



Voetnoten

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

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	T4	thyroxine
EDTA	ethyleendiaminetetra-azijnzuur	TSH	Thyroid Stimulerend Hormoon
FraX	Fragiele X syndroom	WES	whole exome sequencing
KJP	kinder- en jeugdpsychiater	WGS	whole genome sequencing
KNO	keel- neus- en oorarts		

2. Laboratoriumonderzoek (praktische adviezen [HYPERLINK BIJLAGE 3](#))

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 genenpanel voor ontwikkelingsstoornissen (filter) en genoombrede CNV-analyse**
- FraX als geen microcefalie

**door bekwame zorgprofessional [HYPERLINK bijlage 1 Voorwaarden inzetten genetische kiembaandiagnostiek](#). 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.