



### Legenda flowchart diagnostisch traject ontwikkelingsachterstand

FMR1=Fragiele X mentale retardatie gen; ID=intellectual disability; WES/WGS=whole exome/genome sequencing

1. eventueel inschatting functioneren en ontwikkelingsniveau middels multidisciplinair onderzoek, bijv. door fysiotherapeut (AIMS, M-ABC etc.), logopedist (Schlichting, Wechsler etc.), psycholoog (psychodiagnostiek, neuropsychologisch onderzoek (NPO)) en/of kinderpsychiater (psychiatrische co-morbiditeit)

2. opvragen restant hielprik materiaal, zie bijlage 1

3. Chemie: glucose, bloedgas (capillair), natrium, kalium, chloride (aniongap), urinezuur, foliumzuur, creatinekinase (CK), aspartaataminotransferase (ASAT), alanineaminotransferase (ALAT), ammoniak, lactaat. Schildklierfunctie (TSH, FT4) bij afbuiging groei of als geen neonatale hielprikscreening verricht. Hematologie: bloedbeeld met (hand)differentiatie (vacuolen in lymfocyten). Metabole basisdiagnostiek: Plasma: aminozuren inclusief homocysteïne, acylcarnitineprofiel, diagnostiek naar glycosyleringsdefecten, koper, ceruloplasmine. Urine: Organische zuren, purines en pyrimidines, creatine metabolieten, oligosaccharides, mucopolysaccharides, alpha-aminoadipine semialdehyde ( $\alpha$ -AASA), sialzuur.

4. afhankelijk van lokale (laboratorium)mogelijkheden en afspraken met klinische genetica, klinisch- en/of moleculair geneticus, *counseling* door klinisch geneticus of bekwame medisch specialist binnen samenwerkingsverband

5. Bij mannelijke patiënt altijd geïndiceerd, tenzij microcefalie. Bij vrouwelijke niet-microcefale patiënt als stamboom suggestief voor X-linked ontwikkelingsachterstand, of als geen andere verklaring met genetisch onderzoek.

6. *counseling* door klinisch geneticus