



Hospital Universitario
12 de Octubre

SERVICIO MADRILEÑO DE SALUD --- CH0023
INFANTIL

- MADRID
Madrid - ESPAÑA
Tel.:

Nº de Historia Clínica: 4904690

DNI/PASAPORTE:

CIPA:

NASS:

COD_SNS:

COD_EUR:

NOMBRE: CRISTINA

1er APELLIDO: VICENTE

2do APELLIDO: CARPIO

DOMICILIO: CALLE/ DE CAMBADOS Nº 40 PISO

CHALETº

LOCAL./PROV.: ARROYOMOLINOS (MADRID) ESPAÑA

C.P.: 28939

TEL:

Informe de evolución de Consultas externas

DATOS ASISTENCIALES	
Esp./Serv.: PED - PEDIATRIA PECO - PEDIATRIA - GENERAL - CONSULTA	Responsable: Zamora Crespo, Berta
Fecha / Hora de Visita: 17/11/2021 10:50	Fecha: 18/11/2021
Fecha de Nacimiento: 23/12/2012 País: ESPAÑA Edad: 8 años 10 meses Sexo: Mujer	Situación del Paciente: Mantiene seguimiento

Motivo de Consulta:

Revisión aciduria glutárica Tipo I

Antecedentes:

Enfermedades familiares hereditarias:

- Antecedentes Familiares Previos (Familiar General) Madre: 35 años. Parálisis facial derecha. GAV: 4-1-3.
- Padre: 32 años. Sano.
- 2 hermanos: 5 años y 16 meses. Sanas.
- Abuelo y abuela: HTA. Un abuelo DM.

Enfermedades previas:

- Antecedentes Personales Previos- Aciduria glutárica tipo I, en tratamiento con dieta especial baja en proteínas, riboflavina y carnitina. Varios ingresos por riesgo de descompensación por infección concurrente.
- Funduplicatura de Nissen (Octubre de 2013), portadora de gastrostomía.
- Episodio de crisis convulsiva vs distonía .
- Seguimiento por Enf Metabólicas, Nutrición y Neurología.
- Vacunación al día (no vacuna gripe en invierno de 2019)

Alergia a:

El paciente no presenta alergias conocidas.

Este informe deberá permanecer siempre en mano del enfermo. Si su médico lo precisase, deberá entregarse una fotocopia.

Le informamos que sus datos personales serán tratados con la finalidad de prestarle asistencia sanitaria y serán conservados durante los años necesarios para garantizar una adecuada asistencia, así como para cumplir con la normativa vigente aplicable, y en cualquier caso, durante al menos cinco años. El Responsable del Tratamiento es el HOSPITAL 12 DE OCTUBRE, cuyo Delegado de Protección de Datos (DPD) es el 'Comité DPD de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid' con dirección en Plaza Carlos Trías Bertrán nº7 (Edif. Sollube) Madrid 28020. La base jurídica que legitima el tratamiento es la Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad, la Ley 41/2002, de 14 de noviembre, de autonomía del paciente, y demás legislación vigente en materia sanitaria. Sus datos no serán cedidos, salvo en los casos obligados por Ley. Podrá ejercer sus derechos de acceso, rectificación, supresión, oposición, limitación del tratamiento y portabilidad, en la medida que sean aplicables, a través de comunicación escrita al Responsable del Tratamiento, con domicilio en CTRA DE



Hospital Universitario
12 de Octubre

SaludMadrid

SERVICIO MADRILEÑO DE SALUD ---- CH0023
INFANTIL

- MADRID
Madrid - ESPAÑA
Tel.:

Nº de Historia Clínica: 4904690

DNI/PASAPORTE:

CIPA: 1874305334

NASS: 28/14211649-22

COD_SNS: VCCR121263916018

COD_EUR:

NOMBRE: CRISTINA

1er APELLIDO: VICENTE

2do APELLIDO: CARPIO

DOMICILIO: CALLE/ DE CAMBADOS Nº 40 PISO
CHALETº

LOCAL./PROV.: ARROYOMOLINOS (MADRID) ESPAÑA

C.P.: 28939

TEL: 616911152 / 667659349

Actuaciones preventivas:

Calendario vacunal al día., Calendario vacunal al día.,

Resumen de pruebas complementarias:

Imagen:

Noviembre/2021: Resonancia craneal en paciente con antecedente de aciduria glutarica tipo 1. Técnica: Se adquieren secuencias convencionales y secuencia 3D potenciada en T1.

