

## KLIINILISE INFO LEHT

Uuritava nimi ..... isikukood: .....

Raviarst: ..... Osakond: ..... Haigla: .....

### **Kinnitan raviarstina järgnevat:**

- Patsient / vanem / eestkostja (trio analüüsi korral ka mõlemad vanemad) on allkirjastanud eksoomi sekveneerimise nõusoleku vormi (nõusolek säilitada haigusloo vahel).
  - Patsient  soovib /  ei soovi juhuleidude raporteerimist.
- Vähemalt kaks arsti (sh meditsiinigeneetik) on allkirjastanud ekspertkomisjoni otsuse eksoomi sekveneerimise näidustatuse kohta (otsus säilitada haigusloo vahel).

### **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):

### **Psühhomotoorne areng**

- Vaimse arengu mahajäämus:  kerge /  mõõdukas /  raske /  sügav
- Motoorse arengu hilistumine
- Kõne arengu hilistumine

### **Kasvuparameetrid**

Sünnikaal	<input type="checkbox"/> <3P / <input type="checkbox"/> 3P-97P / <input type="checkbox"/> >97P	Kaal hetkel	<input type="checkbox"/> <3P / <input type="checkbox"/> 3P-97P / <input type="checkbox"/> >97P
Sünnipikkus	<input type="checkbox"/> <3P / <input type="checkbox"/> 3P-97P / <input type="checkbox"/> >97P	Pikkus hetkel	<input type="checkbox"/> <3P / <input type="checkbox"/> 3P-97P / <input type="checkbox"/> >97P
Pea ümbermõõt sünnil	<input type="checkbox"/> <3P / <input type="checkbox"/> 3P-97P / <input type="checkbox"/> >97P	Pea ümbermõõt hetkel	<input type="checkbox"/> <3P / <input type="checkbox"/> 3P-97P / <input type="checkbox"/> >97P

### **Prenataalse arengu või sünni patoloogia**

Normaalne rasedus ja sünnitus  JAH /  EI (täpsusta: )

**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

.....  
.....

**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

.....  
.....

**Skelett**  Patoloogilise leiuta

- Kolju väärarendid:

.....  
.....

- Lülisamba või lülide muutused:

.....  
.....

- Sõrmede ja varvaste muutused:

.....  
.....

- Jäsemete väärarendid:

.....  
.....

- Liigeste haigus

.....  
.....

- Muu skeleti anomaalia:

.....  
.....

**Side- ja katekoed:**  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:  
.....  
.....

**Seedeelundid ja maks**  Patoloogilise leiuta

- Seedetrakti väärarendid:  
.....
- Seedetrakti funktsionaalsed häired:  
.....
- Maksa ja sapiteede väärarend:  
.....
- Muu kõhuõõnelundite patoloogia:  
.....  
.....

**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:

- .....
- .....
- .....

**Kahtlustatud sündroomid**

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

**Kandidaatgeenid**

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

**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](mailto:Sander.Pajusalu@kliinikum.ee) tel: 7319497Dr. Tiina Kahre e-post: [Tiina.Kahre@kliinikum.ee](mailto:Tiina.Kahre@kliinikum.ee) tel: 7319488