

Fragebogen für den Arzt (evtl. vom Patienten ergänzen lassen)

Name: _____ **Datum der aktuellsten Vorstellung:** _____

Geburtsdatum: _____._____._____ **Geburtsland:** Deutschland, Ausland: _____

Wohnort: Deutschland, Ausland: _____, **PLZ* + Stadt*:** _____
(*Nur für personalisierte Version des Registers)
Geschlecht: Weiblich Männlich

 Falls sie/er auch an einem **anderen Zentrum behandelt wurde/wird:** welches? _____

 Ist ein **primärer** Immundefekt bei **Familienmitgliedern** bekannt? Nein Ja zz. unbekannt** Unbekannt***

 Falls „Ja“: Ist sie/er im ESID-Register registriert? Nein Ja, ESID-ID: _____ Unbekannt

 Bei wem wurde ein primärer Immundefekt **zuerst** diagnostiziert? _____

Wie ist sie/er mit dem Patienten verwandt (z.B. Bruder, Oma mütterl./väterl?...) (Evtl. Name): _____

 Gibt es eine/n **Zwillingsschwester/ -bruder**? Nein Eineiiger Zwilling Zweieiiger Zwilling Zwilling
 zz. unbekannt Unbekannt

 Sind die **Eltern** miteinander verwandt (z.B. Cousine verheiratet mit Cousin)? Nein Ja Möglich
 zz. Unbekannt Unbekannt

1. Datum der ersten klinischen Diagnose eines primären Immundefekts: _____._____._____

 Datum zz. unbekannt Datum unbekannt Nur genetisch diagnostiziert

2. Was waren die ersten Symptome, die auf einen primären Immundefekt hindeuteten?

(Sie müssen nicht unbedingt zur PID-Diagnose geführt haben.)

 Infektionen
 Fehlfunktion des Immunsystems wie:
Erkrankung des lymphatischen Systems (Vergrößerung der Milz oder Leber, vergrößerte Lymphknoten, ...);

Autoimmunerkrankung wie: Zytopenie (verminderte Anzahl der Zellen im Blut), Schilddrüsenerkrankung, Gelenkerkrankung, Hepatitis, Vitiligo, Haarausfall, Diabetes, ...;

Granulome; entzündliche Darmerkrankung; Zöliakie (Glutenunverträglichkeit); **Vaskulitis; Ekzem;** autoinflammatorische Erkrankung...

 Krebserkrankung
 Syndromale Erscheinungsformen wie:

- Dysmorphie** wie: Kleinwuchs, Gesichtsfehlbildungen, Mikrozephalie (verkleinerter Kopf), Skelettanomalitäten, ...

- Andere organische Erscheinungsformen** wie: Albinismus, Störungen der Haare, Zahnfehlbildungen, Herz- oder Nierenerkrankungen, Hörprobleme, primäre Neugeborenenentwicklungsverzögerung, Krampfanfälle...

 Andere: Bitte (auf Englisch) beschreiben: _____

 Erste Symptome zz. unbekannt Unbekannt

 Keine Symptome, die auf einen PID hindeuten (weiter bei 3.)

3. Wurde die Diagnose nur aufgrund von Auffälligkeiten des Laborbilds gestellt

(d.h. es gab keine Symptome, die mit dem Immundefekt zu tun haben)?

 Ja Nein zz. unbekannt Unbekannt

Falls „Ja“, bitte ankreuzen:
 Lymphopenie

 Neutropenie

 Thrombozytopenie

 Anämie

 Monozytopenie

 Erhöhtes IgE

 Hypogammaglobulinämie

 Anderes: Bitte (auf Englisch) beschreiben: _____

4. Wann traten die ersten krankheitstypischen Symptome (Beschwerden) auf?
Datum (Monat/Jahr): _____._____._____ (oder im Alter von _____)

oder ungefähres Alter: < 1 Jahr 1-5 Jahre 6-10 J. 11-15 J. 16-20 J. oder älter: _____)

 Datum zz. unbekannt Datum völlig unbekannt Keine Symptome

 ** zz. unbekannt: Information kann evtl. durch weitere Recherche herausgefunden werden.
 *** Unbekannt: Information ist auch durch intensive Recherche nicht auffindbar

