

**PAQUETE DE VISITA INICIAL** BASE DE DATOS UNIFORMES DEL NACC (UDS)

## Formulario A3: Historia Familiar del Sujeto

Centro: \_\_\_\_\_ ID del sujeto: \_\_\_\_\_

Fecha del formulario: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ Visita No.: \_\_\_\_ Iniciales del examinador: \_\_\_\_

*INSTRUCCIONES: Este formulario debe ser completado por un médico con experiencia en evaluar pacientes con problemas neurológicos y padecimientos psiquiátricos. Para aclaraciones y ejemplos adicionales, véase la Guía de Códigos UDS para el Paquete de Visita Inicial, Formulario A3.*

<p>1. ¿Hay miembros afectados de la familia (padres biológicos, hermanos consanguíneos completos (comparten ambos padres), o hijos biológicos)?</p> <p><i>“Afectados” = que padecen demencia o cualquiera de los diagnósticos clínicos que se enumeran en el Apéndice 1 en la página 5 de este formulario.</i></p>	<p><input type="checkbox"/> 0 No</p> <p><input type="checkbox"/> 1 Sí</p> <p><input type="checkbox"/> 9 Desconocido</p>
<p>2a. En esta familia, ¿hay una mutación conocida en un gen asociado con Enfermedad de Alzheimer (EA)? Si la hay, ¿cuál es la mutación predominante?</p> <p>NOTA: en esta pregunta no se debe reportar APOE.</p>	<p><input type="checkbox"/> 0 No (<b>PASE A LA PREGUNTA 3a</b>)</p> <p><input type="checkbox"/> 1 Sí, APP</p> <p><input type="checkbox"/> 2 Sí, PS-1 (PSEN-1)</p> <p><input type="checkbox"/> 3 Sí, PS-2 (PSEN-2)</p> <p><input type="checkbox"/> 8 Sí, otra (ESPECIFICAR): _____</p> <p><input type="checkbox"/> 9 Se desconoce si existe una mutación (<b>PASE A LA PREGUNTA 3a</b>)</p>
<p>2b. Fuente de evidencia de la mutación relacionada con EA (seleccione una):</p>	<p><input type="checkbox"/> 1 Informe del familiar (no hay documentación disponible)</p> <p><input type="checkbox"/> 2 Documentación de una prueba de laboratorio comercial</p> <p><input type="checkbox"/> 3 Documentación de una prueba de laboratorio de investigación</p> <p><input type="checkbox"/> 8 Otro (ESPECIFICAR): _____</p> <p><input type="checkbox"/> 9 Desconocido</p>
<p>3a. En esta familia, ¿hay una mutación conocida en un gen asociado con degeneración lobar frontotemporal (FTLD)? Si la hay, ¿cuál es la mutación predominante?</p>	<p><input type="checkbox"/> 0 No (<b>PASE A LA PREGUNTA 4a</b>)</p> <p><input type="checkbox"/> 1 Sí, MAPT</p> <p><input type="checkbox"/> 2 Sí, PGRN</p> <p><input type="checkbox"/> 3 Sí, C9orf72</p> <p><input type="checkbox"/> 4 Sí, FUS</p> <p><input type="checkbox"/> 8 Sí, otra (ESPECIFICAR): _____</p> <p><input type="checkbox"/> 9 Se desconoce si existe una mutación (<b>PASE A LA PREGUNTA 4a</b>)</p>

<p>3b. Fuente de evidencia de la mutación relacionada con FTLD (seleccione una):</p>	<p><input type="checkbox"/> 1 Informe del familiar (no hay documentación disponible)</p> <p><input type="checkbox"/> 2 Documentación de una prueba de laboratorio comercial</p> <p><input type="checkbox"/> 3 Documentación de una prueba de laboratorio de investigación</p> <p><input type="checkbox"/> 8 Otro (ESPECIFICAR): _____</p> <p><input type="checkbox"/> 9 Desconocido</p>
<p>4a. En esta familia, ¿hay alguna otra mutación conocida además de las asociadas con EA y FTLD? (Si no hay evidencia o se desconoce la información, <b>PASE A LA PREGUNTA 5a</b>)</p>	<p><input type="checkbox"/> 0 No (<b>PASE A LA PREGUNTA 5a</b>)</p> <p><input type="checkbox"/> 1 Sí (ESPECIFICAR): _____</p> <p><input type="checkbox"/> 9 Desconocido (<b>PASE A LA PREGUNTA 5a</b>)</p>
<p>4b. Fuente de evidencia de otra mutación (seleccione una):</p>	<p><input type="checkbox"/> 1 Informe del familiar (no hay documentación disponible)</p> <p><input type="checkbox"/> 2 Documentación de una prueba de laboratorio comercial</p> <p><input type="checkbox"/> 3 Documentación de una prueba de laboratorio de investigación</p> <p><input type="checkbox"/> 8 Otro (ESPECIFICAR): _____</p> <p><input type="checkbox"/> 9 Desconocido</p>

**PADRES BIOLÓGICOS**

Utilice el siguiente cuadro para proveer información acerca de los padres biológicos. Si se desconoce el año de nacimiento, por favor provea un año de nacimiento aproximado en el Formulario A3 de la Visita Inicial del UDS y cerciorarse de utilizar el mismo año de nacimiento en el Formulario de A3 de la Visita de Seguimiento. Si no le es posible al sujeto o al informante estimar el año de nacimiento, ingrese 9999=desconocido.

Para padres biológicos afectados por una condición neurológica o psiquiátrica, se debe llenar la fila completa de la tabla. Si el médico no puede determinar la condición neurológica/psiquiátrica primaria después de haber revisado la evidencia disponible, ingrese 9=desconocido en la columna **Problema neurológico/psiquiátrico primario** y no complete las columnas subsiguientes de dicha fila. Para padres biológicos no afectados por una condición neurológica o psiquiátrica, ingrese 8=N/A — ninguna condición neurológica o psiquiátrica en la columna **Problema neurológico/psiquiátrico primario** y no complete las columnas subsiguientes de dicha fila.

	Mes y año de nacimiento (99/9999=desconocido)	Edad al fallecimiento (888=N/A, 999=desconocido)	Problema neurológico/psiquiátrico primario*	Diagnóstico primario**	Método de evaluación***	Edad de inicio (999=desconocido)
Vea los CÓDIGOS, abajo						
5a. Madre	__/____	____	__	____	__	____
5b. Padre	__/____	____	__	____	__	____

**\*CÓDIGOS para problemas neurológicos y condiciones psiquiátricas**

- 1 Deterioro cognitivo/cambio conductual
- 2 Enfermedad de Parkinson (EP)
- 3 Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)
- 4 Otra condición neurológica, como esclerosis múltiple o accidente cerebrovascular
- 5 Condición psiquiátrica, como esquizofrenia, trastorno bipolar, alcoholismo o depresión
- 8 N/A — no hay problemas neurológicos o condiciones psiquiátricas
- 9 Desconocido

**\*\*CÓDIGOS para el diagnóstico primario**

Véase el Apéndice 1 en la página 5 de este formulario

**\*\*\*CÓDIGOS para el método de evaluación 1**

- Autopsia
- 2 Examen
- 3 Revisión del registro médico de la evaluación formal de demencia
- 4 Revisión de registros médicos generales Y entrevista telefónica con el informante y/o el sujeto
- 5 Revisión de registros médicos únicamente
- 6 Entrevista telefónica con el informante y/o el sujeto
- 7 Informe familiar

**Año de nacimiento de hermanos consanguíneos completos e hijos biológicos:** Si se desconoce el año de nacimiento, por favor provea un año aproximado en los Formularios A3 de la Visita Inicial y de Seguimiento del UDS, de manera que el hermano(a) o hijo(a) con año de nacimiento desconocido quede ubicado(a) en el orden de nacimiento correcto en relación a los otros hermanos/hijos.

