

NEOCYST Basisdatenerhebung

Register ID _____

Zentrums ID: NEO _____

1. Zuordnung Ziliopathie

<input type="radio"/> isolierte Nephronophthise	<input type="radio"/> HNF1β-Nephropathie	<input type="radio"/> Bardet-Biedl-Syndrom	<input type="radio"/> ARPKD
<input type="radio"/> Nierenzysten <input type="radio"/> sonographisch hyperechogene Nieren mit verwaschener Mark-Rinden-Grenze <input type="radio"/> chronische Niereninsuffizienz <input type="radio"/> Polyurie/Polydipsie	<input type="radio"/> Pos. Familienanamnese für Nierenerkrankungen <input type="radio"/> Verhaltensauffälligkeiten <input type="radio"/> Pos. Familienanamnese für Gichterkrankung <input type="radio"/> Pos. Familienanamnese für Diabetes mellitus <input type="radio"/> Erhöhte Transaminasen <input type="radio"/> Hypomagnesiämie <input type="radio"/> Hyperurikämie <input type="radio"/> Diabetes mellitus (MODY-Diabetes) <input type="radio"/> Nierenzysten <input type="radio"/> Genitale Fehlbildungen <input type="radio"/> Fehlbildungen der Nieren +/- Harnwege	<input type="radio"/> Fettleibigkeit <input type="radio"/> Tapetoretinale Degeneration <input type="radio"/> Hypogenitalismus <input type="radio"/> Postaxiale Hexadaktylie <input type="radio"/> Mentale Retardierung <input type="radio"/> Verhaltensauffälligkeiten	Gibt es eine gesicherte Genetik? <input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A. Weitere Angaben/Ergebnis: <hr/> Wurden Bioproben entnommen? <input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A. <input type="radio"/> Nasenschleimhaut, Datum _____ <input type="radio"/> Urin, Datum _____ <input type="radio"/> Blut, Datum _____

Anderer Ziliopathie?

Besteht bei Ihrem/r Patienten/in der klinische Verdacht auf eine anderweitige syndromale Erkrankung/ Ziliopathie?

Anderer syndromale Ziliopathien	
<input type="radio"/> Ja	<input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.
Syndrom	Kardinalsymptome
<input type="radio"/> Joubert-Syndrom <input type="radio"/> COACH-Syndrom (Cerebellar vermis defect) Oligophrenia Ataxia Coloboma Hepatic fibrosis)	<ul style="list-style-type: none"> • Hepatopathie • Niereninsuffizienz • Sehnervkolobom • Nystagmus/ Rotationsnystagmus • Ataxie • Kleinhirnwurmaplasie (Molar Tooth-Zeichen) • mentale Retardierung • fetale Tachypnoe/Apnoe

BASISDATEN

<input type="radio"/> Jeune Syndrom	<ul style="list-style-type: none"> • Niereninsuffizienz • Retinopathie • Zapfenepiphysen • Kleinwuchs • Kurze Extremitäten • Thoraxhypoplasie
<input type="radio"/> Senior - Løken - Syndrom	<ul style="list-style-type: none"> • Nachtblindheit • Störungen des Farbsehens • Gesichtsfeldeinschränkungen • Retinitis pigmentosa/ Tapetoretinale Degeneration • Progredienter Visus-Verlust • Kongenitale Leber'sche Amaurose
<input type="radio"/> Kongenitale okulomotorische Apraxie Typ Cogan II (COMA)	<ul style="list-style-type: none"> • Entwicklungsverzögerung • Muskulärer Hypotonie • Jaktationen des Kopfes • Ataxie • Eingeschränkte Augenfolgebewegungen • Okulomotorische Apraxie
<input type="radio"/> Ellis van Creveld Syndrom	<ul style="list-style-type: none"> • Herzfehler • Spitze Zähne • Dysplastische Finger-/Zehennägel • Kurze Rippen • Kleinwuchs • Kurze Extremitäten • Postaxiale Polydaktylie
<input type="radio"/> RHYNS – Syndrom	<ul style="list-style-type: none"> • Retinitis pigmentosa • Hypopituitarismus • Nephronophthise • Skelettdysplasie
Anderweitige syndromale Ziliopathie	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A. Falls ja (Beschreibung):

