

SEARCHING FOR A CURE

HOPE FOR OUR CHILDREN

Propionic Acidemia Foundation

EXTRA! EXTRA!

SPECIAL PAF NEWSLETTER SUPPLEMENT
MARCH 2010

Survey of health status and complications among propionic acidemia patients registered with the Propionic Acidemia Foundation

Study announcement, distributed through the PAF listserv and/or quarterly newsletter

Dear PAF members,

My name is Loren Pena and I am a faculty member in clinical genetics in the Department of Pediatrics at the University of Illinois at Chicago. I would like to invite your participation in a study that I am conducting with Dr. Barbara Burton at Children's Memorial Hospital titled "Survey of health status and complications among propionic acidemia patients registered with the Propionic Acidemia Foundation." The purpose of the study is to gather clinical information about the health of patients with propionic acidemia (PA) that are registered with the Propionic Acidemia Foundation (PAF).

I have found that published information regarding PA consists mainly of case reports with only one patient or a limited number of patients. It is therefore difficult to determine how commonly complications occur among patients with PA. With the aid of a survey and the members of the PAF, I would be able to collect clinical information from a large sample of patients with PA. This information would improve our understanding of how patients with PA are doing.

You can participate if you are affected with PA or have a family member who is/was affected with propionic acidemia. We are interested in information on both living and deceased patients. Participation is voluntary, involves minimal risk, and will consist of filling out a questionnaire that will be distributed with the help of the PAF through the email distribution list and on the PAF website. We ask that a parent or guardian fill out the questionnaire with information about the person with PA. However, if you are affected with PA and live independently, we ask that you fill out the survey for yourself. You are indicating your consent to participate in the study by filling out the questionnaire.

The survey includes a wide range of questions about birth history, diagnosis, and complications related to PA and will take approximately 30-45 minutes to complete. We ask for the affected person's name and date of birth in the questionnaire and the name and contact information of the person filling out the form in case we need to re-contact you (with your permission) regarding the answers. However, the information provided in the questionnaire will be maintained confidentially by deleting the participant's name, date of birth, and contact information from the completed survey and maintaining this information separately from the surveys. Only Dr. Pena and Dr. Burton will have access to the study data, which will be kept in a password-protected computer and locked office on the UIC campus. There is no cost or compensation associated with the study, and you can withdraw your participation by contacting Loren Pena if you change your mind after submitting a questionnaire. Although there are no direct benefits to your participation, the medical community will benefit from the information that we glean from the study as we continue to learn about the health concerns, complications, and life history of patients with PA.

If you have any questions, please feel free to contact me by email at lpna@uic.edu or by mail addressed to me at The University of Illinois at Chicago, Department of Pediatrics, Division of Genetics, MC 856, 840 South Wood Street, 12th floor, Chicago IL 60612. If you have any questions about your rights as a research subject or concerns, or complaints, you may call the Office for the Protection of Research Sects (OPRS) at UIC at 312-996-1711.

V 3.2 8/20/09

Survey on page 3. Also available online at www.pafoundation.com.

Acidemia Propiónica
Encuesta en español,
página 2

STARTS APPROVAL EXPIRES

AUG 28 2009 TO AUG 27 2010

UNIVERSITY OF ILLINOIS AT CHICAGO
INSTITUTIONAL REVIEW BOARD

PAF MISSION: The Propionic Acidemia Foundation is dedicated to finding improved treatments and a cure for Propionic Acidemia by funding research and providing information and support to families and medical professionals.

VISION: To create a future where Propionic Acidemia can be prevented and any affected individual can be cured and live a productive life.

ACIDEMIA PROPIÓNICA ENCUESTA EN ESPAÑOL

Survey of health status and complications among propionic acidemia patients registered with the Propionic Acidemia Foundation

Study announcement, distributed through the PAF listserve and/or quarterly newsletter (Spanish)

Estimados miembros de la Fundación de Acidemia Propiónica:

Mi nombre es Loren Peña y soy miembro de la facultad de pediatría, división de genética, en la Universidad de Illinois en Chicago. Quiero invitarle a participar en un estudio que estoy llevando a cabo con la Doctora Barbara Burton en el Children's Memorial Hospital titulado "Encuesta sobre el estado médico y complicaciones en pacientes con acidemia propiónica registrados con la Fundación de Acidemia Propiónica." El propósito del estudio es recolectar información clínica acerca de la salud de los pacientes con acidemia propiónica que se han registrado con la Fundación.

La mayor parte de la información acerca de la acidemia propiónica (AP) que se ha publicado consiste principalmente en reportes de casos aislados y un número limitado de grupos de pacientes. Es por ende difícil determinar el tipo y la frecuencia de complicaciones que se han observado en los pacientes con AP. Con la ayuda de una encuesta y los miembros de la Fundación es posible recabar información clínica de un amplio grupo de pacientes con AP. Esta información ayudaría a la comunidad médica a aprender más acerca de la salud de pacientes con AP.

Usted reúne los requisitos para participar si padece AP o si tiene un familiar que padezca o haya padecido AP. Nos interesa obtener información acerca de pacientes vivos o fallecidos. Su participación es voluntaria, conlleva riesgo mínimo, y consiste en contestar un cuestionario que distribuimos con la ayuda de la Fundación por medio de correo electrónico y en el sitio de web de la Fundación (www.pafoundation.com). Requerimos que el padre o tutor de la persona afectada conteste la encuesta. No obstante, si usted padece AP y vive solo, usted mismo puede contestar el cuestionario. Al contestar el cuestionario, usted autoriza su participación en el estudio.

La encuesta incluye preguntas variadas acerca de sus antecedentes de nacimiento, diagnóstico y complicaciones relacionadas a la AP y estimamos que durará aproximadamente de 30 a 45 minutos en contestarla. Le pedimos que incluya el nombre y fecha de nacimiento de la persona afectada y los datos de la persona que contestó la encuesta por si acasouviésemos que contactarlo (con su autorización) para aclarar sus respuestas, pero la información que incluya en la encuesta será confidencial. Solamente la doctora Peña y la doctora Burton tendrán acceso a dicha información, y la misma se mantendrá en una computadora a la cual sólo se puede acceder por contraseña y que se encuentra en una oficina bajo llave en el campus de UIC. Una vez que se reciba una encuesta, le quitaremos el nombre, la fecha de nacimiento y los datos del resto de sus respuestas para proteger su privacidad, y mantendremos esta información aparte del resto de la encuesta. No habrá costo o compensación con su participación, y puede salirse del estudio contactando a Loren Peña si decide no participar después de someter la encuesta. Aunque no habrá beneficios directos relacionados a su participación, la comunidad médica se beneficiará de la información que obtengamos del estudio según aumentamos nuestro conocimiento acerca de las complicaciones y condiciones de salud relacionadas a la AP.

Si tiene alguna pregunta, siéntase en libertad de contactar a la Doctora Peña por correo electrónico a lpena@uic.edu o por correo postal a University of Illinois at Chicago, Department of Pediatrics, Division of Genetics, MC 856, 840 South Wood Street, 12th floor, Chicago IL 60612. Si tiene alguna pregunta acerca de sus derechos como participante de investigación, o si tiene alguna preocupación o queja, puede contactar a la Oficina de Protección de Participantes de Investigación al 312-996-1711.

Encuesta en español en la página 6.

También disponible en línea en

www.pafoundation.com.

v. 2, 10/5/09

STARTS APPROVAL EXPIRES

OCT 28 2009 TO AUG 27 2010

UNIVERSITY OF ILLINOIS AT CHICAGO
INSTITUTIONAL REVIEW BOARD

Publication Note: The PAF Newsletter is published twice a year. Readers may subscribe by writing to PAF, registering online or calling 877-720-2192. Letters and article submissions are welcome for consideration and may be sent to paf@pafoundation.com or mailed to Propionic Acidemia Foundation 1963 McCraren, Highland Park, IL 60035. If you would like to be removed from our mailing list or receive the newsletter via email, please contact us. We are deeply appreciative to Publishers Printing Company for donating the printing costs of the newsletter.

