



**KLINISCHE INFORMATIE:**

Vermoedelijke diagnose (+ eventueel subtypering)<sup>1</sup>: \_\_\_\_\_

Onset klachten (datum/jaar/leeftijd van eerste klachten): \_\_\_\_\_

Wat waren de eerste klachten? \_\_\_\_\_

Datum klinische diagnose: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

Welke genetische testen werden reeds uitgevoerd en wat was het resultaat?

PMP22 (MLPA)                       PMP22 (mutatie)       andere \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
Gelieve een kopie van elk verslag toe te voegen aan dit formulier

Motorsymptomen onderste ledematen *vink alles aan wat van toepassing is*

1)  Geen                       Struikelen, dropvoeten               Voetorthese       Enkelchirurgie

Hulpmiddel bij stappen                       rolstoel voor het grootste deel van de tijd

Andere: \_\_\_\_\_

2)  Voornamelijk distaal               Voornamelijk proximale               Distale + proximale       N.V.T.

Motorsymptomen bovenste ledematen *vink alles aan wat van toepassing is*

1)  Geen                       moeilijkheden met knopen en/of ritsen               onmogelijk om ritsen en

knopen zelfstandig te hanteren               kan niet schrijven/typen               proximale krachtsverlies

Andere: \_\_\_\_\_

2)  Voornamelijk distaal               Voornamelijk proximale               Distale + proximale       N.V.T.

Krachttesting *(volgens MRC schaal)*

Halluxextensie	R _____	L _____	Vingerextensie	R _____	L _____
Voetdorsiflexie	R _____	L _____	Vingerflexie	R _____	L _____
Voetplantairflexie	R _____	L _____	Vingerspreiden	R _____	L _____
Knieflexie	R _____	L _____	Polsdorsiflexie	R _____	L _____
Knie-extensie	R _____	L _____	Polsflexie	R _____	L _____
Heupflexie	R _____	L _____	Elleboogflexie	R _____	L _____
			Elleboogextensie	R _____	L _____
			Armabductie	R _____	L _____

Sensibele klachten onderste ledematen *(scoor de meest uitgesproken kant)*

1)  Geen                       Enkel in de tenen               Enkel in de voeten (incl. enkel)

Tot aan de onderbenen/knieën               Distale + proximale               Enkel proximale

2)  verlies diepe gevoeligheid               Tintelingen/voosheid,...               Pijn       Verlies pijnsensatie

<sup>1</sup> O.a. CMT1, CMT2, intermediaire CMT, CMTX, dHMN, HSN, HSAN, Dejerine-Sottas

Sensibele klachten bovenste ledematen *(scoor de meest uitgesproken kant)*

- 1)  Geen  Enkel in de vingers  Enkel in de handen  
 Tot aan de onderarmen/ellebogen  Enkel proximaal  Distaal + proximaal
- 2)  verlies diepe gevoeligheid  Tintelingen/voosheid,...  Pijn  Verlies pijnsensatie

Gevoelonderzoek *vink alles aan wat van toepassing is (1 keuze per topic)*

- Vibratiezin BL  Normaal  Verminderd in vingers  Verminderd max t.e.m. de pols  
 Verminderd max t.e.m. ellebogen  Verminderd t.e.m. boven ellebogen
- Vibratiezin OL  Normaal  Verminderd in tenen  Verminderd max t.e.m. de enkel  
 Verminderd max t.e.m. knieën  Verminderd t.e.m. boven knieën
- Pinprik BL  Normaal  Verminderd in vingers  Verminderd max t.e.m. de pols  
 Verminderd max t.e.m. ellebogen  Verminderd t.e.m. boven ellebogen
- Pinprik OL  Normaal  Verminderd in tenen  Verminderd max t.e.m. de enkel  
 Verminderd max t.e.m. knieën  Verminderd t.e.m. boven de knieën

Reflexen en tonus *vink alles aan wat van toepassing is, en zo nodig: doorstreep wat niet past*

- Normoreflexie BL  Hypo-/areflexie BL  Hyperreflexie BL  
 Normoreflexie OL  Hypo-/areflexie OL  Hyperreflexie OL  
 Normotonie BL  Hypotonie BL  Hypertonie BL  
 Normotonie OL  Hypotonie OL  Hypertonie OL  
 Masseterreflex levendig  HT positief R/L  Babinski R/L

Voetdeformiteiten en atrofie *vink alles aan wat van toepassing is*

- Holvoeten  Hamertenen  Atrofie distale OL  Atrofie proximale OL  
 Atrofie distale BL  Atrofie proximale BL  Andere: \_\_\_\_\_

Autonome symptomen *(zonder andere oorzaak) vink alles aan wat van toepassing is*

- orthostatische hypotensie  maagklachten  zweetstoornissen  
 urineretentie/incontinentie  obstipatie/diarree  Andere: \_\_\_\_\_

