

# Fragen an die Eltern

## Netzwerk Imprinting-Erkrankungen

### Fragebogen zum Projekt „Erkrankungen durch Imprinting Defekte: Klinisches Spektrum und pathogenetische Mechanismen“

#### Diagnose

Vorname und Name des Kindes:

\_\_\_\_\_

Geboren am: \_\_\_\_\_

(Ggf. Patientenaufkleber)

Geschlecht: männlich , weiblich

Akten-Nummer:

DNA-Nummer:

Vorname Mutter: \_\_\_\_\_ Nachname Mutter: \_\_\_\_\_ geb. am: \_\_\_\_\_

Vorname Vater: \_\_\_\_\_ Nachname Vater: \_\_\_\_\_ geb. am: \_\_\_\_\_

Geburtsmaße der Mutter: Schwangerschaftswoche: \_\_\_\_\_ Gewicht: \_\_\_\_\_ Größe: \_\_\_\_\_ Kopfumfang: \_\_\_\_\_

Geburtsmaße des Vaters: Schwangerschaftswoche: \_\_\_\_\_ Gewicht: \_\_\_\_\_ Größe: \_\_\_\_\_ Kopfumfang: \_\_\_\_\_

Kopfumfang, Größe und Gewicht der Mutter vor der Schwangerschaft: \_\_\_\_\_ BMI: \_\_\_\_\_

Kopfumfang, Größe und Gewicht des Vaters: \_\_\_\_\_ BMI: \_\_\_\_\_

Bestand ein unerfüllter Kinderwunsch: nein  ja , wie lange? \_\_\_\_\_ Behandlung

Wie kam die Schwangerschaft zustande:

spontan  künstliche Befruchtung , wie (ICSI, IVF, Insemination, etc)? \_\_\_\_\_

Ursache des unerfüllten Kinderwunsches: \_\_\_\_\_

#### Schwangerschaft:

Kinbewegungen in der Schwangerschaft: nein  ja , seit wann? \_\_\_\_\_

Kam es in der Schwangerschaft zu einer Wachstumsverzögerung? nein  ja , seit wann? \_\_\_\_\_

zu viel Fruchtwasser: nein  ja

zu wenig Fruchtwasser: nein  ja

Schwangerschaftsdiabetes: nein  ja , wann festgestellt? \_\_\_\_\_

Medikamenteneinnahme: nein  ja , welche? \_\_\_\_\_

Rauchen: nein  ja , wie viel? \_\_\_\_\_

Einnahme von Folsäure: nein  ja , seit wann? wie viel? \_\_\_\_\_

Alkoholkonsum: nein  ja , wie viel? \_\_\_\_\_

Infektionen: nein  ja , welche? \_\_\_\_\_

Röntgenuntersuchungen: nein  ja , wann, welcher Art? \_\_\_\_\_

Berufliche oder geographische Strahlen-/Umweltbelastung: nein  ja , welche? \_\_\_\_\_

Invasive vorgeburtliche Diagnostik: nein  ja , wenn ja,  
welche (Fruchtwasseruntersuchung, Biopsie des Mutterkuchens, Fetale Blutentnahme)? \_\_\_\_\_

mit welchem Ergebnis? \_\_\_\_\_

wo wurde die Untersuchung durchgeführt? \_\_\_\_\_

Besonderheiten der Gebärmutter: nein  ja , welche? \_\_\_\_\_

Leibliche Geschwister des (erwarteten) Kindes: nein  ja , wie viele? \_\_\_\_\_

Geburtsmaße der leiblichen Geschwister des (erwarteten) Kindes:

Name	Geschlecht	Aktuelles Alter	Geburtsgewicht	Geburtslänge	Kopfumfang

Fehlgeburten: nein  ja , wie viele? in der wievielten SSW? \_\_\_\_\_

Totgeburten: nein  ja , wie viele? \_\_\_\_\_

Ist ein Diabetes mellitus bei den Eltern bekannt? nein  ja , wer? \_\_\_\_\_

Ist ein Übergewicht (Adipositas) bei den Eltern bekannt? nein  ja , wer? \_\_\_\_\_