PROPIONIC ACIDEMIA QUESTIONNAIRE (PAGE 1 OF 3)

Propionic Acidemia Questionnaire

The University of Illinois at Chicago and Children's Memorial Hospital

Propionic Acidemia Foundation

The following questionnaire is part of a research study conducted through the University of Illinois at Chicago and Children's Memorial Hospital, in Chicago, Illinois, with the help of the Propionic Acidemia Foundation (PAF), to gather clinical information regarding patients with propionic acidemia (PA). This study has been reviewed and approved for enrollment by the Investigational Review Board (IRB) at both institutions. Please take a few minutes to fill out the following questionnaire to the best of your knowledge for yourself if you are affected with PA and live independently. If you are a parent or guardian of a person with PA, please fill out the survey providing information for the affected person. The information will help us improve our understanding of the symptoms, natural history, and complications of propionic acidemia. Leave blank any information that you do not understand or for which you have no information, and feel free to consult with your geneticist regarding any conditions that you are not sure may have occurred. You may attach additional sheets with formula or medication information if there is not enough space. The investigators will make every attempt to keep your information confidential and both the surveys and any personal identifiers, such as name, date of birth, and contact information, will be maintained separately from this questionnaire at a secure location by the investigators. Only the study investigators (Dr. Pena and Dr. Burton) will have access to the completed questionnaires. Please contact Jill Franks from the PAF or Loren Pena at the University of Illinois at Chicago if you have any questions.

The completed questionnaire should be returned electronically or by regular mail to Loren Pena at the email or postal address included at the end of the survey. Thank you for your participation.

Subject Profile:

PA reference # _____

Name: _____ Date of Birth: _____
 Race: Caucasian Black Asian East Indian
Mixed Race / Other
 Is the patient Hispanic? Yes No
 Country of birth: _____
 Gender: Male Female
 Age at patient's diagnosis of PA: _____
 Is this patient deceased? Yes No

If yes, number of siblings with PA: _____ Number alive: _____
 Are there any other affected relatives? Yes No
 If yes, relationship to patient: _____
 Is this relative alive? Yes No
 If no, age at death: _____

Newborn information:

Was this patient detected through the newborn screen?
Yes No

If yes, was the result available prior to the initial hospitalization? Yes No

Weight at birth: kg / lb
 Length at birth: cm / inches

Was the patient hospitalized within a month after birth?
Yes No

If yes, how was the patient treated? Intravenous fluids
Intravenous carnitine Dialysis
Other (please specify)

Molecular / Biochemical laboratory results:

Mutated gene: PCCA PCCB Not known
 Mutations: 1. _____ 2. _____
 Level of enzyme activity: _____ % of normal Not known

Family History:

Are there other family members affected with PA?
Yes No

Clinical Information regarding patient with PA:

Current age (if living): _____
 Current weight (if living): kg / lb
 Current height (if living): cm / inches
 Number of lifetime hospitalizations: _____
 Age at first hospitalization: _____
 Current treatment: _____
 Grams of daily protein from regular food: _____
 Grams of daily protein from medical formula: _____
 Name of medical formula: _____
 Recipe used (include measures of each ingredient, if known): _____
 Carnitine dose per day: _____
 Is the patient taking biotin supplements? Yes No
 If yes, daily dose: _____ mg
 Does the patient take any other supplements or medications?
Yes No
 If yes, please specify the name and dose of supplements or medications: _____
 Does the patient have any other health conditions in addition to PA? Yes No
 If yes, please specify: _____

PROPIONIC ACIDEMIA QUESTIONNAIRE (PAGE 2 OF 3)

Cardiovascular symptoms:

Has an echocardiogram been done?

