

## KLINICKÝ DOTAZNÍK – KABUKI SYNDROM

Klinický znak	Přítomnost znaku	Poznámka
<b>Všeobecné znaky</b>		
Postnatální růstová retardace		
Mikrocefalie		
Neprospívání / poruchy příjmu potravy		
<b>Faciální znaky</b>		
Klenuté nadočnicové oblouky s prořídnutím laterální třetiny obočí		
Evertovaná dolní víčka		
Dlouhé oční štěrby		
Ptóza		
Strabismus		
Modré skléry		
Kolobom		
Velké dysplastické uši		
Široký kořen nosu		
Zploštělá špička nosu a krátká columella		
Ploché filtrum		
Abnormální dentice		
Oligodontie		
Vysoké patro nebo rozštěp patra		
Malá mandibula		
Tenký horní a plný dolní ret		
Noduly na rtech		
<b>Anomálie končetin a skeletu</b>		
Brachy- nebo klinodaktýlie		
Hypoplastické prsty		
Hypoplastické nehty		
Perzistentní polštářky na prstech (fetal pads)		
Dysplázie kyčelních kloubů		
Kloubní laxicita		
Abnormality dermatoglyfů		
<b>Neurologické znaky</b>		
Mentální retardace		
Opožděný motorický vývoj		
Hypotonie		
Záchvaty / abnormální EEG		
<b>Viscerální anomálie</b>		
Vrozená srdeční vada		
Vrozená vada ledvin		
<b>Další znaky:</b>		
Imunitní dysfunkce		
Ztráta sluchu / chronická otitis media		
Abnormality testes (retence, skluzná testes)		
Předčasné telarché u děvčat		
Katarakta / nokturnální lagophtalmos		
Autismus		

Barevně zvýrazněné znaky budou použity k výpočtu fenotypového skóre dle Makrythanasis et al (2013).