|  |
| --- |
| 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

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

1. Neurological

|  |  |
| --- | --- |
| Seizures/Epilepsy  Myoclonus  Nocturnal seizures  Febrile seizures  Focal seizures  Generalized seizures  Other: Klik en vul aan.  Structural brain abnormalities: Klik en vul aan.  Generalized muscular hypotonia | Ataxia  Dystonia  Spasticity  Paraplegia  Hemiplegia  Migraine  Other: Klik en vul aan.  ☐ **Not applicable** |

1. Craniofacial abnormalities

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

1. 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** |

1. Genitourinary

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

1. Eye/ear defects

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

1. 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** |

1. 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. |