



Excellence Center for Medical Genetics, King Chulalongkorn Memorial Hospital
Sor Kor Building, Fl9, King Chulalongkorn Memorial Hospital, Rama IV Rd, Wang Mai, Pathumwanm, BKK, Thailand 10330 Tel/Fax 02-256-4000 ext.3354
ศูนย์ความเป็นเลิศทางการแพทย์ด้านเวชพันธุศาสตร์ แห่งโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ สภากาชาดไทย
ตึก สก. ชั้น 9 โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ ถ.พระราม 4 แขวงวังใหม่ เขตปทุมวัน กรุงเทพฯ 10330 โทรศัพท์/แฟกซ์ 02-256-4000 ต่อ 3354

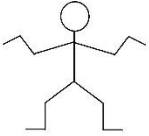
**ใบข้อมูลทางคลินิกสำหรับการส่งตรวจ WES – Whole Exome Sequencing
(Clinical Information Form for Whole Exome Sequencing)**

First name..... **Last name**..... **HN**..... **Exam date**.....
DOB **Age**..... **Sex**.....
Address.....
.....
Phone number.....

Summary of history:
.....
.....
.....
.....

Perinatal history:
.....
.....
.....

Physical examination: Significant findings





<p>Craniofacial findings</p> <p>Craniosynostosis <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Cleft lip <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Cleft palate <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Abnormal facial shape <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Other:</p>	<p>Cutaneous findings</p> <p>Hyperpigmentation <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Hypopigmentation <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Capillary hemangiomas <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Vascular abnormality <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Other:</p>
<p>Eye defects</p> <p>Visual impairment <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Abnormality of the cornea <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Coloboma <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Abnormality of the anterior chamber <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Cataract <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Abnormality of the retina <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Abnormality of the optic nerve <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Microphthalmia <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Nystagmus <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Strabismus <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Hypotelorism <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Hypertelorism <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Other:</p>	<p>Ear defects</p> <p>Deafness <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p> Sensorineural <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p> Conductive <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p> Mixed <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Preauricular pit <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Preauricular skin tag <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Other:</p>
<p>Cardiac defects</p> <p>Structural heart disease: <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Please specify:</p> <p>Cardiomyopathy <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Arrhythmia <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Other:</p>	<p>Musculoskeletal system</p> <p>Skeletal dysplasia <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Increased susceptibility to fractures <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Hypoplasia of the lower limbs <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Hypoplasia of the upper limbs <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Camptodactyly: Finger <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Camptodactyly: Toe <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Syndactyly: Finger <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Syndactyly: Toe <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Polydactyly: Preaxial <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Polydactyly: Postaxial <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Oligodactyly: Hands <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Oligodactyly: Feet <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Scoliosis <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Abnormality of vertebral column <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Talipes equinovarus <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p>
<p>Respiratory findings</p> <p>Congenital diaphragmatic hernia <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Abnormality of the lung <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Other:</p>	<p>Other:</p>



Excellence Center for Medical Genetics, King Chulalongkorn Memorial Hospital
 Sor Kor Building, F19, King Chulalongkorn Memorial Hospital, Rama IV Rd, Wang Mai, Pathumwanm, BKK, Thailand 10330 Tel/Fax 02-256-4000 ext.3354
 ศูนย์ความเป็นเลิศทางการแพทย์ด้านเวชพันธุศาสตร์ แห่งโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ สภากาชาดไทย
 ตึก สก. ชั้น 9 โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ อ.พระราม 4 แขวงวังใหม่ เขตปทุมวัน กรุงเทพฯ 10330 โทรศัพท์/แฟกซ์ 02-256-4000 ต่อ 3354

<p>Gastrointestinal findings</p> <p>Tracheoesophageal fistula <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Gastroschisis <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Omphalocele <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Aganglionic megacolon <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Cholestasis <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Elevated hepatic transaminases <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Exocrine pancreatic insufficiency <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Diabetes mellitus <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Other:</p>	<p>Genitourinary findings</p> <p>Renal cysts <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Horseshoe kidney <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Abnormality of the ureter <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Abnormality of the urethra <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Ambiguous genitalia <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Hypospadias <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Cryptorchidism <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Other:</p>
<p>Neurological findings</p> <p>Generalized hypotonia <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Seizures <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Ataxia <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Dystonia <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Chorea <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Spasticity <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Spinal dysraphism <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Morphological abnormality of the central nervous system <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Other:</p>	<p>Behavior, cognition, and development</p> <p>Global developmental delay <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Developmental regression <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Delayed fine motor development <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Delayed gross motor development <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Delayed language development <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Specific learning disability <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Autism <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Attention deficit hyperactivity disorder <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Behavioral/psychiatric abnormality <input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> NA</p> <p>Other:</p>
<p>Additional Clinical Notes:</p>	



Excellence Center for Medical Genetics, King Chulalongkorn Memorial Hospital
Sor Kor Building, F19, King Chulalongkorn Memorial Hospital, Rama IV Rd, Wang Mai, Pathumwanm, BKK, Thailand 10330 Tel/Fax 02-256-4000 ext.3354
ศูนย์ความเป็นเลิศทางการแพทย์ด้านเวชพันธุศาสตร์ แห่งโรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ สภากาชาดไทย
ตึก สก. ชั้น 9 โรงพยาบาลจุฬาลงกรณ์ ถ.พระราม 4 แขวงวังใหม่ เขตปทุมวัน กรุงเทพฯ 10330 โทรศัพท์/แฟกซ์ 02-256-4000 ต่อ 3354

Diagnosis	
Provisional diagnosis:	
Differential diagnosis	Gene(s) of interest:
Additional Family History	
Notes: 	

Pedigree (required)