

Frågeformulär inför arrayanalys eller exomsekvensering

? motsvarar "okänt" eller "vet ej"

Namn: _____ Personnummer: _____

Avvikelse	Nej	Ja	?	Kommentar
Generella aspekter	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Mental retardation	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Försenad språkutveckling	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Försenad motorisk utveckling	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Autismspektrumstörning	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Hypotoni/muskelsvaghet	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Epilepsi	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Tillväxthämning	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
CNS avvikelser på MR/CT	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Kranium avvikelser t ex mikrocefali/brakycefali	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Syn	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Hörsel	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Dysmorfa drag	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Ögon	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Öron	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Näsa	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Munregionen t ex spalt/mikrognati	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Hjärta	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Njurar	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Gastrointestinalt	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Genitalia	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Hud/hår/naglar/tänder	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Skelett t ex extremiteter/thorax	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Händer och fingrar	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Fötter och tår	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Blod immunologiskt/metabolt/hormonellt	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Familjehistoria t ex upprepade missfall, medfödda missbildningar i släkten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Annat (specificera)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	

Tidigare genomförda genetiska analyser _____

Mammas hälsa _____

Pappas hälsa _____

Föreligger släktskap mellan föräldrarna? Ja Nej _____

Ytterligare kommentarer: _____