5. Wie heißt der diagnostizierte Immundefekt genau auf English?

Erfüllt die Diagnose die neuen Register-Kriterien* auf der Kriterien-Übersicht? Ja Nein Nicht auf der Übersicht
 (*Siehe PDF-Datei [Registry diagnostic criteria](http://esid.org/Working-Parties/Registry/Diagnosis-criteria) auf <http://esid.org/Working-Parties/Registry/Diagnosis-criteria>.) zz. unbekannt Unbekannt

6. Wurde eine genetische Analyse durchgeführt?

Nein Ja, aber keine Mutation(en) entdeckt (→ unten: „Wo wurde Genetik durchgeführt?“) Ergebnis ausstehend
 zz. unbekannt Unbekannt

Ja: **Betroffenes Gen:** _____ **Weitere defekte Gene:** _____

Datum der genetischen Diagnose: __. __. __. __. __. __. __. __. Datum zz. unbekannt Datum unbekannt

Wo (Labor, Adresse, Kontaktperson) wurde die Genetik durchgeführt? _____
 zz. unbekannt Unbekannt

Sequenzierungsmethode:

Gensequenzierung (Sanger, Gene Panel,...) Sequenzierung des **gesamten** Exoms/Genoms
 Nicht-genetisch definitiver Test (FISH, ..) zz. unbekannt Unbekannt

Grund für die genetische Untersuchung:

Aufgrund der klinischen Diagnose Immundefekte in der Familie Pränataldiagnostik
 Neugeborenen-Screening zz. unbekannt Unbekannt

7. Erhält der Patient Immunglobulin-Substitution? Ja Nein

Falls „Ja“,

Datum der **allerersten** Ig-Substitution: __. __. __. __. __. __. __. __. zz. unbekannt Unbekannt

Aktuelles Medikament (evtl. mit %): _____ (% für: Flebogamma, Gammagard, **Intratect**, **Kiovig**, **Octagam**, Plangamma, Redimune, Sandoglobulin)

Verabreichung: Subkutan (Rapid) Push (sc nur mit Spritze, ohne Pumpe) Intravenös Intramuskulär

Wo? Zu Hause Krankenhaus Krankenhaus: auf Station
 Ambulanz Arztpraxis zz. unbekannt Unbekannt

Aktuelles **Gewicht** des Patienten: _____ kg zz. unbekannt Unbekannt

Dosis: _____ g ml **Wie oft?** _____ zz. unbekannt Unbekannt

Nebenwirkungen: Ja Nein zz. unbekannt Unbekannt

Art der Nebenwirkungen:

Allergische Reaktion Aseptische Hirnhautentzündung Fieber
 Kopfschmerzen Nierenversagen Venenthrombose
 Arterienthrombose lokale Nebenwirkungen (Rötung, Schwellung...)
 Andere (bitte auf Englisch): _____

8. Wurde jemals eine Stammzell-Transplantation durchgeführt? Ja Nein zz. unbekannt Unbekannt

Falls „Ja“, Datum der Stammzell-Transplantation⁺: __. __. __. __. __. __. __. __.

Falls Patient in Register für Stammzell-Transplantationen registriert ist: SCETIDE ID: _____ EBMT ID: _____

Spender: HLA idente Geschwister (MSD) HLA idente Fremdspende (MUD) HLA nicht-identer Fremdspende (MMUD)
 Familienspende (Eltern) Andere verwandte Spender Autolog (Eigenspende)
 zz. unbekannt Unbekannt

Stammzellen aus: Knochenmark Peripherem Blut Nabelschnurblut fetaler Leber zz. unbekannt Unbek.

Wurde jemals eine Gentherapie durchgeführt? Ja Nein zz. unbekannt Unbekannt

Falls „Ja“, Datum der Therapie⁺: __. __. __. __. __. __. __. __. zz. unbekannt Unbekannt

⁺Es wurden **mehr als eine** Transplantation oder **Gentherapie** durchgeführt, die auf der Rückseite oder einem beiliegenden Blatt notiert sind.

9. Hatte er/sie eine Splenektomie (Milzentfernung)? Ja, wann? __. __. __. __. __. __. Nein

Datum, Name und Unterschrift Arzt

Datum, Unterschrift Patient/in oder Eltern (freiwillig)

Vielen Dank für Ihre Hilfe und Mitarbeit ☺