



Informationen zur Vorgehensweise am USE

Sehr geehrte Ratsuchende, sehr geehrter Ratsuchender,

zu Ihrer Information möchten wir Ihnen kurz das Vorgehen am UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen (USE) in Dresden vorstellen.

Das USE bietet **keine Sprechstunde** im herkömmlichen Sinne an, es werden auch keine Behandlungstermine vergeben. Für die Inanspruchnahme des USE benötigen Sie im ersten Schritt eine kurze Stellungnahme Ihres behandelnden **Facharztes** zur Notwendigkeit einer Beurteilung durch uns, einen **Überweisungsschein an das USE**, sowie alle **aussagekräftigen Befunde** zum Beschwerdebild. Weiterhin ist der Patientenfragebogen durch den Patienten selbstständig auszufüllen und zu unterzeichnen.

Patienten, Angehörige und Ärzte, die sich an uns wenden möchten, bitten wir zunächst diese Fragebögen ausfüllen zu lassen. Sie dienen der ersten Einschätzung des Falls. Den Fragebogen können Sie online auf unserer Internetseite herunterladen oder sich nach Kontaktaufnahme mit unserer Koordinatorin, zusenden lassen.

Den Fragebogen finden Sie im Internet unter: <http://www.uniklinikum-dresden.de/use>

Unsere Koordinatorin erreichen Sie

Di. und Do. 9:30-11:30 Uhr

☎ +49(0)351 458 5608

✉ use-info@uniklinikum-dresden.de

Mit dem Zusenden der Fragebögen und der Befunde erklären Sie sich einverstanden, dass diese von unserem interdisziplinären Ärzteteam eingesehen werden. Wir verwenden Ihre Unterlagen ausschließlich für die Beurteilung im Rahmen Ihrer Anfrage an das USE. Nach Eingang und Sichtung wird entschieden, ob eine Vorstellung in einem bereits bestehenden Kompetenzzentrum (in Dresden oder an einem anderen Standort) für Sie geeignet ist oder ob Ihr Fall zunächst in unserer interdisziplinären Fallkonferenz besprochen werden sollte. In dieser Fallkonferenz beraten Spezialisten mehrerer Fachbereiche das für Sie geeignetste Vorgehen. Über die Ergebnisse dieser Konferenz werden Sie schriftlich informiert. Aufgrund der großen Zahl von Anfragen an das USE bitten wir um Ihre Geduld, wenn die Bearbeitung Ihrer Anfrage einige Zeit in Anspruch nehmen kann. Auch ist die Art des Ergebnisses offen, beispielsweise können weitere diagnostische oder therapeutische Schritte oder konkrete Anbindungen an Spezialambulanzen daraus resultieren. Möglicherweise lassen sich aber auch keine neuen Erkenntnisse gewinnen.

Einzureichen sind im ersten Schritt:

- **Fragebogen Facharzt**, vollständig ausgefüllt
- **Fragebogen des Patienten**, vollständig ausgefüllt und unterschrieben
- **Überweisungsschein** des Facharztes
- **Kopie aller aussagekräftigen Befunde** (Arztbriefe, Laborwerte, genetische Befunde)

Wenn Sie mit diesem Vorgehen einverstanden sind, dann schicken Sie Ihre Anfrage bitte an folgende Adresse:

**Universitätsklinikum Carl Gustav Carus
an der Technischen Universität Dresden
UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen
z.H. Tanita Kretschmer
Fetscherstraße 74
01307 Dresden**

Bitte benutzen Sie zum Heften Ihrer Dokumente **keine Tackerklammern**. Kopieren Sie Dokumente bitte **einseitig**. Sehen Sie vom Versand zusätzlicher Dokumente ab, da diese nicht bearbeitet werden. Nach Abschluss der Beurteilung Ihres Falles im USE und Ablauf der Aufbewahrungsfrist werden Ihre eingesendeten Unterlagen datenschutzgerecht vernichtet. Eine Rücksendung erfolgt nicht. Daher reichen Sie bitte **ausschließlich Kopien** der aussagekräftigen Befunde ein.

Mit freundlichen Grüßen,

Ihr USE-Team



Facharzt-Fragebogen zur Krankheitsgeschichte

Universitätsklinikum
Carl Gustav Carus



Sehr geehrte Frau Kollegin, sehr geehrter Herr Kollege,

Sie oder Ihr/e Patient/in haben sich mit dem USE in Verbindung gesetzt, weil bei ihr/ihm eine seltene Krankheit vermutet wird. Um möglichst zeitnah und sinnvoll helfen zu können, benötigen wir gezielte Angaben zum Patienten, insbesondere eine Begründung zur Notwendigkeit einer *Beurteilung durch ein Zentrum für Seltene Erkrankungen* und nicht etwa durch z.B. eine spezialisierte Hochschulambulanz oder einen Facharzt. Bitte haben Sie dafür Verständnis, dass wir nur Unterlagen mit einer entsprechenden Erläuterung durch den behandelnden Facharzt bearbeiten können.

Angaben zum Patienten

Name, Vorname des Patienten:

Geburtsdatum des Patienten:

Adresse des Patienten:

Ärztl. Angaben zur Erkrankung

Verdacht auf seltene Erkrankung aus welchem Formenkreis?

Kurze Erläuterung zum Verdacht:

Warum sollte der Patient im Zentrum für Seltene Erkrankungen beurteilt werden und nicht in einer spezialisierten Ambulanz?

Datum, Unterschrift, Stempel des Facharztes





Fragebogen zur Krankheitsgeschichte -Kinder

Sehr geehrte Ratsuchende, sehr geehrter Ratsuchender,

Universitätsklinikum
Carl Gustav Carus



Sie haben sich mit dem Univ. USE in Verbindung gesetzt, weil bei Ihrem Kind eine seltene Krankheit vorliegt oder vermutet wird. Um Ihnen zeitnah und gezielt helfen zu können, benötigen wir möglichst ausführliche und vollständige Angaben zu Ihrem Kind und dessen Beschwerden. Bitte füllen Sie den Bogen daher vollständig aus und ziehen Sie bei Fragen den Kinderarzt hinzu. Wir bitten Sie außerdem **Kopien von allen Befunden und Arztbriefen** beizulegen, welche für Ihr Anliegen relevant sind.

Darstellung der Beschwerden des Kindes:

Bitte fassen Sie mit eigenen Worten das Krankheitsbild des Kindes kurz zusammen:



1. Basisdaten

1.1 Angaben zum Patienten

Geburtsdatum: |_|_| / |_|_|_|_| (Monat/Jahr)

Befindet sich der Geburtsort in Deutschland?

Ja Nein, sondern: _____

Postleitzahl (PLZ) des Geburtsortes (die ersten 3 Stellen): |_|_|_|

Adresse: _____

Geschlecht des Patienten: weiblich männlich

Nationalität: _____

aktuelle Körpergröße: |_|_|_| cm

aktuelles Gewicht : |_|_|_| kg

aktueller Kopfumfang : |_|_|_| cm

1.2 Angaben zu den leiblichen Eltern und Großeltern des Patienten

Geburtsdatum der Mutter: |_|_| / |_|_|_|_| (Monat/Jahr)

Geburtsdatum des Vaters: |_|_| / |_|_|_|_| (Monat/Jahr)

Herkunftsland der Eltern und Großeltern:

(Hinweis: Diese Frage wird gestellt, da manche seltene Erkrankungen in einzelnen Herkunftsländern häufiger vorkommen)

Vater: _____ Mutter: _____

Großmutter mütterlicherseits (GMM): _____

Großvater mütterlicherseits (GVM): _____

Großmutter väterlicherseits (GMV): _____

Großvater väterlicherseits (GVV): _____

2. Pädagogische Betreuung/Förderung

2.1 Einrichtungen

Besucht Ihr Kind den Kindergarten? Ja, seit: _____ Nein

Besucht Ihr Kind die Schule? Ja, seit: _____ Nein

Lebt Ihr Kind in einer Einrichtung? Ja, welche: _____ Nein

2.2 Förderbedarf

Hat Ihr Kind einen erhöhten Förderbedarf?

Nein Krankengymnastik Ergotherapie
 Logopädie andere Formen der Förderung: _____

3 Angaben zur Geburt des Kindes

(aus dem Mutterpass bzw. dem gelben Heft des Kindes zu entnehmen)

3.1. Geburt

In welcher Schwangerschaftswoche wurde das Kind geboren?

|_|_|+|_| (SSW + Tag)

Geburtsgewicht: |_|_|_|_| g unbekannt

Körperlänge: |_|_|,|_| cm unbekannt

Kopfumfang: |_|_|,|_| cm unbekannt

Entbindung: spontan
 geplanter Kaiserschnitt
 notfallmäßiger Kaiserschnitt
 Zangengeburt
 Geburt mit Saugglocke
 unbekannt

Fehlbildungen vermerkt bei der **U1**?

