

Tabel 1: klinische kenmerken van het MED13L-syndroom

| <u>Tractus</u> | <u>Symptomen</u> | <u>Prevalentie</u> |
|--------------------|--|---|
| Ontwikkeling | Verstandelijke beperking: Licht Matig Ernstig | 10% 71% 15% |
| Gedrag | (kenmerken van) autisme, automutilatie, driftbuien, agressie, frustratie, overvriendelijkheid en hyperactiviteit | 60% |
| Neurologie | Epilepsie | 22% |
| Bewegingsapparaat | Klompvoet Metatarsus varus Clinodactyly tenen Syndactyly tenen Camptodactyly tenen Extra phalangeal creases Radial clubhand Scoliose | 10% 6% 10% 7% 3% 5% <1% 5% |
| Cardiaal | Congenitale hartafwijkingen: Patent foramen ovale Perimembraneus ventriculair septaal defect Transpositie van de grote vaten Coarctatie van de aorta | 10% 6% 5% 5% |
| Oren | Gehoörproblemen: sensorineuraal en conductief gehoorverlies | 6% |
| Ogen | Oogheelkundige afwijkingen, met name strabismus | 31% |
| Gastro-intestinaal | Reflux Hernia inguinalis en/of hernia umbilicalis | 2% 10% |
| Urologie | Cryptorchisme Micropenis Congenital ureteropelvic junction obstruction Hydro-ureter Niercysten | 8% 2% <1% <1% <1% |
| Groei | Microcefalie Macrocefalie | 2% <1% |