*Ejemplo: Supongamos que un sujeto es el mayor de tres hijos. El sujeto nació en 1940 y el segundo hermano, en 1943; el año de nacimiento del tercer hermano no se conoce. Un año de nacimiento aproximado como 1944 o más tardío, deberá asignarse al hermano más joven.*

Utilice el mismo año de nacimiento en el Formulario A3a del Módulo FTLD (si se utiliza éste) y en todas las visitas del UDS para que la información nueva sobre algún hermano o hijo esté ligada a la información previa. Si no le es posible al sujeto o al informante estimar el año de nacimiento, ingrese 9999= desconocido.

**HERMANOS CONSANGUÍNEOS COMPLETOS**

6. ¿Cuántos hermanos consanguíneos completos tiene el sujeto? \_\_\_\_  
 Si el sujeto no tiene hermanos consanguíneos completos, **PASE A LA PREGUNTA 7**; de otra manera, complete la información acerca de los hermanos consanguíneos completos en el siguiente cuadro.  
 Para hermanos consanguíneos completos afectados por una condición neurológica o psiquiátrica, se debe llenar la fila completa de la tabla. Si el médico no puede determinar la condición neurológica/psiquiátrica primaria después de haber revisado la evidencia disponible, ingrese 9=desconocido en la columna **Problema neurológico/psiquiátrico primario** y no complete las columnas subsecuentes de dicha fila. Para hermanos biológicos no afectados por una condición neurológica o psiquiátrica, ingrese 8=N/A — ninguna condición neurológica o psiquiátrica en la columna **Problema neurológico/psiquiátrico primario** y no complete las columnas subsecuentes de dicha fila.

Vea los códigos en la siguiente página	Mes y año de nacimiento (99/9999= desconocido)	Edad al fallecimiento (888=N/A, 999= desconocido)	Problema neurológico/psiquiátrico primario*	Diagnóstico primario**	Método de evaluación***	Edad de inicio (999= desconocido)
			Vea los CÓDIGOS en la página 4			
6a. Hermano 1	__/____	___	__	____	__	___
6b. Hermano 2	__/____	___	__	____	__	___
6c. Hermano 3	__/____	___	__	____	__	___
6d. Hermano 4	__/____	___	__	____	__	___
6e. Hermano 5	__/____	___	__	____	__	___
6f. Hermano 6	__/____	___	__	____	__	___
6g. Hermano 7	__/____	___	__	____	__	___
6h. Hermano 8	__/____	___	__	____	__	___
6i. Hermano 9	__/____	___	__	____	__	___
6j. Hermano 10	__/____	___	__	____	__	___
6k. Hermano 11	__/____	___	__	____	__	___
6l. Hermano 12	__/____	___	__	____	__	___
6m. Hermano 13	__/____	___	__	____	__	___
6n. Hermano 14	__/____	___	__	____	__	___
6o. Hermano 15	__/____	___	__	____	__	___
6p. Hermano 16	__/____	___	__	____	__	___
6q. Hermano 17	__/____	___	__	____	__	___
6r. Hermano 18	__/____	___	__	____	__	___
6s. Hermano 19	__/____	___	__	____	__	___
6t. Hermano 20	__/____	___	__	____	__	___

**HIJOS BIOLÓGICOS**

7. ¿Cuántos hijos biológicos tiene el sujeto? \_\_\_\_

Si el sujeto no tiene hijos biológicos, **FINALICE EL FORMULARIO AQUÍ**; de otra manera provea la información sobre los hijos biológicos a continuación.

Para hijos biológicos afectados por una condición neurológica o psiquiátrica, se debe llenar la fila completa de la tabla. Si el médico no puede determinar la condición neurológica/psiquiátrica primaria después de haber revisado la evidencia disponible, ingrese 9=desconocido en la columna **Problema neurológico/psiquiátrico primario** y no complete las columnas subsecuentes de dicha fila. Para hijos biológicos no afectados por una condición neurológica o psiquiátrica, ingrese 8=N/A — *ninguna condición neurológica o psiquiátrica* en la columna **Problema neurológico/psiquiátrico primario** y no complete las columnas subsecuentes de dicha fila.