Ja, welche _____ Nein unbekannt

Fehlbildungen vermerkt bei der **U2**?

Ja, welche _____ Nein unbekannt

4. Angaben zur Schwangerschaft

4.1. Konzeption

Erfolgte der Eintritt der Schwangerschaft spontan? Ja Nein

Eintritt der Schwangerschaft in direkter Folge einer Sterilitätsbehandlung?

Ja Nein

Wenn Ja, nach welcher?

Hormonbehandlung IVF ICSI

sonstige Sterilitätsbehandlung: _____

4.2. Pränataldiagnostik

(dem Mutterpass zu entnehmen, SSW = Schwangerschaftswoche)

Ersttrimesterscreening:

unauffällig nicht erfolgt unbekannt

auffällig: _____

Triple-Test:

unauffällig nicht erfolgt unbekannt

auffällig: _____

Ultraschalluntersuchungen/Feindiagnostik auffällig?

Ja Nein
 nicht erfolgt unbekannt

Wenn Ja, welche Auffälligkeiten und in welcher Schwangerschaftswoche?

1. _____

2. _____

3. _____

Wurde eine Chorionzottenbiopsie durchgeführt?

Ja Nein

Grund der Untersuchung: _____

Ergebnis: _____

Wurde eine Amniozentese durchgeführt?

Ja Nein

Grund der Untersuchung: _____

Ergebnis: _____

Wurde eine Nabelschnurpunktion durchgeführt?

Ja Nein

Grund der Untersuchung: _____

Ergebnis: _____

Lag eine Mehrlingsschwangerschaft vor?

(inkl. Abgänge während der Schwangerschaft)

Nein

Ja, ggf. spezifizieren (Anzahl der Feten, Ein-/Zweieiigkeit, Abgänge während der Schwangerschaft mit Angabe der SSW):



4.3. Schwangerschaftsverlauf

Chronische Erkrankungen der Mutter vor/während der Schwangerschaft?

Ja, welche: _____ Nein

Wurden Medikamente während der Schwangerschaft eingenommen?

Nein
 Ja, welche?

(Präparat/Dosis/Einnahmezeitraum; inkl. Vitaminpräparate/Nahrungsergänzungsmittel)

Essgewohnheiten in der Schwangerschaft

normal vegan vegetarisch glutenfrei

5. Entwicklung des Kindes

5.1. Meilensteine der Entwicklung (so gut Sie sich erinnern)

Gezieltes Greifen mit |__|__| Monaten
Umdrehen von Rücken- in Bauchlage mit |__|__| Monaten
Freies Sitzen mit |__|__| Monaten
Krabbeln mit |__|__| Monaten
Selbständiges Gehen mit |__|__| Monaten
Erste 2 bis 3 Wörter mit |__|__| Monaten
Erste Zweiwortsätze mit |__|__| Monaten
Tagsüber sauber und trocken mit |__|__| Monaten
Zählt zurzeit sicher bis: _____

5.2 Verhalten

Gab es neonatale Anpassungsprobleme?

Ja (welche): _____ Nein

Gibt/gab es in Kindergarten oder Schule Probleme?

Ja (welche): _____ Nein

Gibt es Verhaltensprobleme zu Hause?

Ja (welche): _____ Nein

Wurden sie von Aufsichtspersonen (Erzieher/Lehrer) auf das Verhalten Ihres Kindes angesprochen?

Ja : _____ Nein

6. Angaben zur Familienanamnese

Gab es Fehlgeburten in anderen Schwangerschaften der Mutter?

- Ja, Anzahl: |__| Ursache/Diagnose: _____
 Nein

Sind die Familien der Mutter und des Vaters des Kindes miteinander verwandt?

- ja Nein unbekannt

Wenn Ja, wie? _____

Liegen Fehlbildungen und chronische Erkrankungen bei Familienmitgliedern vor?

- Nein
 Ja (welche?):

7. Krankengeschichte des Kindes

7.1. Krankenhaus

Wurde ihr Kind schon einmal operiert?

- Nein
 Ja, Operation/Jahr: _____

Gab es andere stationäre Krankenhausaufenthalte?

- Nein
 Ja, Erkrankung/Jahr: _____

7.2. Krankheitsverlauf

Bitte geben sie die aktuellen Hauptbeschwerden Ihres Kindes an:

In welchem Alter haben die Symptome, die zum Verdacht auf eine seltene Erkrankung geführt haben angefangen?

Symptom	Beschwerden seit (Geburt/ Alter des Kindes):

Mit welchen Symptomen begann die Erkrankung?

Wurde bereits eine Diagnose gestellt?

Nein Ja (welche Diagnose, wann und von wem?): _____

Wurde der Verdacht auf eine seltene Erkrankung geäußert?

Nein
 Ja (welche Erkrankung, wann und von wem?): _____

7.3. Vorbefunde

Bei welchen Spezialisten sind sie mit dem Patienten bereits vorstellig geworden?

- | | | | |
|--|---|---|--|
| <input type="checkbox"/> Allergologe | <input type="checkbox"/> Allgemeinarzt | <input type="checkbox"/> Angiologe | <input type="checkbox"/> Anästhesist |
| <input type="checkbox"/> Augenarzt | <input type="checkbox"/> Chiropraktiker | <input type="checkbox"/> Chirurg | <input type="checkbox"/> Diabetologe |
| <input type="checkbox"/> Dermatologe | <input type="checkbox"/> Endokrinologe | <input type="checkbox"/> Gastroenterologe | <input type="checkbox"/> Frauenarzt |
| <input type="checkbox"/> Hämatologe | <input type="checkbox"/> HNO-Arzt | <input type="checkbox"/> Homöopath | <input type="checkbox"/> Humangenetiker |
| <input type="checkbox"/> Immunologe | <input type="checkbox"/> Internist | <input type="checkbox"/> Kardiologe | <input type="checkbox"/> Lungenfacharzt |
| <input type="checkbox"/> Nierenfacharzt | <input type="checkbox"/> Neurologe | <input type="checkbox"/> Neurochirurg | <input type="checkbox"/> Onkologe |
| <input type="checkbox"/> Orthopäde | <input type="checkbox"/> Pathologe | <input type="checkbox"/> Psychiater | <input type="checkbox"/> Psychologe |
| <input type="checkbox"/> Psychosomatiker | <input type="checkbox"/> Rheumatologe | <input type="checkbox"/> Radiologe | <input type="checkbox"/> Umweltmediziner |
| <input type="checkbox"/> Urologe | <input type="checkbox"/> Zahnarzt | <input type="checkbox"/> andere: _____ | |
| <input type="checkbox"/> spezialisierter Kinderarzt (welcher): _____ | | | |

Befindet sich ihr Kind aktuell in Behandlung?

Nein
 Ja (seit wann/bei wem?): _____

Gab es Auffälligkeiten im Rahmen der U-Untersuchungen?

(Vorsorgeuntersuchungen, dem gelben Heft zu entnehmen)

Nein
 Ja (welche und wann?): _____

Liegen bereits Laboruntersuchungsbefunde insbesondere genetische Untersuchungen vor?

Nein
 Ja (bitte beifügen)

7.4. Medikamente/Allergien/Unverträglichkeiten/Hilfsmittel

Nimmt ihr Kind Medikamente ein?

Nein
 Ja (welche/seit wann/ Dosierung?): _____

Hat Ihr Kind Allergien/sonstige Unverträglichkeiten?

Nein
 Ja : _____

Benötigt ihr Kind Hilfsmittel? (z.B. Brille, Gehilfen etc.)

Nein
 Ja : _____



8. Kontakt zum Zentrum für seltene Erkrankungen

Sind Sie an einer Studienteilnahme / Aufnahme in ein (anonymes) Patientenregister von Patienten mit seltenen Erkrankungen interessiert?

- Ja Nein weiß nicht
 weitere Informationen erwünscht

Hatten sie bereits Kontakt zu einem Zentrum für seltene Erkrankungen?

- Nein
 Ja (welches Zentrum?, wann?): _____

Ich bin widerruflich damit einverstanden, dass:

meine krankheitsbezogenen Daten (Bilder, aufgezeichnete Interviews und Texte) für Forschung, Wissenschaft und Lehre gespeichert werden, meine zur Verfügung gestellten Daten sowie solche, die sich aus den weiteren Empfehlungen und Untersuchungen ergeben, an mitbehandelnde Ärzte und die Mitarbeiter des Zentrums für Seltene Erkrankungen weitergegeben werden, meine Daten in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt und anonymisiert in Fachzeitschriften veröffentlicht werden, meine Daten an Ärzte weitergegeben werden, die in die Behandlung mit einbezogen werden sollten

Hiermit bestätige ich die Richtigkeit meiner Angaben und mein Einverständnis

Datum, Ort

Unterschrift, Name in Druckbuchstaben