Yes No Unknown

If yes, please specify age at which last echo was done:

Enlargement or dysfunction of the heart (i.e., cardiomyopathy)

Yes No Unknown

If yes, mild moderate severe Heart transplant

Age at diagnosis: Age at transplant:

Has an EKG (electrocardiogram) been done?

Yes No Unknown

If yes, please specify age at which last echo was done:

Abnormal heart rhythm (i.e. arrhythmia or long QT):

Yes No Unknown

If yes, please specify the type of abnormal rhythm and age at diagnosis:

Other heart problems: Yes No Unknown

Please specify the type of heart problem:

Gastrointestinal symptoms:

Pancreatitis: Yes No Unknown

If yes, how many episodes:

Liver transplant: Yes No Unknown

If yes, age at transplant:

Does the patient eat by mouth? Yes No

If yes, 100% of total intake 50% 25%
 Less than 25%

If no, does the patient have a G-, G-J, or NG tube?

Yes No

Age at placement of tube:

Type of tube:

Does the patient receive any other type of nutrition?

Yes No

Please specify type:

Neurologic symptoms:

Seizures: Yes No Unknown

If yes: Type Frequency

Age at diagnosis:

Metabolic stroke: Yes No Unknown

If yes, please specify age:

Optic nerve damage: Yes No Unknown

If yes, age at diagnosis:

Basal ganglia damage: Yes No Unknown

If yes, age at diagnosis:

Movement disorder: Yes No Unknown

If yes, age at diagnosis:

Autism Spectrum Disorder: Yes No Unknown

If yes age at diagnosis:

Attention Deficit Disorder or Attention Deficit and Hyperactivity Disorder (i.e., ADD/ADHD):

Yes No Unknown

If yes age at diagnosis:

Hematologic symptoms:

Low white blood cell counts (neutropenia):

Yes No Unknown

If yes, # of episodes and age at each:

Treatment (please specify if one time or ongoing):

Did it resolve? Yes No Unknown

Low red blood cell counts (anemia):

Yes No Unknown

If yes, # of episodes and age at each:

Treatment (please specify if one time or ongoing):

Did it resolve? Yes No Unknown

Low platelet counts (thrombocytopenia):

Yes No Unknown

If yes, # of episodes and age at each:

Treatment (please specify if one time or ongoing):

Did it resolve? Yes No Unknown

Immune deficiency: Yes No Unknown

If yes, # of episodes and age at each:

Treatment (please specify if one time or ongoing):

Did it resolve? Yes No Unknown

Other symptoms:

Decreased bone density (osteopenia/osteoporosis):

Yes No Unknown

If yes, please specify age at diagnosis:

Treatment:

Broken bones (fractures): Yes No Unknown

If yes, please specify age and circumstance when each fracture occurred:

Blisters and unusual rashes: Yes No Unknown

If yes, please specify age at diagnosis and describe:

Treatment:

Hair loss: Yes No Unknown

Developmental information:

Cognitive ability (i.e., ability to understand and perform relative to the patient's age):

Age-appropriate Mildly impaired

Moderately impaired Severely impaired

IQ (if known, please give value or age level):

Language skills:

Age-appropriate Mildly impaired

Moderately impaired Severely impaired

Uses assistive technology No communication

PROPIONIC ACIDEMIA QUESTIONNAIRE (PAGE 3 OF 3)

If applicable, please specify the patient's:

Age at first word:

Age speaking with full sentences:

Gross motor skill (i.e., ability to perform tasks such as sitting, walking, climbing stairs):

- Age-appropriate Mildly impaired
 Moderately impaired Severely impaired

If applicable, please specify the patient's:

Age when patient sat unassisted:

Age when patient walked unassisted:

Fine motor skills (i.e. ability to perform tasks such as holding a pencil with two fingers, buttoning a shirt):

- Age-appropriate Mildly impaired
 Moderately impaired Severely impaired

If applicable, please specify the patient's:

Age when patient was able to feed self with a spoon:

Age when patient was able to use a crayon or pencil:

Activities of daily living:

Is the patient toilet trained? Yes No

If yes, age that toilet training was achieved:

Is the patient able to dress self? Yes No

If yes, age that patient was able to dress self:

Can the patient brush his/her teeth? Yes No

If yes, please specify at what age:

Does the patient attend school? Yes No

If yes, please specify

mainstream or special education classes

Grade level:

Deceased patients:

Age at death:

Cause of death:

Can we contact you if we need more information? If so, please indicate the name of the person filling out this questionnaire and a telephone number where we can reach you:

Please feel free to add any other information that may be relevant:

Please return the completed questionnaire by email or regular mail to Loren Pena at the following email or postal address.

Loren Pena, MD, PhD

Department of Pediatrics, Division of Genetics (MC 856)

University of Illinois at Chicago

840 S. Wood Street, 12th floor

Chicago IL 60612

lpena@uic.edu

If you have any questions, please contact:

Jill Franks

Propionic Acidemia Foundation

1963 McCraren Rd.

Highland Park IL 60035

paf@pafoundation.com

Loren Pena, MD, PhD

Department of Pediatrics ,

Division of Genetics (MC 856)

University of Illinois at Chicago

840 S. Wood Street, 12th floor

Chicago IL 60612

lpena@uic.edu

Addendum: Please complete this portion *if you previously completed a survey*. These are additional questions that will clarify previous answers. You do not need to complete this portion if you are participating after July 1, 2009 – these questions have been incorporated to the current survey. Please submit the answers to the email or postal address for Loren Pena listed on page 4 of this document. Thank you for your time.

PA reference # _____

Name:

Date of Birth:

Cardiovascular:

Have you had an EKG? Yes No Unknown

If yes, please indicate age at which last EKG was performed:

Have you had an echocardiogram?

Yes No Unknown

If yes, please indicate age at which last EKG was performed:

Hematologic:

If you previously answered yes to any of the questions below, please indicate if this is an episodic or chronic problem and specify whether the patient received treatment each time the problem presented or if treatment is ongoing (ie, chronic).

Low white blood cell counts (neutropenia):

If yes, # of episodes and age at each:

Treatment (please specify if one time or ongoing):

Did it resolve? Yes No Unknown

Low red blood cell counts (anemia):

If yes, # of episodes and age at each:

Treatment (please specify if one time or ongoing):

Did it resolve? Yes No Unknown

Low platelet counts (thrombocytopenia):

If yes, # of episodes and age at each:

Treatment (please specify if one time or ongoing):

Did it resolve? Yes No Unknown

Immune deficiency:

If yes, # of episodes and age at each:

Treatment (please specify if one time or ongoing):

Did it resolve? Yes No Unknown

Other symptoms:

If you have had fractures, please indicate the age and circumstance in which each fracture occurred:

ENCUESTA SOBRE LA ACIDEMIA PROPIÓNICA (PÁGINA 1 DE 3)**Encuesta sobre la acidemia propiónica**

Universidad de Illinois en Chicago y Children's Memorial Hospital
Fundación de Acidemia Propiónica

La siguiente encuesta forma parte de un estudio realizado en la Universidad de Illinois en Chicago y el Children's Memorial Hospital, ambos en Chicago, Illinois, con la cooperación de la Fundación de Acidemia Propiónica para recaudar información clínica acerca de los pacientes con acidemia propiónica (AP). Este estudio ha sido aprobado por la junta de revisión de investigación de ambas instituciones. Por favor tome un momento para responder la siguiente encuesta si usted padece AP y vive independiente. Si usted es padre de familia o tutor de una persona con AP, por favor conteste la encuesta con información acerca de cada paciente afectado con AP. Esta información nos ayudará a aumentar nuestro conocimiento sobre los síntomas, historial médico y complicaciones de la AP. Deje en blanco la información que no entienda o no conozca, y siéntase en libertad de consultar con su genetista acerca de cualquier complicación que desconozca. Puede incluir páginas adicionales con información acerca de medicinas o fórmula si no tiene suficiente espacio. Solamente los investigadores tendrán acceso a esta información, y haremos todo lo posible para mantener su información confidencial. Mantendremos sus datos (nombre, fecha de nacimiento y cómo contactarlo) separados de las respuestas de la encuesta, y todos los documentos estarán guardados en un lugar seguro. Por favor contacte a Loren Peña en la Universidad de Illinois en Chicago si tiene alguna pregunta.

