:0010820 Crisis dacrísticas
- ☐ HP:0010821 Crisis gelásticas
- ☐ HP:0002349 Crisis parciales simples
- ☐ HP:0002384 Crisis parciales complejas
- ☐ HP:0007334 Crisis parciales secundariamente generalizadas
- ☐ HP:0011157 Crisis parciales sensoriales
- ☐ HP:0011153 Crisis parciales motoras
- ☐ HP:0011154 Crisis parciales autonómicas
- ☐ HP:0011174 Crisis motóricas hipercinéticas
- ☐ HP:0011173 Crisis motoras inhibitorias
- ☐ HP:0011097 Espasmos epilépticos
- ☐ HP:0002133 Status epiléptico
- ☐ HP:0002373 Crisis febriles
- ☐ HP:0011171 Crisis febril típica
- ☐ HP:0011172 Crisis febril atípica
- ☐ HP:0007207 Crisis generalizadas tónico-clónicas por fotosensibilidad
- ☐ HP:0007193 Crisis generalizadas tónico-clónicas del despertar

Describa otro tipo de convulsiones o estímulos convulsivos no indicados:

ELECTROFISIOLOGÍA

- ☐ HP:0002372 EEG interictal normal
- ☐ HP:0010852 EEG con respuesta fotoparoxística
- ☐ HP:0011185 EEG con descargas epileptiformes focales
- ☐ HP:0011198 EEG con descargas epileptiformes generalizadas
- ☐ HP:0011187 Descargas focales con propagación por el hemisferio ipsilateral
- ☐ HP:0011188 Descargas focales con generalización secundaria
- ☐ HP:0010841 Descargas epileptiformes multifocales
- ☐ HP:0011215 Hemihipsarritmia
- ☐ HP:0002521 Hipsarritmia
- ☐ HP:0012013 EEG con complejos punta-onda temporal
- ☐ HP:0012557 EEG con complejos punta-onda centrotemporal
- ☐ HP:0012011 EEG con complejos punta-onda occipital
- ☐ HP:0012010 EEG con complejos punta-onda frontal
- ☐ HP:0012012 EEG con complejos punta-onda parietal
- ☐ HP:0012009 EEG con complejos punta-onda central
- ☐ HP:0010850 EEG con complejos punta-onda generalizados
- ☐ HP:0010847 EEG con complejos punta-onda a <2,5 Hz
- ☐ HP:0010848 EEG con complejos punta-onda a 2,5-3,5 Hz
- ☐ HP:0010849 EEG con complejos punta-onda a >3,5 Hz
- ☐ HP:0010858 EEG con descargas inducidas por la hiperventilación
- ☐ HP:0010851 EEG con brote-supresión
- ☐ HP:0012001 EEG con polipuntas generalizadas
- ☐ HP:0011200 EEG con descargas polimorfas generalizadas
- ☐ HP:0011192 Descargas epileptiformes polimorfas focales
- ☐ HP:0010845 EEG con actividad lenta generalizada

Describa otros hallazgos electrofisiológicos no indicados:

FACTORES DE INDUCCIÓN DE LAS CRISIS

- ☐ Inicio del sueño
- ☐ Durante el sueño
- ☐ Despertar
- ☐ Estímulo sonoro
- ☐ Estímulo luminoso
- ☐ Estímulo táctil
- ☐ Patrones
- ☐ Fiebre
- ☐ Calor ambiental/inmersión agua caliente
- ☐ Frío ambiental/inmersión agua fría
- ☐ Otros estímulos:

Tanto los datos del paciente como del profesional serán administrados según los protocolos desarrollados por el INGEMM bajo la cobertura de la Ley Orgánica 15/1999, de Protección de Datos de Carácter Personal.