Elektrofysiologie (EMG) *(Gebruik n ulnaris/n tibialis indien n medianus niet getest)*

Huidtemperatuur: \_\_\_\_\_

CMAP m APB (n medianus): \_\_\_\_\_  peak-peak  baseline-peak

Geleidingssnelheid n medianus: \_\_\_\_\_

CMAP m EDB (n peroneus): \_\_\_\_\_  peak-peak  baseline-peak

Geleidingssnelheid n peroneus: \_\_\_\_\_

SNAP n. ulnaris (DV): \_\_\_\_\_ n medianus (Vinger DII/III): \_\_\_\_\_ N. suralis: \_\_\_\_\_

orthodroom  antidroom  peak-peak  baseline-peak

Naald-EMG : *(doorstreep wat niet past)*

Tel: +32 16 345 903

Fax: +32 16 346 060

UZ Leuven Gasthuisberg,

Herestraat 49, B3000 Leuven, België | Centrum Menselijke erfelijkheid

T.a.v. Valérie Race  
[CME.DNA@uzleuven.be](mailto:CME.DNA@uzleuven.be)  
 versie (december 2017)

- Rustactiviteit: Verlengde insertie/Fasciculaties/Fibrillaties/PSW/Andere: \_\_\_\_\_  
Zo positief: Waar: \_\_\_\_\_
- Contractie: Chronisch neurogeen (verarmd/vergroete amplitudo/verlengde duur/polyfasisch)  
Zo positief: Waar: \_\_\_\_\_
- Contractie: myogeen (vervroegde recruterings/verkleinde amplitudo/verkorte duur/polyfasisch)  
Zo positief: Waar: \_\_\_\_\_

Bijkomende kenmerken *vink alles aan wat van toepassing is*

<input type="checkbox"/> ADHD	<input type="checkbox"/> Glaucoom	<input type="checkbox"/> Retinale degeneratie
<input type="checkbox"/> Ataxie	<input type="checkbox"/> Glomerulonefritis	<input type="checkbox"/> Scapular winging
<input type="checkbox"/> Autisme	<input type="checkbox"/> Heesheid	<input type="checkbox"/> Scoliose
<input type="checkbox"/> Cataract	<input type="checkbox"/> Leermoeilijkheden	<input type="checkbox"/> Slikproblemen
<input type="checkbox"/> Contracturen	<input type="checkbox"/> Maculadegeneratie	<input type="checkbox"/> Stembandparalyse
<input type="checkbox"/> Diafragma paralyse	<input type="checkbox"/> Mutilerende ulcera	<input type="checkbox"/> Strabismus
<input type="checkbox"/> Doofheid/gehoorsverlies	<input type="checkbox"/> Neuromyotonie	<input type="checkbox"/> Tongatrofie
<input type="checkbox"/> Dysartrie	<input type="checkbox"/> Nystagmus	<input type="checkbox"/> Tremor
<input type="checkbox"/> Dymorfe kenmerken	<input type="checkbox"/> Oftalmoplegie	<input type="checkbox"/> Vestibulair Scwhannoma
<input type="checkbox"/> Dyspnoe	<input type="checkbox"/> Opticus atrofie	<input type="checkbox"/> Andere:
<input type="checkbox"/> Epilepsie	<input type="checkbox"/> Ptose	<input type="checkbox"/> Andere:
<input type="checkbox"/> Faciale zwakte	<input type="checkbox"/> Pupilabnormaliteiten	<input type="checkbox"/> Andere:

**INHOUD VAN GENPANEL (WOM\_DG\_neuro\_IPN\_v3)**

AARS	DHTKD1	GNB4	KIF1B	NGF	SCN11A	TUBB3
ABHD12	DNAJB2	HARS	KIF5A	NTRK1	SETX	TYMP
AIFM1	DNM2	HINT1	LITAF	PDK3	SH3TC2	VRK1
ARHGEF10	DNMT1	HK1	LMNA	PEX1	SIGMAR1	WNK1
ATL1	DYNC1H1	HOXD10	LRSAM1	PEX7	SLC12A6	YARS
ATL3	EGR2	HSPB1	MARS	PHYH	SLC5A7	
ATP7A	FAM134B	HSPB3	MED25	PLEKHG5	SOX10	
BICD2	FBLN5	HSPB8	MFN2	PMP22	SPTLC1	
BSCL2	FGD4	IFRD1	MME	POLG	SPTLC2	
CCT5	FIG4	IGHMBP2	MORC2	PRPS1	SURF1	
COX6A1	GAN	IKBKAP	MPZ	PRX	TDP1	
CTDP1	GARS	INF2	MTMR2	RAB7A	TFG	
DCAF8	GDAP1	ITPR3	MYH14	REEP1	TRIM2	
DCTN1	GJB1	KARS	NDRG1	SBF1	TRPV4	
DGAT2	GJB3	KIF1A	NEFL	SBF2	TTR	