Entregue la encuesta electrónicamente o envíesela por correo a Loren Peña al correo electrónico o dirección al final de la encuesta. Gracias por su participación.

Número de referencia _____

Perfil de la persona afectada:

Nombre: _____ Fecha de nacimiento: _____
Raza: Caucásica Negra Asiática India Mezclado/Otro
¿El paciente es hispano? Sí No
País de nacimiento: _____
Sexo: Masculino Femenino
Edad en que se le diagnosticó AP: _____
¿Esta persona ha fallecido? Sí No

Información del periodo recién nacido:

¿Se diagnosticó al paciente por medio de cernición neonatal? (esta es la prueba de sangre del recién nacido) Sí No
Si respondió "sí", indique si el resultado se reportó antes de la primera hospitalización del paciente: Sí No
Peso al nacer: kg / lb Longitud al nacer: _____
cm / pulgadas
¿El paciente tuvo que ser hospitalizado durante el primer mes de vida? Sí No
Si respondió "sí", ¿qué tratamiento recibió? Fluidos intravenosos
Carnitina intravenosa Diálisis Otro (especifique): _____

Resultados bioquímicos y moleculares:

Gen mutado: PCCA PCCB No sé
Mutaciones: 1. _____ 2. _____ No sé
Nivel de actividad enzimática: _____ % de normal No sé

Antecedentes médicos familiares:

¿Algún otro miembro de su familia padece AP? Sí No
Si respondió "sí", ¿cuántos hermanos y hermanas padecen AP?:
Cantidad de hermanos y hermanas vivos: _____
¿Algún otro familiar padece AP? Sí No
Si respondió "sí", especifique el parentesco con el paciente:
¿Este pariente está vivo? Sí No
Si respondió "no", indique la edad que tenía al fallecer: _____

Información clínica acerca del paciente con AP:

Edad actual (si sigue vivo): _____

Peso actual (si sigue vivo): kg / lb
Estatura actual (si sigue vivo): cm / pulgadas
Número total de hospitalizaciones: _____
Edad que tenía cuando fue hospitalizado por primera vez: _____
Tratamiento que recibe:
Gramos de proteína de comida regular por día: _____
Gramos de proteína de fórmula especial por día: _____
Nombre de la fórmula médica: _____
Receta que usa (incluya las medidas de cada ingrediente, si las sabe): _____
Dosis diaria de carnitina: _____
¿Toma suplementos de biotina? Sí No
Si respondió "sí", especifique su dosis diaria: _____ mg
¿Toma algún otro medicamento o suplemento? Sí No
Si respondió "sí", especifique el nombre y dosis del suplemento o medicamento: _____
Además de la AP, ¿el paciente padece alguna enfermedad?
Sí No
Si respondió "sí", especifique: _____

Síntomas cardiovasculares:

¿Se ha hecho un ecocardiograma? Sí No No sé
Si respondió "sí", especifique la edad en la cual se hizo el ecocardiograma más reciente: _____
¿Tiene agrandamiento o mala función del corazón (por ejemplo, cardiomiopatía)? Sí No No sé
Si respondió "sí", especifique la gravedad:
leve moderado severo requirió trasplante cardiaco
Edad a la que se le diagnosticó: _____
Edad a la que se hizo el trasplante: _____
¿Se ha hecho un electrocardiograma? Sí No No sé
Si respondió "sí", indique la edad a la que se hizo el electrocardiograma más reciente: _____
¿Le han diagnosticado arritmia o intervalo QT prolongado?
Sí No No sé
Si respondió "sí", especifique que tipo de arritmia y edad cuando se le diagnosticó: _____

ENCUESTA SOBRE LA ACIDEMIA PROPIÓNICA (PÁGINA 2 DE 3)

¿Tiene algún otro problema del corazón? Sí No No sé

Si respondió "sí", especifique qué tipo de problema cardíaco tiene:

Síntomas gastrointestinales:

Pancreatitis: Sí No No sé

Si respondió "sí", indique cuántos episodios ha tenido:

Trasplante de hígado: Sí No No sé

Si respondió "sí", indique a qué edad recibió el trasplante:

¿El paciente afectado recibe alimentos por boca? Sí No

Si respondió "sí", indique si el paciente come por la boca

Todos los alimentos diarios (100% por la boca)

La mitad de los alimentos (50% por la boca)

Un cuarto de los alimentos (25% por la boca)

No recibe ningún alimento por la boca

Si el paciente no come todo por la boca, ¿tiene un tubo gástrico (G), duodenogástrico (G-J) o nasogástrico (NG)? Sí No

Indique la edad en que se le colocó el tubo y el tipo de tubo que tiene:

¿Recibe algún otro tipo de nutrición? Sí No

Indique el tipo de nutrición:

Síntomas neurológicos:

Convulsiones: Sí No No sé

Si tiene convulsiones, indique el tipo y la frecuencia con la que ocurren:

Edad cuando se le diagnosticaron:

Derrame cerebral de tipo metabólico: Sí No No sé

Si tuvo un derrame, indique la edad:

Daño al nervio óptico: Sí No No sé

Si tiene daño, indique la edad en que se le diagnosticó:

Daño a los ganglios basales: Sí No No sé

Si tiene daño, indique la edad en que se le diagnosticó:

Movimientos anormales (discinesias): Sí No No sé

Si respondió "sí", indique la edad en que se le diagnosticó:

Autismo: Sí No No sé

Si respondió "sí", indique la edad en que se le diagnosticó:

Déficit de atención y/o hiperactividad: Sí No No sé

Si respondió "sí", indique la edad en que se le diagnosticó:

Síntomas hematológicos (enfermedades de la sangre):

¿Ha tenido conteos bajos de los glóbulos blancos (neutrocitopenia)? Sí No No sé

Si respondió "sí", indique cuántos episodios ha tenido y las edades en que ocurrieron:

¿Cómo se lo trataron (especifique si recibió tratamiento una vez o en múltiples ocasiones)?

¿Se resolvió el problema o todavía lo tiene? Sí No No sé

¿Ha tenido conteos bajos de los glóbulos rojos (anemia)?

Sí No No sé

Si respondió "sí", indique cuántos episodios ha tenido y las edades en que ocurrieron:

¿Cómo se lo trataron (especifique si recibió tratamiento una vez o en múltiples ocasiones)?

¿Se resolvió el problema o todavía lo tiene? Sí No No sé

¿Ha tenido conteos bajos de las plaquetas (trombocitopenia)?

Sí No No sé

Si respondió "sí", indique cuántos episodios ha tenido y las edades en que ocurrieron:

¿Cómo se lo trataron (especifique si recibió tratamiento una vez o en múltiples ocasiones)?

¿Se resolvió el problema o todavía lo tiene? Sí No No sé

¿Ha tenido deficiencia inmunológica? Sí No No sé

Si respondió "sí", indique cuántos episodios ha tenido y las edades en que ocurrieron:

¿Cómo se lo trataron (especifique si recibió tratamiento una vez o en múltiples ocasiones)?

¿Se resolvió el problema o todavía lo tiene? Sí No No sé

Otros síntomas:

¿Ha tenido densidad ósea baja (osteopenia u osteoporosis)?

Sí No No sé

Si respondió "sí", indique la edad cuando se lo diagnosticaron:

¿Qué tratamiento recibió?

