

Jméno pacienta:
RČ:

Klinický projev BWS	Přítomnost znaku	Údaje chybí	Poznámka	Hodnota znaku	
Porodní data					
Z gravidity po IVF					
Polyhydramnion				1	1 ^Δ
Placentomegalie				1	
Dysplazie placenty				2	
Týden porodu				1 (>2 SD)	
Porodní hmotnost					
Přechodná hypoglykémie (<1 týden)*				1	
Hyperinsulinismus (>1 týden)**				2	
Fenotypové znaky					
Makroglosie				2	
Facial naevus flammeus				1	
Ušní rýhy				1	
Hemihypertrofie (ano/ne, které části těla)				2	
Exomfalos/omfalokéla				2	
Umbilikální hernie				1	1 ^Δ
Diastasis m. recti abd.				1	
Klinické nálezy/viscerální anomálie					
Nefromegalie				1	1 ^Δ
Hepatomegalie				1	
BWS typický tumor (neuroblastom, rhabdomyosarkom, jednostranný Wilmsův tumor, hepatoblastom, adrenokortikální karcinom, phaeochromocytom, jiný)				1	
Multifokální Wilmsův tumor				2	
Nefroblastom				2	
Jiné závažné nálezy					
Cytomegalie kůry nadledvin				2	
Pankreatická adenomatóza				2	
Další					

*Hypoglykémie: hladina glukózy v plazmě <50 mg/dl prvních 6 hodin po narození a <60 mg/dl následně

**Hyperinsulinismus: rychlost infuze glukózy ≥8 mg/kg/min, detekovatelná hladina insulinu a/nebo C-peptidu a nezjistitelná hladina ketonů a volných mastných kyselin

Hodnota znaku uvedena dle: BIOUDE, Frederic, et al. Clinical and molecular diagnosis, screening and management of Beckwith-Wiedemann syndrome: an international consensus statement. 2018.

Δ Při současném výskytu souvisejících klinických jevů nižší hodnoty (označeny společně zeleně) se započítává pouze 1 bod.

Za méně důležitý projev se započítává 1 bod, za hlavní projev 2 body. Při součtu skóre ≥2 je doporučováno genetické vyšetření. Při součtu skóre ≥4 je doporučeno brát pacienta jako BWS i přes případně negativní výsledky genetického vyšetření.