Weitere Vorerkrankungen der Eltern: \_\_\_\_\_

Entwicklungsverzögerung, Fehlbildungen, Diabetes mellitus oder Übergewicht (Adipositas) in der Familie: \_\_\_\_\_

Sind die Eltern des Indexpatienten konsanguin? nein  ja

**Sonstige Besonderheiten in der Familie:**

---

---

---

---

---

### Fragebogen zum Projekt „Erkrankungen durch Imprinting Defekte: Klinisches Spektrum und pathogenetische Mechanismen“

#### Diagnose

Vorname und Name des Kindes:

\_\_\_\_\_

Geboren am: \_\_\_\_\_

(Ggf. Patientenaufkleber)

Geschlecht: männlich , weiblich

Akten-Nummer:

DNA-Nummer:

Vorname Mutter: \_\_\_\_\_ Nachname Mutter: \_\_\_\_\_ geb. am: \_\_\_\_\_

Vorname Vater: \_\_\_\_\_ Nachname Vater: \_\_\_\_\_ geb. am: \_\_\_\_\_

Geburt des Kindes: \_\_\_\_\_ + \_\_\_\_\_ SSW, Länge \_\_\_\_\_ cm, Gewicht: \_\_\_\_\_ kg, Kopfumfang: \_\_\_\_\_ cm

Geburtsmodus: spontan  Kaiserschnitt  Saugglocke  Zange

Komplikationen bei Geburt: nein  ja , welche? \_\_\_\_\_

Auffälligkeiten des Mutterkuchens/Plazenta (groß, Insuffizienz, Defekte, etc.) \_\_\_\_\_

Erfolgte eine Chromosomendiagnostik nach der Geburt: nein  ja , Ergebnis? \_\_\_\_\_ weiß nicht

Sind bei ihrem Kind andere genetische Untersuchungen durchgeführt worden?

nein  ja , welche/wo? \_\_\_\_\_ weiß nicht

Bestand/Besteht eine Trinkschwäche: nein  ja

Bestand/Besteht eine Sondenernährung: nein  ja , von \_\_\_\_\_ bis \_\_\_\_\_

Bestand/Besteht eine Muskeltonusschwäche: nein  ja , Physiotherapie? \_\_\_\_\_

Jetziges Alter des Kindes: \_\_\_\_\_ Jahre, \_\_\_\_\_ Monate

Aktuelle Maße des Kindes: Länge: \_\_\_\_\_ cm, Gewicht: \_\_\_\_\_ kg, Kopfumfang: \_\_\_\_\_ cm, BMI: \_\_\_\_\_ kg/m<sup>2</sup>, WR: \_\_\_\_\_ cm/J

Erfolgte bereits eine Vorstellung in einer Hormonsprechstunde (Endokrinologie)? nein  ja , wo? \_\_\_\_\_

Wachstumshormontherapie: nein  ja , seit wann? \_\_\_\_\_

Medikamenteneinnahme: nein  ja , welche? \_\_\_\_\_

Schullaufbahn: Kindergarten  integrativer KiGa  Heilpädagogischer KiGa

Grundschule  Förderschule  Hauptschule

Realschule  Gymnasium  Andere Schulform , welche? \_\_\_\_\_

Welche Diagnosen sind bei ihrem Kind bekannt (z. B. Diabetes mellitus, Herzfehler)? \_\_\_\_\_

### Fragebogen zum Projekt „Erkrankungen durch Imprinting Defekte: Klinisches Spektrum und pathogenetische Mechanismen“

#### Diagnose

Vorname und Name des Kindes:

\_\_\_\_\_

Geboren am: \_\_\_\_\_

(Ggf. Patientenaufkleber)

Geschlecht: männlich , weiblich

Akten-Nummer:

DNA-Nummer:

#### Anamnese:

Meilensteine der Entwicklung: Sitzen: \_\_\_\_\_ Laufen: \_\_\_\_\_ Erste Worte: \_\_\_\_\_