HALLAZGOS DE NEUROIMAGEN

- ☐ HP:0100006 Neoplasia del SNC
- ☐ HP:0002435 Meningocele
- ☐ HP:0002475 Mielomeningocele
- ☐ HP:0002084 Encefalocele
- ☐ HP:0010576 Quiste intracraneal
- ☐ HP:0002190 Quiste del plexo coroideo
- ☐ HP:0012444 Atrofia cerebral
- ☐ HP:0000238 Hidrocefalia
- ☐ HP:0002119 Ventriculomegalia
- ☐ HP:0002410 Estenosis del acueducto de Silvio
- ☐ HP:0002198 Dilatación del cuarto ventrículo
- ☐ HP:0001305 Malformación de Dandy-Walker
- ☐ HP:0001272 Atrofia cerebelosa
- ☐ HP:0001320 Hipoplasia del vermis cerebeloso
- ☐ HP:0002308 Malformación Arnold-Chiari
- ☐ HP:0009716 Nódulos subependimarios
- ☐ HP:0009731 Hamartoma cerebral
- ☐ HP:0009717 Túberes corticales
- ☐ HP:0002188 Retraso en la mielinización
- ☐ HP:0002545 Desmielinización parcheada de la sustancia blanca subcortical
- ☐ HP:0002415 Leucodistrofia
- ☐ HP:0002282 Heterotopias
- ☐ HP:0002126 Polimicrogiria
- ☐ HP:0001339 Lisencefalia
- ☐ HP:0010636 Esquisencefalia
- ☐ HP:0007206 Hemimegaencefalia
- ☐ HP:0001331 Ausencia septum pellucidum
- ☐ HP:0002389 Cavum del septum pellucidum
- ☐ HP:0007370 Aplasia/Hipoplasia del cuerpo calloso
- ☐ HP:0002539 Displasia cortical

Describa otros hallazgos de neuroimagen no indicados:

DESARROLLO Y PSIQUISMO

- ☐ HP:0001263 Retraso global del desarrollo
- ☐ HP:0001270 Retraso motor simple
- ☐ HP:0001249 Discapacidad intelectual
- ☐ HP:0000726 Demencia
- ☐ HP:0002344 Deterioro neurológico progresivo
- ☐ HP:0002376 Deterioro neurológico progresivo
- ☐ HP:0000750 Retraso del lenguaje
- ☐ HP:0000733 Estereotipias
- ☐ HP:0000717 Autismo
- ☐ HP:0002360 Alteraciones del sueño
- ☐ HP:0000718 Comportamiento agresivo
- ☐ HP:0000716 Depresión
- ☐ HP:0000752 Hiperactividad
- ☐ HP:0000736 Déficit de atención
- ☐ HP:0000752 Hiperactividad

Describa otras alteraciones del neurodesarrollo o alteraciones psicológicas no indicadas:

OTROS HALLAZGOS:

Hallazgos metabólicos:

Hallazgos de biopsia muscular:

ALTERACIONES NEUROLÓGICAS

- ☐ HP:0001251 Ataxia
- ☐ HP:0001310 Dismetría
- ☐ HP:0002075 Disdiadococinesia
- ☐ HP:0002403 Romberg positivo
- ☐ HP:0002321 Vértigo
- ☐ HP:0010553 Crisis oculógiras
- ☐ HP:0002174 Temblor postural
- ☐ HP:0002080 Temblor intencional
- ☐ HP:0002072 Corea
- ☐ HP:0100248 Hemibalismo
- ☐ HP:0002305 Atetosis
- ☐ HP:0001266 Coreoatetosis
- ☐ HP:0002186 Apraxia
- ☐ HP:0010524 Agnosia
- ☐ HP:0010528 Prosopagnosia

HP:0030222 Agnosia visual
HP:0002381 Afasia
HP:0010534 Amnesia global transitoria
HP:0010529 Ecolalia
HP:0001260 Disartria
HP:0002015 Disfagia
HP:0002076 Migraña
HP:0000709 Psicosis
HP:0011165 Auras visuales
HP:0002367 Alucinaciones visuales
HP:0100704 Déficit visual cortical
HP:0002459 Disfunción autonómica
HP:0000742 Automutilación

Describa otras alteraciones neurológicas no indicadas:

ALTERACIONES NEUROMUSCULARES

HP:0001332 Distonías
HP:0100660 Discinesia
HP:0001336 Mioclonías
HP:0001252 Hipotonía muscular
HP:0001276 Hipertonía
HP:0001257 Espasticidad
HP:0003487 Babinski positivo
HP:0001264 Diplejia espástica
HP:0004374 Hemiplejia/hemiparesia
HP:0030182 Tetraplejia/Tetraparesia
HP:0001347 Hiperreflexia
HP:0001284 Arreflexia
HP:0002169 Clonus
HP:0007024 Parálisis pseudobulbar
HP:0001291 Anomalía en pares craneales
HP:0009830 Neuropatía periférica
HP:0003236 Elevación sérica de la creatin-fosfoquinasa
HP:0003701 Debilidad muscular proximal
HP:0002460 Debilidad muscular distal
HP:0002486 Miotonía
HP:0003202 Atrofia muscular
HP:0003712 Hipertrofia muscular
HP:0010546 Fibrilación muscular
HP:0010831 Alteración en la propriocepción
HP:0002495 Trastorno de la sensibilidad vibratoria
HP:0007328 Trastorno nociceptivo
HP:0010829 Trastorno de la sensibilidad a temperatura
HP:0010830 Trastorno de la sensibilidad táctil

Describa otras alteraciones neuromusculares no indicadas:

Tanto los datos del paciente como del profesional serán administrados según los protocolos desarrollados por el INGEMM bajo la cobertura de la Ley Orgánica 15/1999, de Protección de Datos de Carácter Personal.

CLÍNICA ASOCIADA:

ORL

- ☐ HP:0000407 Déficit auditivo neurosensorial
- ☐ HP:0000360 Tinnitus
- ☐ HP:0010780 Hiperacusia
- ☐ HP:0008771 Aplasia/Hipoplasia del oído
- ☐ HP:0001612 Llanto débil
- ☐ HP:0200046 Maullido de gato

Otros:

DERMATOLOGÍA Y ANEJOS

- ☐ HP:0003764 Nevus
- ☐ HP:0000995 Nevus melanocítico
- ☐ HP:0005600 Nevus melanocítico gigante congénito
- ☐ HP:0007544 Piebaldismo
- ☐ HP:0001053 Manchas hipopigmentadas
- ☐ HP:0000997 Lentiginosis axilar
- ☐ HP:0000957 Manchas café con leche
- ☐ HP:0001057 Aplasia cutis congénita
- ☐ HP:0000974 Piel hiperextensible
- ☐ HP:0000294 Implantación baja del pelo
- ☐ HP:0002209 Pelo ralo

Otros:

OTRAS PATOLOGÍAS ASOCIADAS

Enfermedad renal:

Enfermedad hematológica:

Enfermedad hepática:

Patología respiratoria:

Alteración inmunológica:

Enfermedad cardiaca:

Patología endocrina:

Patología gastrointestinal:

MÚSCULO-ESQUELÉTICO

- ☐ HP:0001382 Hipermovilidad articular
- ☐ HP:0001059 Pterigium
- ☐ HP:0004439 Disóstosis craneaofacial
- ☐ HP:0000325 Cara triangular
- ☐ HP:0004484 Asimetría craneofacial
- ☐ HP:0004673 Disminución de la expresión facial
- ☐ HP:0000252 Microcefalia
- ☐ HP:0000256 Macrocefalia
- ☐ HP:0001357 Plagiocefalia
- ☐ HP:0001363 Craneosinostosis
- ☐ HP:0040079 Dentición irregular
- ☐ HP:0004322 Estatura baja

Otros:

OCULAR

- ☐ HP:0009737 Nódulos de Lisch
- ☐ HP:0000589 Coloboma
- ☐ HP:0008499 Hipermetropía severa
- ☐ HP:0011003 Miopía magna
- ☐ HP:0000486 Estrabismo
- ☐ HP:0000649 Potenciales visuales evocados anómalos
- ☐ HP:0007687 Ptosis unilateral
- ☐ HP:0001488 Ptosis bilateral
- ☐ HP:0000286 Epicantus
- ☐ HP:0000494 Hendiduras palpebrales descendentes
- ☐ HP:0000582 Hendiduras palpebrales ascendentes
- ☐ HP:0000605 Parálisis de la mirada supranuclear
- ☐ HP:0000602 Oftalmoplejia
- ☐ HP:0010544 Nistagmo vertical
- ☐ HP:0000666 Nistagmo horizontal
- ☐ HP:0010543 Opsoclonus
- ☐ HP:0000618 Ceguera
- ☐ HP:0000518 Cataratas

Otros:

Tanto los datos del paciente como del profesional serán administrados según los protocolos desarrollados por el INGEMM bajo la cobertura de la Ley Orgánica 15/1999, de Protección de Datos de Carácter Personal.

HISTORIA FAMILIAR

Describa la historia clínica de convulsiones u otras características clínicas de carácter neurológico, en familiares de primer y segundo grado. Adjuntar una imagen del pedigrí si lo considera necesario.

Tanto los datos del paciente como del profesional serán administrados según los protocolos desarrollados por el INGEMM bajo la cobertura de la Ley Orgánica 15/1999, de Protección de Datos de Carácter Personal.

CUESTIONARIO FARMACOLÓGICO DEL PACIENTE CON EPILEPSIA

Describa el tratamiento de AEDs del paciente, aportando los siguientes datos:

Fármaco:	Tipo de fármaco (acrónimo)
Dosis:	mg/kg/día o mg/kg en dosis de mañana (mm)/tarde (tt)/noche (nn)
Respuesta:	CC - Control completo de las crisis CP - Control parcial de las crisis EC - Empeoramiento de las crisis SR - Sin respuesta
Efectos adversos:	Descripción breve de los efectos adversos a la medicación
Duración del tratamiento:	Fecha de inicio/fecha de finalización

HISTORIAL DE MEDICACIÓN POR AEDs

Anote el historial del tratamiento recibido, en monoterapia o politerapia, incluyendo el tratamiento que está recibiendo el paciente en la actualidad

Tratamiento AEDs	Fármaco/s (acrónimo)	Dosis (mg/kg/día) (mg/kg mm/tt/nn)	Respuesta al tratamiento	Efectos adversos	Duración del tratamiento
Monoterapia Politerapia 1					
Monoterapia Politerapia 2					
Monoterapia Politerapia 3					
Monoterapia Politerapia 4					
Monoterapia Politerapia 5					
Monoterapia Politerapia 6					
Monoterapia Politerapia 7					
Monoterapia Politerapia 8					

Describa otros tratamientos y respuestas:

Tanto los datos del paciente como del profesional serán administrados según los protocolos desarrollados por el INGEMM bajo la cobertura de la Ley Orgánica 15/1999, de Protección de Datos de Carácter Personal.

ANEXO Listado de fármacos antiepilépticos (AEDs) más comúnmente administrados al paciente con epilepsia.

Acrónimo	Nombre genérico	Nombre comercial
AZM	Acetazolamide	Diamox
BR	Bromide	-
CBZ	Carbamazepine	Carbagen, Carbatol, Epitol, Equetro, Tegretol
CLB	Clobazam	Frisium, Noiafren, Onfi, Tapclob, Urbanyl
CLN	Clonazepam	Klonipin, Rivotril
ESL	Eslicarbazepine acetate	Zebinix
ESX	Ethosuximide	Etosuximida, Emeside, Ethymal, Petinimid, Petnidan, Zarontin
FBM	Felbamate	Felbatol, Taloxa
GBP	Gabapentin	Gralise, Neurontin
KD	Ketogenic diet	-
LCM	Lacosamide	Vimpat
LTG	Lamotrigine	Lamictal, Plexxo
LEV	Levetiracetam	Keppra, Desitrend
NTZ	Nitrazepam	Mogadon
OXZ	Oxcarbazepine	Oxtellar, Trileptal
PRP	Perampanel	Fycompa
PBT	Phenobarbital	Luminal, Luminaletas
PHT	Phenytoin	Dilantin, Epanutin, Sinergina
PC	Piracetam	Nootropil
PGB	Pregabalin	Lyrica
PRM	Primidone	Mysoline
RTG	Retigabine	Potiga, Trobalt
RFN	Rufinamide	Inovelon
STP	Stiripentol	Diacomit
TGB	Tiagabine	Gabitril
TPM	Topiramate	Topamax
VPA	Valproic acid	Depakine, Depakene, Depakote, Convulex, Epilim, Episenta, Epival, Orfiril, Sodium valproate
VGB	Vigabatrin	Sabril, Sabrilex
ZNS	Zonisamide	Zonegran

Otros fármacos o tratamientos no indicados:

Tanto los datos del paciente como del profesional serán administrados según los protocolos desarrollados por el INGEMM bajo la cobertura de la Ley Orgánica 15/1999, de Protección de Datos de Carácter Personal.