|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Jméno pacienta: |  |  |  |  |  |
| RČ: |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |
| **Klinický projev BWS** | **Přítomnost znaku** | **Údaje chybí** | **Poznámka** | **Hodnota znaku** |
| **Porodní data** |  |  |  |  |
| Z gravidity po IVF |  |  |   |   |
| Polyhydramnion |   |   |   | 1 | 1Δ |
| 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 | 1Δ |
| Diastasis m. recti abd. |   |   |   | 1 |
| **Klinické nálezy/viscerální anomálie** |  |  |  |  |  |
| Nefromegalie |   |   |   | 1 | 1Δ |
| 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. |