2. Geburtsanamnese

Geburt	_____ SSW	Geburtsgewicht	_____ g
Geburtslänge	_____ cm	Kopfumfang bei Geburt	_____ cm
Postpartale Adaptionsschwierigkeiten	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	Falls ja:	

3. Präpartale Auffälligkeiten

Oligohydramnion	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	Falls ja: erstmals in der ____ SSW - Intervention durchgeführt: <input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A. - Falls ja (MEHRFACHAUSWAHL MÖGLICH): <input type="radio"/> Amnioninfusion <input type="radio"/> Amniovesikaler Shunt <input type="radio"/> Andere: _____
-----------------	--	---

BASISDATEN

Gestationsdiabetes	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	Falls ja: erstmals in der ____ SSW <u>EINFACHAUWAHL</u> <input type="radio"/> Diätetisch eingestellt <input type="radio"/> Orale Medikation <input type="radio"/> Insulinpflichtig Nach SS persistent? <input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.
weitere Besonderheiten während der Schwangerschaft	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	Falls ja: <u>(MEHRFACHAUWAHL MÖGLICH):</u> <input type="radio"/> Polyhydramnion <input type="radio"/> Medikamente: _____ <input type="radio"/> Arterielle Hypertonie <input type="radio"/> Sonstiges: _____
Präpartal sonographische Auffälligkeiten	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	Falls ja: <u>(MEHRFACHAUWAHL MÖGLICH):</u> <input type="radio"/> Cerebrale Auffälligkeiten <input type="radio"/> Hexadaktylie <input type="radio"/> Kardiale Auffälligkeiten <input type="radio"/> Dystope Nieren <input type="radio"/> Hydronephrose <input type="radio"/> Potter – Sequenz <input type="radio"/> Nierenzysten <input type="radio"/> Hyperechogene Nieren <input type="radio"/> Vergrößerte Nieren <input type="radio"/> Hypo-/dysplastische Nieren <input type="radio"/> Sonstige: _____

4. Familienanamnese

Vater:

Geburtsjahr		Herkunft	
Größe	_____ cm	Gewicht	_____ kg
Renale Erkrankung	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	Falls ja: <u>(MEHRFACHAUWAHL MÖGLICH):</u> <input type="radio"/> Nierenzysten <input type="radio"/> Chron. Niereninsuffizienz <input type="radio"/> Dialyse <input type="radio"/> Nierentransplantation <input type="radio"/> ARPKD <input type="radio"/> ADPKD <input type="radio"/> Nephronophthise <input type="radio"/> HNF1β <input type="radio"/> Andere: _____	
Ist der Vater bereits in einem Register aufgenommen	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	Falls ja: bitte geben Sie das Register an <u>(EINFACHAUWAHL)</u> <input type="radio"/> Neocyst <input type="radio"/> HNF1β <input type="radio"/> ARegPKD <input type="radio"/> BBS <input type="radio"/> Nephreg <input type="radio"/> andere _____	
Sonstige Krankheiten			

BASISDATEN

Mutter:

Geburtsjahr		Herkunft	
Größe	_____ cm	Gewicht	_____ kg
Renale Erkrankung	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	Falls ja: (MEHRFACHAUSWAHL MÖGLICH): <input type="radio"/> Nierenzysten <input type="radio"/> Chron. Niereninsuffizienz <input type="radio"/> Dialyse <input type="radio"/> Nierentransplantation <input type="radio"/> ARPKD <input type="radio"/> ADPKD <input type="radio"/> Nephronophthise <input type="radio"/> HNF1β <input type="radio"/> Andere: _____	
Ist die Mutter bereits in einem Register aufgenommen	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	Falls ja: bitte geben Sie das Register an (EINFACHAUSWAHL) <input type="radio"/> Neocyst <input type="radio"/> HNF1β <input type="radio"/> ARegPKD <input type="radio"/> BBS <input type="radio"/> Nephreg <input type="radio"/> andere _____	
Sonstige Krankheiten			

Konsanguinität	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A. <input type="radio"/> möglich	Falls ja: Grad der Konsanguinität (Wie genau sind die Eltern verwandt?)
----------------	---	---

Geschwister:

