

**Folgefragebogen 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)

 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 aktuellsten Vorstellung:**

 Das Datum ist das Datum:  letzter/heutiger Besuch  letzte Info (Telefon, Brief ...)

**2. 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

 Hat sich die Diagnose geändert?  Nein  Ja  zz. unbekannt  Unbekannt

**3. 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

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

