

Checklista för Alströms syndrom

Syftet med denna checklista är att vara en hjälp för 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				
Genetisk diagnos – ALMS1				
Genetisk information och rådgivning				
SYN				
Nystagmus				
Fundoskopi				
Elektroretinografi (ERG)				
Optical coherence tomography (OCT)				
Visus				
Fotofobi				
Synpedagogisk bedömning				
Mobilitet (orientering och förflyttning)				
Punktskrift				
Anpassad belysning				
Solglasögon/linser				
Andra hjälpmedel				
HÖRSEL				
Otoakustiska emissioner (OAE)				
Hjärnstamsaudiometri (ABR)				
Auditory steady state response (ASSR)				
Tympanometri				
Lekaudiometri				
Tonaudiometri				
Talaudiometri				
Öronmikroskopi				
Hörselpedagogisk bedömning				
Talutveckling				
Hörapparat				
Andra hjälpmedel				
BALANS				
Motorisk utveckling				
Video Head Impulse test (vHIT)				
Vestibular evoked myogenic potentials (VEMP)				

	0–2 år	3–11 år	12–17 år	18+ år
BALANS (forts.)				
Rotationstest				
Klinisk vestibulär undersökning				
HJÄRTA				
Elektrokardiografi (EKG)				
Långtids-EKG				
Ekokardiografi				
Magnetresonanstomografi (MR)				
ANDNINGSVÄGAR/LUNGOR				
Datortomografi				
Spirometri				
Sömnapnéundersökning				
Astma-undersökning				
LEVER				
Enzymer				
Magnetresonanstomografi (MR)				
Ultraljud				
MATSMÄLTNINGSORGAN				
Gastro-oesophagal reflux				
Oesophagoskopi				
Gastroskopi				
NJURAR				
Urinalanalys				
Ultraljud				
Datortomografi				
Magnetresonanstomografi (MR)				
Funktionsmätningar				
ENDOKRINOLOGI				
Övervikt				
Tillväxtrubbning				
Diabetes				
Försenad/utebliven pubertet				
Thyroidea (sköldkörtel)				
Blodfetter				
HUD				
Acanthosis nigricans				
Alopeci (håravfall)				
Hirsutism (ökad behåring)				
ORTOPEDI				
Plattfot				
Skolios				
Kyfos				

	0–2 år	3–11 år	12–17 år	18+ år
PSYKISK UTVECKLING och KOMMUNIKATION				
Kartläggning och behov av dövblindspecifika insatser				
Kognitiv utvecklingsbedömning				
Bedömning av samspels- och kommunikationsutveckling				
Talat språk				
Teckenspråk				
Taktila strategier/taktilt teckenspråk				
Annan alternativ kommunikation				
Läsning (punktskrift/svartskrift)				
Aktiviteter i dagligt liv (ADL)				
Mobilitet (orientering och förflyttning)				