

Aanvraag voor genetisch onderzoek: Noonan-syndroom

Gelieve dit formulier bij het bloedstaal (10 ml bloed EDTA) te voegen.

Familiale gegevens:

Andere patiënten met Noonan-fenotype in de familie Ja Nee
 Zoja, wie?.....

Laatste klinisch onderzoek:

Leeftijd op dat moment:jaar maanden

Klinische foto Ja Nee

Dysmorphie Ja Nee

FACIALE KENMERKEN:

- hypertelorisme: Ja Nee
- epicantusplooitjes: Ja Nee
- downslant van oogspleten: Ja Nee
- ptose: Ja Nee
- helblauwe ogen of blauwgroene irissen: Ja Nee
- oren: laag ingeplant, naar achter gedraaid, dikke helix: Ja Nee
- lage posterieure haarlijn: Ja Nee
- pterygium colli: Ja Nee
- breed uiteenstaande tepels: Ja Nee
- afwezigheid van wenkbrauwen/wimpers: Ja Nee
- krullend haar: Ja Nee

ANDERE:

- thorax: pectus carinatum/excavatum: Ja Nee
- cubitus valgus: Ja Nee
- lymfoedeem: Ja Nee handen / voeten
(nagels handen en voeten normaal?)
- cryptorchidie: Ja Nee unilateraal / bilateraal
- huid: Ja Nee
(droge huid, keratosis pilaris, pigmentafwijkingen?)

Gelieve de stalen op 4°C (EDTA) te bewaren en binnen de 24 u na afname in het laboratorium af te leveren. Om de kwaliteit te garanderen moeten alle stalen duidelijk geïdentificeerd zijn, met vermelding van naam, voornaam en geboortedatum op de tube(s) en het aanvraagformulier.

AANVRAAGDATUM: _____ UUR ____ u ____

AANVRAGER Dr.: _____

I.D. nr.: _____ R.I.Z.I.V.nr.: _____

Handtekening _____

AFNAME DATUM: _____ UUR ____ u ____

EENHEID: _____ KAMER/BED: _____ / _____

PATIENT IDENTIFICATIE EAD-/HOS-nr. _____

Naam: _____ Voornaam: _____

Adres: _____

Geboortedatum: _____ Geslacht: _____

d d m m j j

VERZEKERINGSINSTELLING KG1/KG2: _____ / _____

Nr. verzekering _____ Verwantschap _____

Stamnr. _____

Indien patiënt elders gehospit. is; Naam inrichting _____

Identificatienr.: _____ Dienst: _____

Zwangerschap:

Zwangerschapscomplicaties	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nee
Zoja, welke?.....		
Zwangerschapsduur bij bevalling PML: weken		
Geboortegewicht kg	
Geboortelengte cm	
Geboorte hoofdomtrek cm	

Ontwikkeling:

Voedingsproblemen op zuigelingenleeftijd	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nee
Zoja, beschrijf.....		
Leeftijd zitten maanden	
Leeftijd lopen maanden	
Leeftijd eerste woordjes maanden	
Leeftijd eerste zinnnetjes maanden	
Type onderwijs:		
Leerproblemen?		

Groei:

Failure to thrive?	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nee
Biometrie bij laatste klinisch onderzoek		
Leeftijd	
Lengte	
Gewicht	
Hoofdomtrek	
Botleeftijd:		
• kalenderleeftijd:	
• biologische leeftijd: (percentiel)	
Endocrinologische tests?	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nee
Zoja, resultaten?.....		
Groeihormoon behandeling?	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nee

Somatische voorgeschiedenis:

CARDIAAL: echocardiografie gehad?	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nee	
• aangeboren hartafwijking:	<input type="checkbox"/> pulmonaal stenose		
	<input type="checkbox"/> ASD		
	<input type="checkbox"/> VSD		
	<input type="checkbox"/> hypertrofische cardiomyopathie		
	<input type="checkbox"/> andere:		
ANDERE:			
• centraal zenuwstelsel:	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nee	CTscan/NMR/echografie Specificeer:
• renaal:	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nee
• skeletaal:	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nee
• renaal:	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nee
• ogen:	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nee
• bloedingsproblemen:	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nee
• gastrointestinaal:	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nee
• lymfoedeem:	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nee
• huidafwijkingen:	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nee
• Andere lichamel.problemen:	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nee
• Hospitaliasties owv infecties:	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nee	Hoeveel.....

Neurologisch onderzoek:

Normaal / abnormaal
Beschrijf:
.....
.....
.....
.....
.....

Andere klinische gegevens:

.....
.....
.....
.....
.....

Graag terugsturen naar Prof. Dr. G. Matthijs, Centrum voor Menselijke Erfelijkheid, U.Z. Gasthuisberg, Herestraat 49, 3000 Leuven.