¿Ha tenido fracturas de los huesos? Sí No No sé

Si las ha tenido, especifique la edad y circunstancias en las cuales ocurrió cada fractura:

¿Ha tenido ampollas en la piel o algún otro tipo de sarpullido poco común? Sí No

Si respondió "sí", indique la edad en que se diagnosticó y describa la lesión:

¿Qué tratamiento recibió?

¿Ha tenido pérdida excesiva de pelo? Sí No

Información sobre el desarrollo:

Indique si la habilidad cognitiva (habilidad para entender y llevar a cabo tareas apropiadas para la edad) del paciente es:

Apropiada para la edad

Atrasada levemente

Atrasada moderadamente

Atrasada severamente

Indique el cociente intelectual del paciente (IQ, por sus siglas en inglés; si lo sabe, indique el número o edad equivalente al cociente intelectual):

Indique el nivel de las destrezas del habla del paciente:

Apropiada para la edad

Atrasada levemente

Atrasada moderadamente

Atrasada severamente

Utiliza instrumentos tecnológicos para comunicarse

No puede comunicarse de ninguna manera

Si le aplica, indique la edad en que el paciente:

Dijo su primera palabra:

Comenzó a hablar en oraciones completas:

Indique el nivel de las principales destrezas motrices del paciente (algunos ejemplos son sentarse, caminar, subir escaleras):

Apropiada para la edad

Atrasada levemente

Atrasada moderadamente

Atrasada severamente

Si le aplica, indique la edad en que el paciente:

Se sentó sin ayuda:

Comenzó a caminar sin ayuda:

SEARCHING FOR A CURE
HOPE FOR OUR CHILDREN

Propionic Acidemia Foundation
1963 McCraren Rd.
Highland Park, IL. 60035



Phone: 1-877-720-2192 toll free
Fax: 1-877-720-2192
E-mail: paf@pafoundation.com
Website: www.pafoundation.com

SAVE THE DATE!
PAF EDUCATION CONFERENCE
AUGUST 7, 2010
CHICAGO, ILLINOIS

ENCUESTA SOBRE LA ACIDEMIA PROPIÓNICA (PÁGINA 3 DE 3)

Indique el nivel de las destrezas motrices finas del paciente (algunos ejemplos son agarrar un lápiz correctamente, abotonarse la camisa):

- Apropiaada para la edad Atrasada levemente
 Atrasada moderadamente Atrasada severament

Si le aplica, indique la edad en que el paciente:

Comenzó a comer sin ayuda utilizando una cuchara:

Aprendió a usar un lápiz o crayola adecuadamente:

Actividades diarias:

¿El paciente utilizar el baño adecuadamente? Sí No

Edad en que aprendió:

¿Puede vestirse solo/sola? Sí No

Edad a que aprendió:

¿Puede cepillarse los dientes solo/sola? Sí No

Edad en que aprendió:

¿El paciente va a la escuela? Sí No

Si respondió "sí", indique si va a

escuela regular o escuela especial

Año escolar:

Pacientes fallecidos:

Edad en que falleció el paciente:

Causa:

¿Podemos contactarlo si necesitamos información adicional? Si accede, por favor indique el nombre de la persona que contestó esta encuesta y el número telefónico o correo electrónico en que podamos localizarlo:

Siéntase en libertad de añadir cualquier información adicional:

Envíe la encuesta con sus respuestas por correo electrónico o correo postal a Loren Peña a la siguiente dirección:

Loren Peña, MD, PhD

Department of Pediatrics, Division of Genetics (MC 856)

University of Illinois at Chicago

840 South Wood Street, 12th floor

Chicago IL 60612

lpena@uic.edu

Si tiene alguna pregunta, contacte a la Dra. Peña por escrito o por correo electrónico a la siguiente dirección:

Loren Peña, MD, PhD

Department of Pediatrics, Division of Genetics (MC 856)

University of Illinois at Chicago

840 South Wood Street, 12th floor