

Zusätzliche Informationen zur Genomstudie

Beschreibung der Symptomatik eines ebenfalls betroffenen Elternteils

Bitte geben Sie die klinischen Informationen möglichst ausführlich an, da dies die Wahrscheinlichkeit erhöht, dass kausale Veränderungen identifiziert werden können.

Klinische Informationen:

Entwicklungsstörungen

Globale Entwicklungsstörung
Motorische Entwicklungsstörung
Sprachentwicklungsverzögerung
Intelligenzminderung

Andere:

Neurologische Symptome

Epilepsie (fokal generalisiert)

Bewegungsstörung

Schmerzstörung

Hirnfehlbildung

Andere:

Muskel-Skelett-Erkrankungen

Großwuchs
Kleinwuchs
proportioniert, disproportioniert
Muskuläre Hypotonie

Andere:

Kraniofaziale Auffälligkeiten

Makrozephalie
Mikrozephalie
Dysmorphiezeichen

Andere:

Kardiovaskuläre Defekte

Struktureller Herzfehler
Reizleitungsstörung
Kardiomyopathie

Sinnesorgane

Gehör

Auge

Andere:

Andere Auffälligkeiten

Verhaltensauffälligkeiten
Bindegewebserkrankung
Tumorerkrankung
Immundefekt
Respiratorische Erkrankung
Haut
Zähne
Andere Fehlbildungen

Zusätzliche Informationen: