

# Klinische checklist

## ‘Verstandelijke beperking en epilepsie genpanel’

### CENTRUM MEDISCHE GENETICA UZ GENT

Elke aanvraag voor het verstandelijke beperking en epilepsie genpanel dient vergezeld te zijn van een volledig ingevulde checklist. Aanvragen met onvolledige of ontbrekende checklist worden niet aanvaard.

**NAAM PATIËNT:** Klik en vul aan.

**GEBOORTEDATUM:** Kies een datum.

**FAMILIALE ANAMNESE:**  Geen aangetaste familieleden  
 Aangetaste familieleden: Klik en vul aan.

### 1. Behaviour, cognition & development

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Intellectual disability<br><input type="checkbox"/> mild <input type="checkbox"/> moderate <input type="checkbox"/> severe    | <input type="checkbox"/> Developmental coordination disorder (DCD) |
| <input type="checkbox"/> Global developmental delay<br><input type="checkbox"/> mild <input type="checkbox"/> moderate <input type="checkbox"/> severe | <input type="checkbox"/> Learning problems                         |
| <input type="checkbox"/> Absent / delayed language development   | <input type="checkbox"/> Behavioural abnormalities                 |
| <input type="checkbox"/> Autism (ASD)  | <input type="checkbox"/> Psychiatric problems                      |
| <input type="checkbox"/> Attention deficit hyperactivity disorder (ADHD)   | <input type="checkbox"/> Other: Klik en vul aan.                   |
|  | <input type="checkbox"/> <b>Not applicable</b>                     |

### 2. Neurological

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Seizures/Epilepsy<br><input type="checkbox"/> Myoclonus<br><input type="checkbox"/> Nocturnal seizures<br><input type="checkbox"/> Febrile seizures<br><input type="checkbox"/> Focal seizures<br><input type="checkbox"/> Generalized seizures<br><input type="checkbox"/> Other: Klik en vul aan. | <input type="checkbox"/> Ataxia<br><input type="checkbox"/> Dystonia<br><input type="checkbox"/> Spasticity<br><input type="checkbox"/> Paraplegia<br><input type="checkbox"/> Hemiplegia<br><input type="checkbox"/> Migraine<br><input type="checkbox"/> Other: Klik en vul aan. |
| <input type="checkbox"/> Structural brain abnormalities: Klik en vul aan.  | <input type="checkbox"/> <b>Not applicable</b>   |
| <input type="checkbox"/> Generalized muscular hypotonia  |  |

### 3. Craniofacial abnormalities

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Craniosynostosis: type: Klik en vul aan.      | <input type="checkbox"/> Auricular pits: type: Klik en vul aan. |
| <input type="checkbox"/> Abnormal facial shape: type: Klik en vul aan. | <input type="checkbox"/> Auricular tags: type: Klik en vul aan. |
| <input type="checkbox"/> Widow's peak                                  | <input type="checkbox"/> Broad nasal bridge                     |
| <input type="checkbox"/> Coarse face                                   | <input type="checkbox"/> Anteverted nares                       |
| <input type="checkbox"/> Tall forehead                                 | <input type="checkbox"/> Columella: type: Klik en vul aan.      |
| <input type="checkbox"/> Frontal bossing                               | <input type="checkbox"/> Philtrum: type: Klik en vul aan.       |
| <input type="checkbox"/> Thick eyebrows                                | <input type="checkbox"/> Cleft palate                           |
| <input type="checkbox"/> Synophrys                                     | <input type="checkbox"/> Cleft lip                              |
| <input type="checkbox"/> Hypotelorism                                  | <input type="checkbox"/> Downturned corners of mouth            |
| <input type="checkbox"/> Hypertelorism                                 | <input type="checkbox"/> Prominent cupid's bow                  |
| <input type="checkbox"/> Strabismus                                    | <input type="checkbox"/> Open hypotonic mouth                   |
| <input type="checkbox"/> Ptosis  | <input type="checkbox"/> Macrodonia                             |
| <input type="checkbox"/> Palpebral fissures: type: Klik en vul aan.    | <input type="checkbox"/> Micrognathia                           |
| <input type="checkbox"/> Cupped ears                                   | <input type="checkbox"/> Retrognathia                           |
| <input type="checkbox"/> Posteriorly rotated ears                      | <input type="checkbox"/> Pointed/prominent chin                 |
| <input type="checkbox"/> Protruding ears                               | <input type="checkbox"/> Other: Klik en vul aan.                |
| <input type="checkbox"/> Lowset ears                                   | <input type="checkbox"/> <b>Not applicable</b>                  |
| <input type="checkbox"/> Microtia                                      |   |

#### 4. Growth parameters

- Standard deviation:
  - Length: Klik en vul aan.
  - Weight: Klik en vul aan.
  - Head circumference: Klik en vul aan.
- Microcephaly
- Macrocephaly
- Broad neck
- Short neck
- Failure to thrive
- Intrauterine growth restriction (IUGR)
- Growth retardation
- Tall stature
- Long bone overgrowth
- Short stature
- Short limbs
- Short trunk
- Macrosomia
- Other: Klik en vul aan.
- Not applicable**

#### 5. Genitourinary

- Ambiguous genitalia: type: Klik en vul aan.
- Cryptorchidism
- Structural kidney abnormalities
- Other: Klik en vul aan.
- Not applicable**

#### 6. Eye/ear defects

- Myopia
- Hypermetropia
- Hearing loss
- Other: Klik en vul aan.
- Not applicable**

#### 7. Musculoskeletal

- Skeletal dysplasia: type: Klik en vul aan.
- Syndactyly hands/feet: Klik en vul aan.
- Polydactyly hands/feet: Klik en vul aan.
- Hyperlaxity
- Scoliosis
- Other: Klik en vul aan.
- Not applicable**

#### 8. Other

- Cardiovascular: Klik en vul aan.
- Cutaneous
  - Café au lait spots
  - Inguinal/umbilical hernia
  - Depigmentation
  - Other: Klik en vul aan.
- Gastro-intestinal
  - Diaphragmatic hernia
  - Other: Klik en vul aan.
- Pulmonary: Klik en vul aan.
- Endocrine: Klik en vul aan.