

Kwestionariusz rejestru ESID dla pacjenta i lekarza – raport podstawowy

Drogi Pacjencie, Drogi Rodzicu,
 Prosimy o wypełnienie poniższego kwestionariusza. Prosimy o zaznaczenie pytań, które wymagają wyjaśnienia i poproszenie lekarza o pomoc w odpowiedzi na nie w czasie dzisiejszej wizyty.

Nazwisko pacjenta: _____ **Data wizyty:** _____

Data urodzenia: _____ Kraj urodzenia: _____

Płeć: kobieta mężczyzna Masa ciała: _____

Jaki rodzaj pierwotnego niedoboru odporności został zdiagnozowany?

Czy pacjent ma **krewnych** z rozpoznaniem niedoborem odporności? nie tak nie wiem

Czy ma **rodzeństwo - bliźniaka**? nie tak identyczny bliźniak nie-identyczny bliźniak

Czy **rodzice** są spokrewnieni? (np. są kuzynami pierwszego lub drugiego stopnia?) nie tak

możliwe nie wiem

1. Data klinicznego rozpoznania niedoboru odporności: _____

tylko badanie genetyczne nieznaną

2. Genetyka:

Data diagnostyki genetycznej: _____ Badany gen: _____

nie znaleziono mutacji nie wykonywano diagnostyki genetycznej nieznaną

Wskazania do badań genetycznych:

analiza wynikająca z objawów klinicznych skrining rodzinny diagnostyka prenatalna
 skrining noworodkowy nieznaną

Metoda sekwencjonowania

sekwencjonowanie genu sekwencjonowanie całego eksomu/genomu nieznaną

3. Jakie były pierwsze objawy niedoboru odporności?

Infekcje

Dysregulacja immunologiczna taka jak:

limfoproliferacja (splenomegalia, hepatomegalia, limfadenopatia), ziarniniaki, autoimmunizacja (np. cytopenia, choroba tarczycy, stawów, zapalenie wątroby, bielactwo, łysienie, cukrzyca), nieswoiste zapalenie jelit, choroba trzewna, zapalenie naczyń, wysypki, choroba autozapalna

Nowotwór

Objawy charakterystyczne dla zespołów chorobowych, takie jak:

cechy dysmorficzne np. niski wzrost, dysmorfia twarzy, małogłowie, zaburzenia szkieletowe, inne manifestacje np. albinizm, zaburzenia struktury włosów lub zębów, wady serca lub nerek, niedosłuch, opóźnienie rozwoju psychoruchowego, drgawki

Inne objawy: proszę sprecyzować _____

Nieznane

Brak objawów

4. Kiedy pojawiły się pierwsze objawy kliniczne niedoboru odporności ?

Data lub wiek _____

 Lub przybliżony wiek: 0 1-5 lat 6-10 lat 11-15 lat 16-20 lat lub później: _____

 brak objawów

 nie wiadomo

5. Czy pacjent został zdiagnozowany tylko na podstawie nieprawidłowych badań laboratoryjnych, przy braku objawów klinicznych?
 tak nie nie wiem

Jeśli tak, które nieprawidłowości stwierdzono:
 Limfopenia

 Neutropenia

 Małopłytkowość

 Anemia

 Monocytopenia

 Podwyższone IgE

 Hipogammaglobulinemia

 Inne, proszę sprecyzować: _____

6. Czy aktualnie pacjent jest leczony preparatami immunoglobulin? tak nie

Jeśli tak,

Nazwa handlowa preparatu: _____

Droga podania:
 podskórnie

 dożylnie

 domięśniowo

Miejsce podawania?:
 terapia domowa

 szpital

 przychodnia

Dawka: _____ (_____ mg/kg) **Jak często?** _____

Objawy uboczne: tak nie nie wiem

Jeśli tak, jakie :
 Anafilaksja

 Aseptyczne zapalenie opon

 Gorączka

 Bóle głowy

 Lokalne (wysypka, obrzęk...)

 Niewydolność nerek

 Zakrzepica żylna

 Zakrzepica tętnicza

 Inne, proszę sprecyzować: _____

Kiedy po raz pierwszy pacjent otrzymał preparaty immunoglobulin (data lub wiek) _____

7. Czy kiedykolwiek było wykonane u pacjenta przeszczepienie macierzystych komórek krwiotwórczych/ przeszczepienie szpiku ? tak nie nie wiem
Jeśli tak, data _____

Dawca:
 rodzinny, zgodny

 zgodny, niespokrewniony

 rodzinny, niezgodny

 haploidentyczny rodzic

 inny spokrewniony

 nieznany

Źródło komórek macierzystych: szpik kostny krew pępowinowa krew obwodowa nieznane

8. Czy kiedykolwiek prowadzono u pacjenta terapię genową? tak nie nie wiem
Jeśli tak, data: _____

Jakiegokolwiek dodatkowe istotne informacje prosimy zamieścić na odwrocie.

Dziękujemy za poświęcenie czasu na wypełnienie kwestionariusza rejestru ESID!
