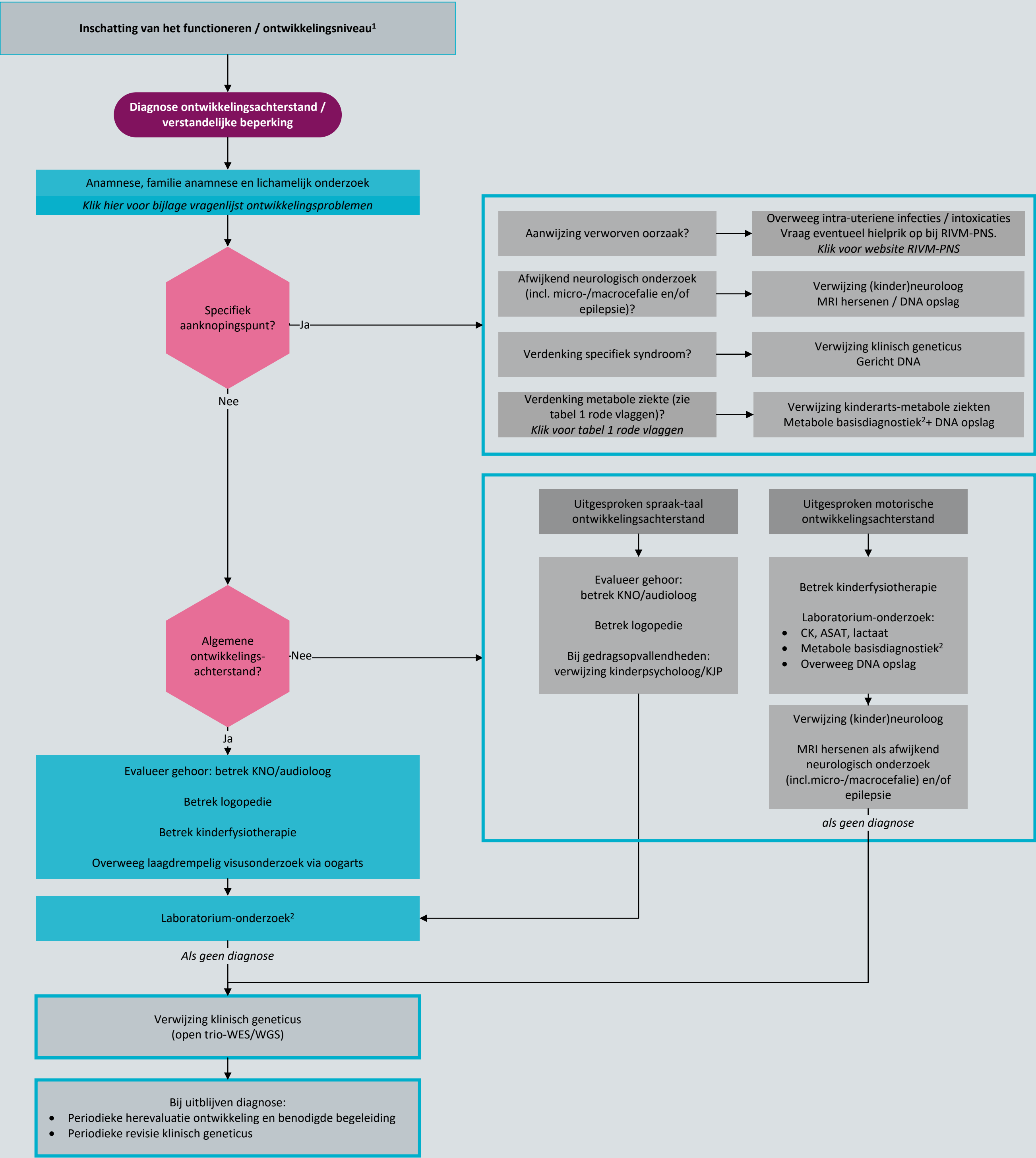




Voetnoten

1. Bij twijfel laagdrempelig consulteren fysiotherapeut (AIMS, Bayley-III-NL etc.), logopedist (Schlichting, Wechsler etc.), psycholoog (psychodiagnostiek, neuropsychologisch onderzoek (NPO)) en/of kindergeugdpsychiater (psychiatrische co-morbiditeit)

Afkortingen:			
AIMS	Alberta Infant Motor Scale	Li	Lithium
ASAT	Aspartaataminotransferase	MRI	Magnetic Resonance Imaging
CNV	Copy Number Varianten	Na	Natrium
CK	Creatinekinase	NPO	neuropsychologisch onderzoek
DNA	Desoxyribonucleïnezuur	RIVM-PNS	Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu – Pre- en
EDTA	ethyleendiaminetetra-azijnzuur		Neonatale Screeningen
FraX	Fragiele X syndroom	T4	thyroxine
KJP	kinder- en jeugdpsychiater	TSH	Thyroid Stimulerend Hormoon
KNO	keel- neus- en oorarts	WES	whole exome sequencing
		WGS	whole genome sequencing

2. Laboratoriumonderzoek (zie praktische aanbevelingen rondom labafname, klik voor document)

- Algemeen:
- Capillaire of veneuze bloedgas, glucose, lactaat
 - Chemie [0.8ml]: natrium, kalium, chloor, CK, ASAT, ALAT, ureum, creatinine, homocysteïne
 - EDTA [0.2ml]: bloedbeeld
- Metabole basisdiagnostiek:
- Plasma [2ml Na/Li-heparine]
 - Urine [10ml, evt via gazen in luier]
- Genetisch [2ml EDTA]:
- trio-WES met genenpaneel voor ontwikkelingsstoornissen (filter) en genoombrede CNV-analyse**
 - FraX als geen microcefalie

**door bekwame zorgprofessional. Zie Voorwaarden inzetten genetische kiembaandiagnostiek; klik voor document. Indien trio-analyse niet mogelijk (bijv. adoptie, één ouder bekend): duo-of single-WES inclusief CNV analyse. Indien geen genoombrede CNV analyse, is het advies eerst WES en daarna array te verrichten.