	Mes y año de nacimiento (99/9999=desconocido)	Edad al fallecimiento (888=N/A, 999=desconocido)	Problema neurológico/psiquiátrico primario*	Diagnóstico primario**	Método de evaluación***	Edad de inicio (999=desconocido)
			Vea los CÓDIGOS, abajo			
7a. Hijo 1	____/____	____	_____	_____	_____	____
7b. Hijo 2	____/____	____	_____	_____	_____	____
7c. Hijo 3	____/____	____	_____	_____	_____	____
7d. Hijo 4	____/____	____	_____	_____	_____	____
7e. Hijo 5	____/____	____	_____	_____	_____	____
7f. Hijo 6	____/____	____	_____	_____	_____	____
7g. Hijo 7	____/____	____	_____	_____	_____	____
7h. Hijo 8	____/____	____	_____	_____	_____	____
7i. Hijo 9	____/____	____	_____	_____	_____	____
7j. Hijo 10	____/____	____	_____	_____	_____	____
7k. Hijo 11	____/____	____	_____	_____	_____	____
7l. Hijo 12	____/____	____	_____	_____	_____	____
7m. Hijo 13	____/____	____	_____	_____	_____	____
7n. Hijo 14	____/____	____	_____	_____	_____	____
7o. Hijo 15	____/____	____	_____	_____	_____	____

*Vea los códigos en la siguiente página*

**\*CÓDIGOS para problemas neurológicos y condiciones psiquiátricas**

- 1 Deterioro cognitivo/cambio conductual
- 2 Enfermedad de Parkinson (EP)
- 3 Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)
- 4 Otra condición neurológica, como esclerosis múltiple o accidente cerebrovascular
- 5 Condición psiquiátrica, como esquizofrenia, trastorno bipolar, alcoholismo o depresión
- 8 N/A — no hay problemas neurológicos o condiciones psiquiátricas
- 9 Desconocido

**\*\*CÓDIGOS para el diagnóstico primario**

Véase el Apéndice 1 en la página 5 de este formulario

**\*\*\*CÓDIGOS para el método de evaluación**

- 1 Autopsia
- 2 Examen
- 3 Revisión del registro médico de la evaluación formal de demencia
- 4 Revisión de registros médicos generales Y entrevista telefónica con el informante y/o el sujeto
- 5 Revisión de registros médicos únicamente
- 6 Entrevista telefónica con el informante y/o el sujeto
- 7 Informe familiar

**\*\* APÉNDICE 1: CÓDIGOS DE DIAGNÓSTICO PRIMARIO**

040	Deterioro cognitivo leve (DCL), no especificado
041	DCL—amnésico de dominio único
042	DCL— amnésico de dominios múltiples
043	DCL—no amnésico de dominio único
044	DCL—no amnésico de dominios múltiples
045	Con deterioro, pero no DCL
050	Enfermedad de Alzheimer
070	Demencia con cuerpos de Lewy
080	Deterioro cognitivo vascular o demencia vascular
100	Demencia relacionada con abuso de alcohol
110	Demencia de etiología indeterminada
120	Variante conductual de la demencia frontotemporal
130	Afasia progresiva primaria, variante semántica
131	Afasia progresiva primaria, variante no fluente/agramática
132	Afasia progresiva primaria, variante logopélica
133	Afasia progresiva primaria, no especificada
140	Parálisis supranuclear progresiva (clínica)
150	Síndrome corticobasal/degeneración corticobasal (clínico)
160	Enfermedad de Huntington
170	Enfermedad por priones (clínica)
180	Disfunción cognitiva por medicamentos
190	Disfunción cognitiva por enfermedad médica
200	Depresión
210	Otra enfermedad psiquiátrica mayor
220	Síndrome de Down
230	Enfermedad de Parkinson
240	Accidente cerebrovascular
250	Hidrocefalia
260	Traumatismo cráneo-encefálico
270	Neoplasia del sistema nervioso
280	Otro
310	Esclerosis lateral amiotrófica
320	Esclerosis múltiple
999	Diagnóstico desconocido ( <i>aceptable cuando el método de evaluación no es por autopsia, examen o evaluación formal de la demencia</i> )

