



Kliinilise info leht (soovituslik vorm)

Patsiendi nimi:

Isikukood:

Raviarst: Osakond: Haigla:

RIBAKOOD
(puudumisel täita andmed käsitsi)

Üldandmed:

Vanus: Sugu: M / N Rahvus: eesti / vene / muu Vanemate sugulus: JAH / EI

Kliiniline diagnoos:

.....
Peamised haigustunnused (kirjeldada lühidalt peamist kliinilist probleemi ja patsiendi üldseisundit, peamiste haigussümptomite osas märkida ära patsiendi vanus nende avaldumisel):

Peamised haigustunnused HPO terminitena (<https://hpo.jax.org/>):

Psühhomotoorne areng

☐ Vaimse arengu mahajäämus: ☐ kerge / ☐ mõõdukas / ☐ raske / ☐ sügav

☐ Motoorse arengu hilistumine

☐ Kõne arengu hilistumine

Kasvuparameetrid

Sünnikaal ☐ <3P / ☐ 3P-97P / ☐ >97P

Sünnipikkus ☐ <3P / ☐ 3P-97P / ☐ >97P

Pea ümbermõõt sünnil ☐ <3P / ☐ 3P-97P / ☐ >97P

Kaal hetkel

☐ <3P / ☐ 3P-97P / ☐ >97P

Pikkus hetkel

☐ <3P / ☐ 3P-97P / ☐ >97P

Pea ümbermõõt hetkel

☐ <3P / ☐ 3P-97P / ☐ >97P

Prenataalse arengu või sünni patoloogia

Normaalne rasedus ja sünnitus ☐ JAH / ☐ EI (täpsusta:)



Kliinilise info leht (soovituslik vorm)

Sümptomid organsüsteemide kaupa:

Närvisüsteem, lihased ☐ Patoloogilise leiuta ☐ Ataksia ☐ Düstoonia ☐ Epilepsia Täpsusta epilepsia tüüpi, kulgu, EEG: ☐ Käitumishäired: ☐ Lihashüpotoonia ☐ Spastilisus ☐ Elavad / ☐ Madalad / ☐ Patol. refleksid ☐ Nüstagmid ☐ Koormuse talumatus ☐ Proksimaalne / ☐ Distaalne lihasnõrkus ENMG: ☐ tegemata / ☐ norm / ☐ leid: Lihاسبiopsia: ☐ tegemata / ☐ norm / ☐ leid: MRT / KT: ☐ tegemata / ☐ norm / ☐ leid: ☐ Muu Skelett ☐ Patoloogilise leiuta ☐ Kolju väärarendid: ☐ Lülisamba või lülide muutused: ☐ Sõrmede ja varvaste muutused: ☐ Jäsemete väärarendid: ☐ Liigeste haigus	Näo düsmorfsed tunnused: ☐ Olulise leiuta Silmad ☐ Patoloogilise leiuta ☐ Nägemishäire ☐ Muu silmade häire Kõrvad ja kuulmislangus ☐ Patoloogilise leiuta ☐ Kuulmislangus: ☐ Konduktiivne ☐ Sensorineuraalne ☐ Ühepoolne ☐ Kahepoolne ☐ Progresseeruv ☐ Mitteprogresseeruv ☐ Kõrvalesta düsmorfsus ☐ Muu Suu ja hambad ☐ Patoloogilise leiuta ☐ Huule / ☐ suulae lõhe ☐ Hambumuse häire: ☐ Muu Seedeelundid ja maks ☐ Patoloogilise leiuta ☐ Seedetrakti väärarendid: ☐ Seedetrakti funktsionaalsed häired: ☐ Maksa ja sapiteede väärarend: ☐ Muu kõhuõõnelundite patoloogia:
---	--



Kliinilise info leht (soovituslik vorm)

☐ Muu skeleti anomaalia: Side- ja kattekoed: ☐ Patoloogilise leiuta ☐ Naha muutused: ☐ Juuste muutused: ☐ Küünte muutused: ☐ Sidekoe sümptomid Süda, veresooned, kopsud ☐ Patoloogilise leiuta ☐ Kaasasündinud südamerike: ☐ Südame rütmihäired: ☐ Kardiomiopaatia: ☐ Veresoonte väärarendid või haigused: ☐ Kopsu väärareng või muu kopsuhaigus: Kahtlustatud sündroomid: Kandidaatgeenid:	Urogenitaalelundid ☐ Patoloogilise leiuta ☐ Neeru väärarendid: ☐ Neeruhaigus: ☐ Kuseteede väärarendid: ☐ Suguelundite väärarendid: Kasvajad ☐ Ei ole diagnoositud Täpsusta kasvajaid: Endokriinsüsteem ☐ Patoloogilise leiuta ☐ Endokriinpatoloogia: Veri ja immuunsüsteemi ☐ Patoloogilise leiuta ☐ Autoimmuunhaigus: ☐ Sagedased infektsioonid ☐ Aneemia ☐ Splenomegalia ☐ Muu hematoloogiline haigus: Tehtud geneetilised ja AV uuringud: Submikroskoopiline kromosoomianalüüs: ☐ tegemata / ☐ norm / ☐ leid: Karüotüüp (klassikaline kromosoomianalüüs): ☐ tegemata / ☐ norm / ☐ leid: Geeniuuringud: Ainevahetusuuringud: Tehtud analüüsid ja leitud muutused:
--	---



Kliinilise info leht (soovituslik vorm)

Pereanamnees ja/või sugupuu (võib saata ka eraldi lehel/failina):

Eeldatav pärilikkustüüp:

- ☐ Üksik juhtum perekonnas
- ☐ Autosoom-dominantne / ☐ autosoom-retsessiivne
- ☐ X-liiteline retsessiivne / ☐ X-liiteline dominantne

Lisainfo:

Dr. Sander Pajusalu e-post: Sander.Pajusalu@kliinikum.ee tel: 7319497

Hanno Roomere e-post: Hanno.Roomere@kliinikum.ee tel: 7319487