

Checklista för CHARGE syndrom

Syftet med denna medicinska checklista är att ha kontroll och överblick över vilka undersökningar/utredningar som gjorts och när. Bocka av när de olika parametrarna har kontrollerats.

Namn:

Personnummer:

	0–2 år	3–11 år	12–17 år	18+ år
GENETIK				
Klinisk diagnos (kriterier Blake et al)				
Genetisk diagnos – CHD7				
Genetisk information och rådgivning				
NEUROLOGI				
Missbildning CNS (MRI, CT)				
Kranialnervsfunktion (I–XII)				
Kramper				
Smärta				
ÖRON-NÄSA-HALS				
Choanalatresi				
Gomspalt				
Tänder				
Tonsiller, adenoid				
Trachea				
Oesophagus				
Sömnapné				
SYN				
Colobom				
Synnerv				
MRI, CT				
Cornea				
Fundoskopi				
Visus				
Näthinneavlossning				
Fotofobi				
Synpedagogisk bedömning				
HÖRSEL - BALANS				
Ytteröra, hörselgång, mellanöra				
Cochlea (inneröra)				
Vestibularis (balansorgan)				
Hypotoni				
MRI, CT				
OAE, tympanometri, ABR, ASSR				

	0–2 år	3–11 år	12–17 år	18+ år
HÖRSEL – BALANS (forts.)				
Cochlea implantat				
Hörapparat				
Grov- och finmotoriska funktioner (lyfta huvud, rulla runt, sitta krypa, gå)				
Hörselpedagogisk bedömning				
HJÄRTA/LUNGOR				
Hjärtmissbildning				
Vaskular ring				
Astma				
Frekventa infektioner (0–6 år)				
EKG, ultraljud, MRI, CT				
Ökad anestesisrisk				
MAGE/TARM				
Gastro-oesophagal reflux				
Problem att suga, dricka, äta				
Aspirationsrisk				
Oesophago-tracheal fistel				
Sondmatning				
Gastrostomi, PEG				
Dålig viktuppgång				
Näringsdryck				
Obstipation				
NJURE/GENITALIA				
Njurmissbildning				
Genital missbildning/hypoplasi				
MRI, CT, funktionsmätningar				
ENDOKRINOLOGI				
Hypogonadism				
Försenad/utebliven pubertet				
Osteoporos				
Tillväxtrubbning				
Obesitas				
PSYKISK UTVECKLING och KOMMUNIKATION				
Kommunikation				
Tal				
Tecken/teckenspråk				
Taktila strategier/taktilt teckenspråk				
Kognitiv utveckling				
Sömnproblem				
Mobilitet (orientering och förflyttning)				
Dövblindspecifika insatser				