**DIAGNÓSTICO NEUROPATOLÓGICO DE LA AUTOPSIA**

400	Neuropatología de Enfermedad de Alzheimer
410	Neuropatología de Enfermedad con Cuerpos de Lewy
420	Neuropatología de enfermedad vascular de gran vaso
421	Neuropatología de hemorragia cerebral
422	Neuropatología de otro tipo de enfermedad cerebrovascular
430	ELA/Enfermedad de neurona motora
431	FTLD con taupatía – Enfermedad de Pick
432	FTLD con taupatía – DCB
433	FTLD con taupatía – PSP
434	FTLD con taupatía – Demencia con gránulos argirófilos
435	FTLD con taupatía – otro
436	FTLD con TDP-43
439	FTLD otro (FTLD-FUS, FTLD-UPS, FTLD NOS)
440	Esclerosis hipocámpica
450	Neuropatología de Enfermedad por Priones
490	Otro diagnóstico neuropatológico no enlistado

**\*\*\*APÉNDICE 2: MÉTODO DE EVALUACIÓN**

- 1. Autopsia**  
Si la autopsia se realizó en otra institución, **se debe tener el informe** para poder usar el código de diagnóstico por autopsia.
- 2. Examen**  
El sujeto debió ser examinado en persona en su ADC/ institución o por el personal de estudios genéticos de su ADC/ institución para poder utilizar el código de diagnóstico por examen. La asignación del diagnóstico se puede hacer con o sin el uso de los registros médicos.
- 3. Revisión del registro médico de la evaluación formal de demencia**  
Los registros médicos deben venir de un examen que se enfocó específicamente en demencia; que fue efectuado por un neurólogo, un geriatra, o un psiquiatra; que incluye un examen neurológico, un estudio de imagen, y pruebas cognitivas (por ejemplo, MMSE, Blessed, o exámenes más formales). También se puede utilizar una entrevista telefónica para recolectar información adicional.
- 4. Revisión de registros médicos generales Y entrevista telefónica con el informante y/o el sujeto**  
**Los registros médicos generales** pueden ser de diferentes tipos, incluyendo registros del consultorio del médico general, registros hospitalarios, registros de un hogar geriátrico, etc. Pueden incluir un examen neurológico y una prueba cognitiva, como el MMSE, junto con una historia médica.  
**La entrevista telefónica** con el sujeto y/o informante debe incluir una historia médica para entender la naturaleza y la presentación de los déficits cognitivos, si están presentes, y la edad de inicio, si tiene síntomas. Si el sujeto es normal o si está en etapas tempranas de deterioro cognitivo, una breve prueba cognitiva formal debe ser incluida en la entrevista.
- 5. Revisión de registros médicos ÚNICAMENTE**  
Véase la definición No. 4 arriba. Si se utilizan registros médicos generales para diagnosticar un sujeto como demenciado o no demenciado, estos deben incluir una historia médica, un examen neurológico, y una prueba cognitiva, como un MMSE. En la mayoría de los casos, no se deben utilizar únicamente los registros médicos generales para asignar un diagnóstico de deterioro cognitivo leve, o de cualquiera de los subtipos del espectro de la FTLD, o de trastornos parkinsonianos, excepto la enfermedad de Parkinson.
- 6. Entrevista telefónica con el informante y/o el sujeto**  
Véase la definición No. 4 arriba.
- 7. Informe familiar**  
Debe ingresarse el código de informe familiar cuando el informante de la familia reporta que el sujeto ha sido diagnosticado con un trastorno en particular. En la mayoría de los casos, no se debe utilizar solo el informe del familiar para asignar un diagnóstico de deterioro cognitivo leve, de cualquiera de los subtipos del espectro de la FTLD, o de trastornos parkinsonianos, excepto la enfermedad de Parkinson.