

Fachinformation . Klinik

Timothy-Syndrom (LQT-8) -
Diagnosekriterien

Stand: September 2010

Medizinische Klinik und Poliklinik C

Institut für Genetik von Herzerkrankungen

Direktor: Univ.-Prof. Dr. med. Eric Schulze-Bahr

T +49 (0)2 51 - 83 - 55326 (Sekretariat)

F +49 (0)2 51 - 83 - 52980

herzgenetik@ukmuenster.de

<http://herzgenetik.klinikum.uni-muenster.de/>

Pat.: Geb.:

Klinisches Merkmal	Vorhanden	Bemerkung
Kardiale Auffälligkeiten: <ul style="list-style-type: none"> ○ QTc-Verlängerung ○ T-Wellen Alternans ○ AV-Block, Bradykardie ○ Ductus arteriosus, Foramen ovale, ventrikulärer Septumdefekt, Fallot'sche Tetralogie ○ Hypertrophie, Kardoimegalie 	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<i>Vorhandenes unterstreichen</i>
Extrakardiale Auffälligkeiten: <ul style="list-style-type: none"> ○ Syndaktylie, kahlköpfig bei der Geburt, flachen Nasenrücken, schmaler/kleiner Oberkiefer ○ Autismus, Sprachentwicklungsstörungen ○ Wiederkehrende Infekte (Immundefizit) ○ Hypoglykämie 	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<i>Vorhandenes unterstreichen</i>
Genetik: CACNA1c-Mutation	<input type="checkbox"/>	
Patientenphoto (frontal, seitlich)	<input type="checkbox"/>	<i>Ggf. digital mit Datum</i>
OMIM	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/601005	