Verhaltensauffälligkeiten: \_\_\_\_\_

Epileptische Anfälle: nein  ja , Antikonvulsiva? \_\_\_\_\_

Erfolgte bereits ein EEG? nein  ja , Ergebnis? \_\_\_\_\_

Erfolgte bereits ein cMRT? nein  ja , Ergebnis? \_\_\_\_\_

Adipositas: nein  ja , seit wann? \_\_\_\_\_ unstillbarer Appetit? nein  ja

Vorzeitiger Pubertätsbeginn: nein  ja , wann? \_\_\_\_\_

Skin picking: nein  ja

Skeletalter: normal  akzeleriert  retardiert  unbekannt

letzte Handröntgenaufnahme (Datum und Ergebnis): \_\_\_\_\_

#### Untersuchungsbefund:

Kleinwuchs: nein  ja

Körpersymmetrie: nein  ja  fraglich

Disproportionierung: nein  ja  OL/UL \_\_\_\_\_ SH \_\_\_\_\_

Makrosomie: nein  ja

Mikrozephalie: nein  ja  weiß nicht

Makrozephalie: nein  ja  weiß nicht

Organomegalie: nein  ja  weiß nicht

musk. Hypotonie: nein  ja  fraglich

Sonstiges Körperbau (z.B. Adipositas): \_\_\_\_\_

hypoplastisches Mittelgesicht: nein  ja  fraglich

Prominente Stirn: nein  ja  fraglich

Dreieckige Gesichtsform:    nein     ja     fraglich

Retro-, Mikrognathie:    nein     ja     fraglich

Sonstiges Gesichtsform: \_\_\_\_\_

Abwärts gezogene Mundwinkel: nein     ja     fraglich

Makroglossie:    nein     ja     fraglich

Zahnfehlstellung:    nein     ja     fraglich

Philtrum:    normal     lang     kurz

Sonstiges Gaumen/Mund (z.B. Spalten): \_\_\_\_\_

Ohranomalien (z.B. Ohrkerben):nein     ja     fraglich  , welche? \_\_\_\_\_

Epikanthus:    nein     ja

Augenabstand:    normal     weit     eng  , ICA \_\_\_\_\_ cm

Breiter Nasenrücken:    nein     ja

Sonstiges Augen/Nase/Ohr (z.B. klein/groß): \_\_\_\_\_

Spärliche Haare:    nein     ja     fraglich

Dicke Haare:    nein     ja     fraglich

Haaransatz Stirn:    normal     tief     hoch

Haaransatz Nacken:    normal     tief     hoch

Hände/Füße:    normal     klein     groß

Klinodaktylie V:    nein     ja  , nähere Beschreibung: \_\_\_\_\_

Brachydaktylie V:    nein     ja  , nähere Beschreibung: \_\_\_\_\_

Syndaktylie:    nein     ja  , nähere Beschreibung: \_\_\_\_\_

Polydaktylie:    nein     ja  , nähere Beschreibung: \_\_\_\_\_

4-Finger-Furche:    nein     ja     fraglich

Sonstiges Extremitäten: \_\_\_\_\_

Pigmentveränderungen:    nein     ja  , welche? \_\_\_\_\_

Hämangiome/Nävus flammeus: nein     ja  , wo? \_\_\_\_\_

Omphalozele:    nein     ja     weiß nicht

Nabelhernie:    nein     ja     weiß nicht

Andere Bauchwanddefekte:    nein     ja     weiß nicht

Akanthosis nigricans:    nein     ja     weiß nicht

Akzessorische Mamillen:    nein     ja     weiß nicht

Reifestatus, Kryptorchismus: \_\_\_\_\_

Tumore (z.B. Wilmstumor):    nein     ja  , welche? \_\_\_\_\_

Entwicklungsverzögerung:    nein     ja     mild (z. B. Lernbehinderung)

Sonstige Besonderheiten: \_\_\_\_\_