

## Dotazník RASopathie

Příjmení, jméno:	Hmotnost, délka, obvod hlavy při narození:	
Datum narození:	Výška a rok nar. matky:	Výška a rok nar. otce:

### Charakteristické obličejové rysy

- Ohl.....  relativní makrocefalie  hrubší faciální rysy  trojúhelníkovitý obličej  široké/vysoké čelo
- bitemporální zúžení  hypertelorismus  široký kořen nosu  antimongoloidní slant očních štěrbin  ptóza víček
- epikanty  krátký nos  vpáčený kořen nosu  antevertované nostrily  bulózní špička nosu  hlubší filtrum
- plné rty  velká ústa  gotické patro  drobná brada  nízce posazené/dorsálně rotované uši  ztlustělé helixy

### Růst, příjem potravy

- malý vzrůst (výška.....věk.....)  terapie růstovým hormonem  neprospívání  problémy při krmení
- nasogastrická sonda  PEG

### Širší krk kratší krk pterygium colli

### Srdeční vada

- stenóza plicnice  hypertrofická kardiomyopatie  defekt septa síní  defekt septa komor  FOA  PDA  defekt AV kanálu  Fallotova tetralogie  koarktace aorty  stenóza aorty  dilatace kořene aorty  bikuspidální aortální chlopeč  anomálie mitrální chlopeč  abnormity EKG  tachykardie/arytmie  jiné:.....

### Psychomotorický vývoj, neurologický nálezy

- hypotonie  hypertonus  opoždění motoriky  opoždění vývoje řeči  obtíže při učení  dyslexie  dysgrafie
- mentální retardace  IQ.....  škola/vzdělání.....  epileptické záchvaty
- Chiariho malformace  hydrocefalus

### Muskuloskeletální anomálie

- deformita hrudníku  pectus carinatum  pectus excavatum  široký hrudník  laterální postavení bradavek
- skolióza  kyfóza  cubitus valgus  ulnární deviace zápěstí  laxita drobných kloubů  pedes equinovari
- osteopenie

### Anomálie kůže/vlasů

- nízká vlasová hranice vzadu  jemné/kudrnaté vlasy  řídké/pomalu rostoucí vlasy  řídké/chybějící obočí a řasy
- plné obočí/husté řasy  hyperpigmentace  pigmentové névy  pihy  skvrny café au-lait  hyperkeratóza
- ekzém  keratosis pilaris  suchá kůže  ichtysoformní kůže  nadbytečná/volná kůže  hluboké palmární/plantární rýhy  fetal fingerpads

### Anomálie lymfatického systému

- lymfedém  chylothorax  fetální pleurální hydrothorax/hydrops  hygroma colli cysticum

### Dispozice ke krvácivosti

- pouze klinická  trombocytopenie  trombocytopathie  deficit faktoru VIII, IX, XI, XII  von Willebrandova choroba

### Další nálezy

- polyhydramnion  vysoké NT (výška.....)  large for gestational age  kryptorchismus  porucha sluchu
- myopie  hypermetropie  strabismus  astigmatismus  katarakta  amblyopie  nystagmus  GER
- dysmotilita GIT  hepatomegalie  splenomegalie  vada ledvin (.....)  hematologické/nádorové onemocnění (.....)

### Rodinná anamnéza

- syndrom Noonanové u rodičů nebo sourozence/sourozenců

### Ostatní klinické nálezy: