

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 Sauglocke 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/m², 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: _____