Comentarios: El estudio está artefactado por movimientos involuntarios del paciente. En la unión bulbomedular se aprecian artefactos de flujo. Aumento del espacio extraaxial en ambas fosas craneales medias con un diámetro anteroposterior de unos dos centímetros. Se asocia a displasia opercular bilateral. Lesión con alteración de señal (hiperintensidad en secuencia T2 y Flair) y pérdida de volumen afectando a la región posterior de ambos núcleos lenticulares. Lesiones en sustancia blanca próxima a astas frontales, de unos dos centímetros de extensión, bilaterales y simétricas. No se identifican otras lesiones en sustancia blanca. El tamaño del sistema ventricular está dentro de la normalidad.

CONCLUSION: Quistes aracnoideos en fosas craneales medias y displasia opercular. Lesión crónica bilateral de ambos lenticulares. INFORME RADIOLÓGICO Informado por: **MARTINEZ DE ARAGON CALVO, ANA** Informe validado electrónicamente el 15/10/2021 13:24

Otras pruebas:

* Pruebas: K-BIT (Kauffman), Escala de Desarrollo (Batelle, Bayley, Brunet-lezine), Test de Matrices Progresivas de Raven, subpruebas de la batería Nepsy-II, subpruebas del WISC-IV, subpruebas de la batería de Evaluación Neuropsicológica de las Funciones Ejecutivas en Niños (ENFEN), test de la Figura Compleja de Rey, Grooved Pegboard.

* Descripción de los rangos de las desviaciones estándar respecto a la media poblacional según grupo de edad. Alteración severa (-3.00 o menos), alteración moderada (-2.99 a -2.00), alteración leve (-1.99 a -1.34), media baja (-1.33 a -0.67), media (-0.66 a 0.66), media alta (0.67 a 1.33), superior (1.34 a 2.00), alta capacidad (>2.00). Cuando no se dispone de los baremos adecuados, se utilizan términos generales basados en la observación y juicio.

Evolución y comentarios:

13/10/2021 12:44:37 Zamora Crespo, Berta:
Octubre 2021, 8 años 9 meses

Este informe deberá permanecer siempre en mano del enfermo. Si su médico lo precisase, deberá entregarse una fotocopia.

Le informamos que sus datos personales serán tratados con la finalidad de prestarle asistencia sanitaria y serán conservados durante los años necesarios para garantizar una adecuada asistencia, así como para cumplir con la normativa vigente aplicable, y en cualquier caso, durante al menos cinco años. El Responsable del Tratamiento es el HOSPITAL 12 DE OCTUBRE, cuyo Delegado de Protección de Datos (DPD) es el 'Comité DPD de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid' con dirección en Plaza Carlos Trías Bertrán nº7 (Edif. Sollube) Madrid 28020. La base jurídica que legitima el tratamiento es la Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad, la Ley 41/2002, de 14 de noviembre, de autonomía del paciente, y demás legislación vigente en materia sanitaria. Sus datos no serán cedidos, salvo en los casos obligados por Ley. Podrá ejercer sus derechos de acceso, rectificación, supresión, oposición, limitación del tratamiento y portabilidad, en la medida que sean aplicables, a través de comunicación escrita al Responsable del Tratamiento, con domicilio en CTRA DE



Hospital Universitario
12 de Octubre

Nº de Historia Clínica: 4904690

DNI/PASAPORTE:

CIPA: 1874305334

NASS: 28/14211649-22

COD_SNS: VCCR121263916018

COD_EUR:

NOMBRE: CRISTINA

1er APELLIDO: VICENTE

2do APELLIDO: CARPIO

DOMICILIO: CALLE/ DE CAMBADOS Nº 40 PISO
CHALETº

LOCAL./PROV.: ARROYOMOLINOS (MADRID) ESPAÑA

C.P.: 28939

TEL: 616911152 / 667659349

SERVICIO MADRILEÑO DE SALUD --- CH0023
INFANTIL

- MADRID

Madrid - ESPAÑA

Tel.:

En seguimiento por aciduria glutárica tipo I

Ex. NCG:

En alerta, activa, orientada en las tres esferas: persona, espacio y tiempo. Discurso fluido y coherente con volumen y prosodia adecuadas.

Lateralidad cruzada: Diestra ocular, podal y manual. Zurda segundas acciones.

Capacidad cognitiva global: z score -0.1. Razonamiento fluido (z score -0.1); Vocabulario y conocimiento semántico (z score 0)

Atención: z score -1.3

Velocidad de procesamiento: z score 0.25

Funciones ejecutivas: z score 0

Habilidad visuocognitiva: z score -0.5

Habilidad motriz: z score -3

Se concluye en la actualidad un trastorno del neurodesarrollo con un déficit atencional y distonía que se traduce en una alteración motriz severa. Ambas cosas le interfieren de manera significativa en su rendimiento escolar y funcionalidad. Es primordial tener en cuenta su perfil neurocognitivo para realizar las adaptaciones metodológicas y/o curriculares pertinentes que nos ayuden a prevenir el fracaso escolar y a preservar su autoestima.

Diagnóstico principal :

Aciduria Glutárica tipo I

Otros diagnósticos :

Trastorno visuocognitivo, grado moderado. Disfunción motriz: Movimientos anormales.
Discinesias

Procedimientos :

Pruebas psicométricas

Este informe deberá permanecer siempre en mano del enfermo. Si su médico lo precisase, deberá entregarse una fotocopia.

Le informamos que sus datos personales serán tratados con la finalidad de prestarle asistencia sanitaria y serán conservados durante los años necesarios para garantizar una adecuada asistencia, así como para cumplir con la normativa vigente aplicable, y en cualquier caso, durante al menos cinco años. El Responsable del Tratamiento es el HOSPITAL 12 DE OCTUBRE, cuyo Delegado de Protección de Datos (DPD) es el 'Comité DPD de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid' con dirección en Plaza Carlos Trias Bertrán nº7 (Edif. Sollube) Madrid 28020. La base jurídica que legitima el tratamiento es la Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad, la Ley 41/2002, de 14 de noviembre, de autonomía del paciente, y demás legislación vigente en materia sanitaria. Sus datos no serán cedidos, salvo en los casos obligados por Ley. Podrá ejercer sus derechos de acceso, rectificación, supresión, oposición, limitación del tratamiento y portabilidad, en la medida que sean aplicables, a través de comunicación escrita al Responsable del Tratamiento, con domicilio en CTRA DE



Hospital Universitario
12 de Octubre

SERVICIO MADRILEÑO DE SALUD --- CII0023
INFANTIL

- MADRID
Madrid - ESPAÑA
Tel.:

Nº de Historia Clínica: 4904690

DNI/PASAPORTE:

CIPA: 1874305334

NASS: 28/14211649-22

COD_SNS: VCCR121263916018

COD_EUR:

NOMBRE: CRISTINA

1er APELLIDO: VICENTE

2do APELLIDO: CARPIO

DOMICILIO: CALLE/ DE CAMBADOS Nº 40 PISO
CHALETº

LOCAL./PROV.: ARROYOMOLINOS (MADRID) ESPAÑA

C.P.: 28939

TEL: 616911152 / 667659349

Tratamiento:

Otras Recomendaciones:

- Solicitar una reducción de horario escolar.
- Mantener sus adaptaciones y apoyos ya recomendados:
"
- Valoración y seguimiento por EOEP del centro escolar para que determine una enseñanza lo más individualizada posible con apoyos de PT y AL y adaptaciones metodológicas:
- TRASTORNO VISUOCOGNITIVO
- Evitar presentarle mucha información en una hoja
- No se debe trabajar con fotocopias, necesita altos contrastes para favorecer la percepción y atención de lo presentado.
- Necesita referencias espaciales
- Necesita presentarle las letras en el centro de la hoja con un tamaño algo más grande de lo normal.
- Es importante ayudar a integrar las partes, ya que tiene dificultades para integrar las cosas visuales (letras-silabas-palabras).
- Se debe hacer un seguimiento o control en fichas en las que deba trabajar Individualmente, ya que puede perder la atención y desorientarse.
- Es importante alargar el tiempo en trabajos.
- Es importante no mandar ejercicios extensos, los comprenderá mejor por partes.
- Es esencial presentarle las actividades o información de forma sencilla, clara y concisa
- Es importante situarle cerca de la profesora
- Se debe fomentar actividades espaciales para que vaya desarrollando estas funciones
- En estos primeros años no se debería penalizar faltas de ortografía o disgrafías.
- En materias como geometría, geografía, matemáticas puede tener bastantes dificultades por ser asignaturas donde las funciones espaciales son esenciales.

