

Sehr geehrte Patienten und Patientenelementen:

Das Team vom ZSE in Aachen möchte Sie gerne bei Ihrem Suchprozess nach einer Diagnose bzw. nach Antworten auf die Beschwerden Ihres Kindes unterstützen. Hierfür verschaffen wir uns einen gründlichen Überblick über die bei Ihrem Kind durchgeführten Untersuchungen. Zudem versuchen wir auch, mit Hilfe von Fragen und Fragebögen, die Beschwerden und Symptome besser zu verstehen.

Bitte füllen Sie daher die beiliegenden Fragebögen „Schritt-für-Schritt“ aus. Manches erschließt sich vielleicht nicht auf den ersten Blick, anderes erscheint Ihnen möglicherweise wenig sinnvoll. Bitte versuchen Sie dennoch, alle Fragen bestmöglich zu beantworten. Alle Fragen helfen uns, damit wir Ihnen besser helfen können.

Herzliche Grüße - Ihr Team vom ZSE in Aachen.

## 1. Basisdaten

### 1.1 Angaben zum Patienten

Geburtsdatum:       (Tag/Monat/Jahr)

Befindet sich der Geburtsort in Deutschland? Ja Nein, sondern \_\_\_\_\_

derzeitige Adresse: \_\_\_\_\_

Geschlecht des Patienten: weiblich männlich divers

Nationalität: \_\_\_\_\_

Telefon: \_\_\_\_\_

E-Mail: \_\_\_\_\_

Versicherungsstatus: gesetzliche Kasse privat

Name, Adresse und Telefonnummer des behandelnden Kinderarztes:

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Aktuelle Körpergröße:    cm

Aktuelles Gewicht:   kg

Aktueller Kopfumfang:   cm

## 1.2 Angaben zu den leiblichen Eltern und Großeltern des Patienten

Geburtsdatum der Mutter:  (Monat/Jahr)

Geburtsdatum des Vaters:  (Monat/Jahr)

Herkunftsland der Eltern und Großeltern: (Hinweis: Diese Frage wird gestellt, da manche seltenen Erkrankungen in einzelnen Herkunftsländern häufiger vorkommen)

Vater: \_\_\_\_\_ Mutter: \_\_\_\_\_

Großmutter mütterlicherseits (GMM): \_\_\_\_\_

Großvater mütterlicherseits (GVM): \_\_\_\_\_

Großmutter väterlicherseits (GMV): \_\_\_\_\_

Großvater väterlicherseits (GVV): \_\_\_\_\_

## 2. Pädagogische Betreuung/Förderung

### 2.1 Einrichtungen

Besucht Ihr Kind den Kindergarten? Ja, seit: \_\_\_\_\_ Nein

Besucht Ihr Kind die Schule? Ja, seit: \_\_\_\_\_ Nein

Lebt Ihr Kind in einer Einrichtung? Ja, welche: \_\_\_\_\_ Nein

### 2.2 Förderbedarf

Hat Ihr Kind einen erhöhten Förderbedarf?

Ja Nein

Krankengymnastik Ergotherapie Logopädie

andere Formen der Förderung: \_\_\_\_\_

## 3. Angaben zur Schwangerschaft

### 3.1 Konzeption

Erfolgte der Eintritt der Schwangerschaft spontan?

Ja Nein

Eintritt der Schwangerschaft in direkter Folge einer Sterilitätsbehandlung?

Ja Nein

Hormonbehandlung IVF ICSI sonstige Sterilitätsbehandlung: \_\_\_\_\_

### 3.2 Pränataldiagnostik

(dem Mutterpass zu entnehmen, SSW = Schwangerschaftswoche)

Ersttrimesterscreening:

unauffällig nicht erfolgt unbekannt auffällig:

Triple-Test:

unauffällig nicht erfolgt unbekannt auffällig:

Ultraschalluntersuchungen/Feindiagnostik auffällig?

Ja Nein nicht erfolgt unbekannt

Wenn Ja, welche Auffälligkeiten und in welcher Schwangerschaftswoche?

---

---

---

Wurde eine Chorionzottenbiopsie durchgeführt?

Ja Nein

Grund der Untersuchung: \_\_\_\_\_ Ergebnis: \_\_\_\_\_

Wurde eine Amniozentese durchgeführt?

Ja Nein

Grund der Untersuchung: \_\_\_\_\_ Ergebnis: \_\_\_\_\_

Wurde eine Nabelschnurpunktion durchgeführt?

Ja Nein

Grund der Untersuchung: \_\_\_\_\_ Ergebnis: \_\_\_\_\_

Lag eine Mehrlingsschwangerschaft vor? (inkl. Abgänge während der Schwangerschaft)

Ja Nein

ggf. spezifizieren (Anzahl der Feten, Ein-/Zweieiigkeit, Abgänge während der Schwangerschaft mit Angabe der SSW):

### 3.3 Schwangerschaftsverlauf

Chronische Erkrankungen der Mutter vor/während der Schwangerschaft?

Ja, welche: \_\_\_\_\_ Nein

Wurden Medikamente während der Schwangerschaft eingenommen?

Ja Nein

Präparat/Dosis/Einnahmezeitraum; inkl. Vitaminpräparate/Nahrungsergänzungsmittel:

---

Essgewohnheiten in der Schwangerschaft

normal      vegan      vegetarisch      glutenfrei      sonstige: \_\_\_\_\_

#### 4. Entwicklung des Kindes

##### 4.1 Meilensteine der Entwicklung (so gut Sie sich erinnern)

Gezieltes Greifen mit  Monaten  
Umdrehen von Rücken- in Bauchlage mit  Monaten  
Freies Sitzen mit  Monaten  
Krabbeln mit  Monaten  
Selbständiges Gehen mit  Monaten  
Erste 2 bis 3 Wörter mit  Monaten  
Erste Zweiwortsätze mit  Monaten  
Tagsüber sauber und trocken mit  Monaten  
Zählt zurzeit sicher bis:

##### 4.2 Verhalten

Gab es neonatale Anpassungsprobleme?

Ja, welche \_\_\_\_\_ Nein

Gibt/gab es in Kindergarten oder Schule Probleme?

Ja, welche \_\_\_\_\_ Nein

Gibt es Verhaltensprobleme zu Hause?

Ja, welche \_\_\_\_\_ Nein

Wurden Sie von Aufsichtspersonen (Erzieher/Lehrer) auf das Verhalten Ihres Kindes angesprochen?

Ja                      Nein

##### 4.3 Teilhabe

Kann Ihr Kind mit Gleichaltrigen gleichberechtigt an Aktivitäten teilnehmen?

##### Schule

Ja                      Nein

Hat Ihr Kind einen schulischen Nachteilsausgleich

Ja                      Nein

##### Freizeit

Ja                      Nein

Worin bestehen die Einschränkungen?

---

#### 5. Darstellung der Beschwerden des Kindes:

##### 5.1 Bitte geben sie die aktuellen Hauptbeschwerden Ihres Kindes an:

##### 5.2 Bitte fassen Sie mit eigenen Worten das Krankheitsbild des Kindes kurz zusammen:

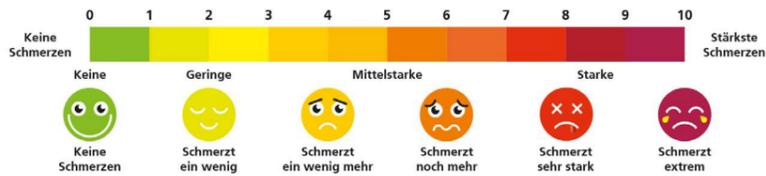
**5.3 In welchem Alter haben die Symptome, die zum Verdacht auf eine seltene Erkrankung geführt haben, angefangen?**

Symptom	Beschwerden seit (Geburt/Alter des Kindes)

**5.4 Leidet/ litt Ihr Kind immer wieder unter starken Schmerzen?**

Ja                      Nein

Maximal              Durchschnittlich



**5.5 Was hilft Ihrem Kind /Verbessert die Symptome oder Beschwerden**

**5.6 Wurde bereits eine Diagnose gestellt?**

Ja, welche Diagnose, wann und von wem?: \_\_\_\_\_ Nein

**5.7 Wurde der Verdacht auf eine seltene Erkrankung geäußert?**

ja, welche Diagnose, wann und von wem?: \_\_\_\_\_ Nein

**5.8 Krankenhaus**

Wurde ihr Kind schon einmal operiert?

Ja, Operation/Jahr: \_\_\_\_\_ Nein

**5.9 Gab es andere stationäre Krankenhausaufenthalte?**

Ja, Erkrankung/Jahr: \_\_\_\_\_ Nein

**5.10 Gab es einen Auslandsaufenthalt vor Beginn der Erkrankung/Symptome**

Ja, Land/Region \_\_\_\_\_ Nein

**6. Krankheitsverlauf**

**6.1 Gab es Auffälligkeiten im Rahmen der U-Untersuchungen? (Vorsorgeuntersuchungen, dem gelben Heft zu entnehmen)**

Ja, welche und wann?: \_\_\_\_\_

Nein

**6.2 Sind Entwicklungsrückschritte aufgetreten?**

Ja, in welchem Bereich \_\_\_\_\_ Nein

**6.3. Hat die körperliche Leistungsfähigkeit Ihres Kindes (z.B. im Sport, beim Treppensteigen, usw.) spürbar abgenommen?**

Ja              Nein

**6.4 Bestehen Bewegungsauffälligkeiten?**

Ja, welche (zum Termin bitte Handyvideoaufnahme mitbringen) \_\_\_\_\_

Nein

**6.5 Ist es jemals zu Bewusstseinsstörungen (Starren, Apathie, Bewusstlosigkeit, Anfälle) gekommen?**

Ja, welche \_\_\_\_\_ Nein

**6.6 Gibt es bei Ihrem Kind Auffälligkeiten, die vom Großteil der anderen Kinder der Altersgruppe abweichen?**

Ja, welche \_\_\_\_\_ Nein

**6.7 Beobachten Sie bei Ihrem Kind spezielle Techniken (Tricks und Kniffe), die es im Alltag einsetzt, um Einschränkungen auszugleichen?**

Ja, welche \_\_\_\_\_ Nein

**6.8 Vermeiden Sie/ vermeidet Ihr Kind bewusst Aktivitäten (Tätigkeiten), bei denen die Beschwerden/ Auffälligkeiten sichtbar werden?**

Ja, welche \_\_\_\_\_ Nein

**6.9 Gab es ein bestimmtes Erlebnis, dass Ihnen die Zunahme (Verschlechterung) der Beschwerden Ihres Kindes besonders vor Augen führte?**

Ja, welches \_\_\_\_\_ Nein

### 6.10 Bei welchen Spezialisten sind sie mit dem Patienten bereits vorstellig geworden?

Allergologe	Allgemeinarzt	Angiologe	Anästhesist
Augenarzt	Chiropraktiker	Chirurg	Diabetologe
Dermatologe	Endokrinologe	Gastroenterologe	Frauenarzt
Hämatologe	HNO-Arzt	Homöopath	Humangenetiker
Immunologe	Internist	Kardiologe	Lungenfacharzt
Nierenfacharzt	Neurologe	Neurochirurg	Onkologe
Orthopäde	Pathologe	Psychiater	Psychologe
Psychosomatiker	Rheumatologe	Radiologe	Umweltmediziner
Urologe	Zahnarzt	andere: _____	

Welcher spezialisierter Kinderarzt: \_\_\_\_\_

### 6.11 Befindet sich ihr Kind aktuell in Behandlung?

Ja, seit wann/bei wem?: \_\_\_\_\_ Nein

### 6.12 Liegen bereits Laboruntersuchungsbefunde insbesondere genetische Untersuchungen vor?

Ja (bitte beifügen)      Nein

## 7. Medikamente/Allergien/Unverträglichkeiten/Hilfsmittel

### 7.1 Nimmt ihr Kind Medikamente ein?

Ja, welche/seit wann/ Dosierung? \_\_\_\_\_ Nein

### 7.2 Hat Ihr Kind Allergien/sonstige Unverträglichkeiten?

Ja      Nein

### 7.3 Benötigt ihr Kind Hilfsmittel? (z.B. Brille, Gehilfen etc.)

Ja, welche \_\_\_\_\_ Nein

Vielen Dank für die Beantwortung der vielen Fragen

Bitte fügen Sie noch ein Bild Ihres Kindes und ggfs der körperlichen Auffälligkeiten bei

Vergessen Sie bitte nicht die Überweisung Ihres Arztes

## Kontakt zum Zentrum für seltene Erkrankungen

Sind Sie an einer Studienteilnahme / Aufnahme in ein (anonymes) Patientenregister von Patienten mit seltenen Erkrankungen interessiert?

Ja      Nein  
weiß nicht      weitere Informationen erwünscht

Hatten sie bereits Kontakt zu einem Zentrum für seltene Erkrankungen?

Ja, welches Zentrum? Wann?: \_\_\_\_\_  
Nein

### Ich bin widerruflich damit einverstanden, dass:

meine krankheitsbezogenen Daten (Bilder, aufgezeichnete Interviews und Texte) für Forschung, Wissenschaft und Lehre gespeichert werden, meine zur Verfügung gestellten Daten sowie solche, die sich aus den weiteren Empfehlungen und Untersuchungen ergeben, an mitbehandelnde Ärzte und die Mitarbeiter des Zentrums für Seltene Erkrankungen weitergegeben werden, meine Daten in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt und anonymisiert in Fachzeitschriften veröffentlicht werden, meine Daten an Ärzte weitergegeben werden, die in die Behandlung mit einbezogen werden sollten

Hiermit bestätige ich die Richtigkeit meiner Angaben und mein Einverständnis

\_\_\_\_\_  
Datum, Ort

\_\_\_\_\_  
Unterschrift, Name in Druckbuchstaben

# Ärztlicher Erhebungsbogen

## Angaben zum Patienten

Name:

Vorname:

Geburtsdatum:

Adresse:

## Ärztl. Angaben zur Erkrankung

Verdacht auf seltene Erkrankung aus welchem Formenkreis?

Warum sollte der Patient im Zentrum für Seltene Erkrankungen beurteilt werden und nicht in einer spezialisierten Ambulanz?