



Etternavn - fornavn

**Kryss av for aktuelle fenotyper**

**VEKST OG UTVIKLING**

- Prematuritet
- Intrauterin veksthemming
- Oligohydramnion
- Polyhydramnion
- Cystisk hygrom
- Diafragmahernie
- Omfalocele
- Encefalocele
- Forsinket utvikling av språk og tale
- Forsinkede motoriske milepæler
- Tap av ferdigheter (regresjon)
- Failure to thrive
- ADHD
- Autismespektertilstand
- Autisme med høyt funksjonsnivå (Asperger)
- Psykisk utviklingshemming
  - Mild
  - Moderat
  - Alvorlig
- Proporsjonal kortvoksthet
- Dysproporsjonal kortvoksthet
- Stor kroppshøyde
- Fedme
- Generell overvekst
- Hemihypertrofi
- Annet \_\_\_\_\_

**HJERNEMISDANNELSER**

- Mikrocefali
- Makrocefali
- Holoprosencefali Hydrocefalus
- Ventrikulomegali
- Hypo-/aplasi av corpus callosum
- Hypo-/aplasi av cerebellum
- Dandy-Walker malformasjon
- Hjerneatrofi
- Kortikal dysplasi
- Migrasjonsforstyrrelse
- Lissencefali
- Polymikrogyri
- Heterotopier
- Forandringer i cerebral hvit substans
  - Cerebral leukodystrofi
  - Cerebral dysmyelinisering
  - Cerebral hypomyelinisering
- Basalgangliefunn
- Hjernestammefunn

**LEDD OG SKJELETT**

- Hypermobilitet av ledd
- Artropati
- Fleksjonskontrakturer
- Distal artrogrypose
- Arthrogryposis multiplex congenita
- Polydaktyli hånd
- Polydaktyli fot
- Syndaktyli fingre
- Syndaktyli tær
- Aplasi/hypoplasi av ekstremiteter
- Skjelettdysplasi
- Klumpfot (talipes equinovarus)
- Multiple eksosotoser
- Skoliose
- Multiple frakturer

**SYNSHEMMING OG ØYE**

- Synshemming
- Blindhet
- Retinadystrofi
- Retinitis pigmentosa
- Kolobom
- Aniridi
- Iris flocculi
- Anoftalmi
- Mikroftalmi
- Ptose
- Medfødt bilateral katarakt
- Ektopisk linse
- Annet \_\_\_\_\_

**HØRSEL OG KRANIOFASIALT**

- Hørselstap
  - Sensorinevral
  - Konduktivt
- Lavt sittende ører
- Unormalt ytre øre
- Kraniosynostose
- Leppespalte
- Ganespalte
- Dysmorfe trekk/unormal ansiktsmorfologi
- Hypertelorisme
- Hypotelorisme
- Øyespalter, unormal størrelse/form/helning
- Epikantus
- Filtrum, unormal størrelse/form
- Nese, unormal størrelse/form
- Malar hypoplasi
- Maxillær hypoplasi
- Mikrognati
- Pierre-Robin sekvens
- Annet \_\_\_\_\_

**HUD OG HÅR**

- Café-au-lait-flekker
- Irregulær hyperpigmentering
- Hypomelanotiske makler
- Generalisert hypopigmentert hud
- Poikilodermi
- Blemmedannelse
- Iktyose
- Kapillære hemangiomer
- Telangiektasier -
- Løs eller overstrekkelig hud
- Negler, unormal størrelse/form/keratin
- Hypertrikose
- Alopeci
- Hår, unormal tekstur
- Annet \_\_\_\_\_

**IMMUNOLOGI, HEMATOLOGI, ENDOKRINOLOGI**

- Rekurrente infeksjoner
- Episodisk feber
- Immunsvikt
- Hypogammaglobulinemi
- Immunglobuliner, unormale nivåer
- Redusert oxidative burst (NADPH oksidase)
- Nøytropeni
- Trombocytopeni
- Anemi
- Hypocellulær benmarg
- Diabetes mellitus
- Feokromocytom
- Hypoparathyroidisme
- Primær hyperparathyroidisme
- Binyrer, unormal morfologi eller fysiologi
- Pankreas, unormal morfologi eller fysiologi
- Hypotalamus-hypofyse akse, unormal
- Annet \_\_\_\_\_

**HJERTE, KAR, RESPIRASJON**

- Atrieseptumdefekt
- Ventrikkelseptumdefekt
- Persisterende foramen ovale
- Fallots tettrade
- Aortakoarktasjon
- Bikuspid aortaklaff
- Aneurysme
- Thorakalt aortaaneurysme
- Abdominalt aortaaneurysme
- Cerebralt aneurysme
- Non-compaction kardiomyopati
- Hypertrofisk kardiomyopati
- Restriktiv kardiomyopati
- Dilatert kardiomyopati
- Aterosklerose
- Synkope
- Plutselig hjertedød
- Arytmi
- Forlenget QT-tid
- Apnéer Hypoventi
- lering
- Hyperventilering
- Respirasjonssvikt
- Annet \_\_\_\_\_

**METABOLISME OG HOMEOSTASE**

- Uvanlig kroppslukt
- Hypoammonemi
- Hyperammonemi
- Acidose
- Laktacidose
- Ketoacidose
- Avvik i aminosyremetabolisme
- Hyperfenylalaninemi
- Avvik i karbohydratmetabolisme
- Hyperglykemi
- Hypoglykemi
- Avvik i proteinglykosylering
- Avvik i sitronsyresyklus
- Avvik i mitokondriell respirasjonsskjede
- Avvik i lipidmetabolisme
- Forhøyet total kolesterol - verdi

Før beh:

Etter beh:

- Lav HDL-kolesterol - verdi

Før beh:

Etter beh:

- Hypertriglyseridemi - verdi

Før beh:

Etter beh:

- Forhøyet LDL-kolesterol - verdi

Før beh:

Etter beh:

- Annet \_\_\_\_\_

**NYRE, URINVEIER OG GENITALIA**

- Polycystisk nyresykdom
- Nyreagenesi
- Nyredysplasi
- Ureterobstruksjon
- Uretraobstruksjon
- Hypospadi
- Kryptorkisme
- Testikulær dysgenesi
- Uklare kjønnskarakteristika
- Annet \_\_\_\_\_

**GASTROINTESTINALT**

- Pylorusstenose
- Trakeoøsofageal fistel
- Øsofagusatresi
- Gastroøsofageal refluks
- Pankreatitt
- Diaré
- Konstipasjon
- Inflammatorisk tarmsykdom
- Intestinal pseudoobstruksjon
- Hirschsprungs sykdom
- Forhøyede transaminaser
- Leversvikt
- Splenomegali Hepatomegali
- Episodisk oppkast
- Annet \_\_\_\_\_

**NEUROLOGI**

- Hypotoni
- Hypertoni
- Ataksi
- Dystoni
- Chorea
- Spastisitet
- Cerebral parese
- Perifer nevropati
- Leukoencefalopati
- Epileptisk encefalopati
- Anfall (seizures)
- Feberkrammer
- Infantile spasmer
- Generaliserte anfall
- Fokale anfall
- Atoniske anfall
- Abscenser
- Hjerneslag
- Fatigue
- Annet \_\_\_\_\_

**SVULSTER OG KREFT**

- Carcinom i bryst
- Hjerneturor
- Malignt melanom
- Adenomatøs polypose i kolon
- Gastrointestinalt carcinom -
- Eggstokkreft
- Retinoblastom
- Leukemi
- Annet \_\_\_\_\_