



KLINICKÝ DOTAZNÍK MARFAN SYNDROM A PŘÍBUZNÁ ONEMOCNĚNÍ

Jméno a příjmení pacienta	Rodné číslo
Indikující lékař	Pojišťovna

Rodinná anamnéza

<input type="checkbox"/> pozitivní	<input type="checkbox"/> Ectopia lentis
<input type="checkbox"/> negativní	<input type="checkbox"/> Dilatace kořene aorty nebo disekce

Osobní anamnéza

Diagnóza:	
<input type="checkbox"/> Marfan syndrom	<input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos syndrom (vaskulární/valvulární typ)
<input type="checkbox"/> Loeys-Dietz syndrom	<input type="checkbox"/> Familiární aneuryzma a disekce hrudní aorty
<input type="checkbox"/> jiné	
Klinické příznaky	Výpočet systémového skóre
<input type="checkbox"/> Disekce aorty	příznak zápěstí a palce 3
<input type="checkbox"/> Ectopia lentis	příznak jen zápěstí 1
<input type="checkbox"/> Systémové skóre ≥ 7 (viz tabulka vpravo)	příznak jen palce 1
<input type="checkbox"/> Dilatace / aneurysma aorty	pectus carinatum 2
<input type="checkbox"/> talipes equinovarus	pectus excavatum nebo asymetrie hrudníku 1
<input type="checkbox"/> hypertelorismus	deformita kotníku 2
<input type="checkbox"/> kraniosynostóza	plochá noha 1
<input type="checkbox"/> rozštěp patra	pneumothorax 2
<input type="checkbox"/> bifid uvula	dural ectasia 2
<input type="checkbox"/> modré skléry	protrusio acetabulae 2
<input type="checkbox"/> arteriální tortuozita	zkrácený horní segment těla oproti dolní a rozpětí paží větší než výška těla 1
<input type="checkbox"/> patent ductus arteriosus	skolióza 1
<input type="checkbox"/> sametová / průsvitná kůže	thorakolumbální kyfóza 1
<input type="checkbox"/> snadná tvorba modřin	redukovaná extenze loktů 1
<input type="checkbox"/> rozšířené atrofické jizvy	obličejové znaky (minimálně 3 z 5) • dolichocefálie • malární hypoplázie • enophthalmos • retrognathia • dolů směřující oční štěrby 1
<input type="checkbox"/> spontánní ruptura orgánu	strie 1
<input type="checkbox"/> jiné:	myopie > 3 dioptrie 1
	prolaps mitrální chlopně 1
	celkem

Zdroj: <http://www.marfan.org/dx/rules>

Faivre L. et al.: The new Ghent criteria for Marfan syndrome: what do they change?, *Clin Genet* 2012; 81: 433-442