- En casa se puede estimular su atención visual y espacial con laberintos, sopa de letras, busca objetos, busca diferencias, juegos de mesa...
- DISFUNCIÓN MOTRIZ: Sería conveniente valorar la posibilidad de uso de medios alternativos a la grafía, e incluso la posibilidad de adaptar los exámenes."

Madrid, 18/11/2021

Este informe deberá permanecer siempre en mano del enfermo. Si su médico lo precisase, deberá entregarse una fotocopia.

Le informamos que sus datos personales serán tratados con la finalidad de prestarle asistencia sanitaria y serán conservados durante los años necesarios para garantizar una adecuada asistencia, así como para cumplir con la normativa vigente aplicable, y en cualquier caso, durante al menos cinco años. El Responsable del Tratamiento es el HOSPITAL 12 DE OCTUBRE, cuyo Delegado de Protección de Datos (DPD) es el 'Comité DPD de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid' con dirección en Plaza Carlos Trias Bertrán nº7 (Edif. Sollube) Madrid 28020. La base jurídica que legitima el tratamiento es la Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad, la Ley 41/2002, de 14 de noviembre, de autonomía del paciente, y demás legislación vigente en materia sanitaria. Sus datos no serán cedidos, salvo en los casos obligados por Ley. Podrá ejercer sus derechos de acceso, rectificación, supresión, oposición, limitación del tratamiento y portabilidad, en la medida que sean aplicables, a través de comunicación escrita al Responsable del Tratamiento, con domicilio en CTRA DE



Hospital Universitario
12 de Octubre

SERVICIO MADRILEÑO DE SALUD ---- CH0023
INFANTIL

- MADRID
Madrid - ESPAÑA
Tel.:

Nº de Historia Clínica: 4904690

DNI/PASAPORTE:

CIPA: 1874305334

NASS: 28/14211649-22

COD_SNS: VCCR121263916018

COD_EUR:

NOMBRE: CRISTINA

1er APELLIDO: VICENTE

2do APELLIDO: CARPIO

DOMICILIO: CALLE/ DE CAMBADOS Nº 40 PISO

CHALETº

LOCAL./PROV.: ARROYOMOLINOS (MADRID) ESPAÑA

C.P.: 28939

TEL: 616911152 / 667659349

FDO. :

Zamora Crespo, Berta
RESIDENTE AÑO 5

Este informe deberá permanecer siempre en mano del enfermo. Si su médico lo precisase, deberá entregarse una fotocopia.

Le informamos que sus datos personales serán tratados con la finalidad de prestarle asistencia sanitaria y serán conservados durante los años necesarios para garantizar una adecuada asistencia, así como para cumplir con la normativa vigente aplicable, y en cualquier caso, durante al menos cinco años. El Responsable del Tratamiento es el HOSPITAL 12 DE OCTUBRE, cuyo Delegado de Protección de Datos (DPD) es el 'Comité DPD de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid' con dirección en Plaza Carlos Trias Bertrán nº7 (Edif. Sollube) Madrid 28020. La base jurídica que legitima el tratamiento es la Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad, la Ley 41/2002, de 14 de noviembre, de autonomía del paciente, y demás legislación vigente en materia sanitaria. Sus datos no serán cedidos, salvo en los casos obligados por Ley. Podrá ejercer sus derechos de acceso, rectificación, supresión, oposición, limitación del tratamiento y portabilidad, en la medida que sean aplicables, a través de comunicación escrita al Responsable del Tratamiento, con domicilio en CTRA DE