	Geb. Dat. JJJJ-MM	Geschlecht	Besteht eine Grunderkrankung?	Ist das Geschwister in einem Register aufgenommen? Falls ja, welches?
1		<input type="radio"/> weiblich <input type="radio"/> männlich	<input type="radio"/> Ja: _____ <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	Falls ja: bitte geben Sie das Register an (EINFACHAUSWAHL) <input type="radio"/> Neocyst <input type="radio"/> HNF1β <input type="radio"/> ARegPKD <input type="radio"/> BBS <input type="radio"/> Nephreg <input type="radio"/> andere _____
2		<input type="radio"/> weiblich <input type="radio"/> männlich	<input type="radio"/> Ja: _____ <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	Falls ja: bitte geben Sie das Register an (EINFACHAUSWAHL) <input type="radio"/> Neocyst <input type="radio"/> HNF1β <input type="radio"/> ARegPKD <input type="radio"/> BBS <input type="radio"/> Nephreg <input type="radio"/> andere _____
3		<input type="radio"/> weiblich <input type="radio"/> männlich	<input type="radio"/> Ja: _____ <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	Falls ja: bitte geben Sie das Register an (EINFACHAUSWAHL) <input type="radio"/> Neocyst <input type="radio"/> HNF1β <input type="radio"/> ARegPKD <input type="radio"/> BBS <input type="radio"/> Nephreg

BASISDATEN

				<input type="radio"/> andere _____
4		<input type="radio"/> weiblich <input type="radio"/> männlich	<input type="radio"/> Ja: _____ <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	Falls ja: bitte geben Sie das Register an (EINFACHAUSWAHL) <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Neocyst <input type="radio"/> HNF1β <input type="radio"/> ARegPKD <input type="radio"/> BBS <input type="radio"/> Nephreg <input type="radio"/> andere _____
5		<input type="radio"/> weiblich <input type="radio"/> männlich	<input type="radio"/> Ja: _____ <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	Falls ja: bitte geben Sie das Register an (EINFACHAUSWAHL) <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Neocyst <input type="radio"/> HNF1β <input type="radio"/> ARegPKD <input type="radio"/> BBS <input type="radio"/> Nephreg <input type="radio"/> andere _____

5. Erweiterte Familienanamnese

Gibt es weitere Familienmitglieder, die an der Erkrankung des Patienten oder ähnlichen Symptomen leiden	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> Unklar	Falls ja: (MEHRFACHAUSWAHL MÖGLICH): <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Großmutter mütterlicherseits <input type="radio"/> Großvater mütterlicherseits <input type="radio"/> Tante mütterlicherseits <input type="radio"/> Onkel mütterlicherseits <input type="radio"/> Cousin/Cousine mütterlicherseits <input type="radio"/> Großmutter väterlicherseits <input type="radio"/> Großvater väterlicherseits <input type="radio"/> Tante väterlicherseits <input type="radio"/> Onkel väterlicherseits <input type="radio"/> Cousin/Cousine väterlicherseits <input type="radio"/> Andere: _____
Ist die Person bereits in einem Register aufgenommen?	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	Falls ja: bitte geben Sie das Register an (EINFACHAUSWAHL) <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Neocyst <input type="radio"/> HNF1β <input type="radio"/> ARegPKD <input type="radio"/> BBS <input type="radio"/> Nephreg <input type="radio"/> andere _____

Sind bei Mitgliedern des erweiterten Familienkreises (Großeltern, Onkel/ Tanten/ Cousinen/ Cousins...) eine oder mehrere der folgenden Erkrankungen bekannt?

		Welche Familienangehörigen? (Nr. angeben s.unten)
Nierenzysten	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	
Chronische Niereninsuffizienz	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	
Dialyse	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	
Leberzysten	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	

BASISDATEN

Chronische Lebererkrankung	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	
MODY-Diabetes (DM < 50J)	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	
Gestationsdiabetes	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	
Gicht	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	
ARPKD	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	
ADPKD	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	
BBS	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	
Nephronophthise	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	
HNF1 β Nephropathie	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> k.A.	
Andere zystische Nierenerkrankung? Bitte geben Sie nähere Informationen an:		

- 1) Großvater mütterlicherseits 6) Großvater väterlicherseits 11) Andere: _____
- 2) Großmutter mütterlicherseits 7) Großmutter väterlicherseits
- 3) Onkel mütterlicherseits 8) Onkel väterlicherseits
- 4) Tante mütterlicherseits 9) Tante väterlicherseits
- 5) Cousin/Cousine mütterlicherseits 10) Cousin/Cousine väterlicherseits