|  |
| --- |
| 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. |