



## 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](mailto: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: |\_|\_| / |\_|\_| / |\_|\_|\_|\_| (Tag/Monat/Jahr)

Befindet sich der Geburtsort in Deutschland?  Ja  Nein, sondern \_\_\_\_\_

derzeitige Adresse: \_\_\_\_\_

Geschlecht des Patienten:  weiblich  männlich  divers

Nationalität: \_\_\_\_\_

Telefon: \_\_\_\_\_

E-Mail: \_\_\_\_\_

Versicherungsstatus:  gesetzliche Kasse:  privat

Name, Adresse und Telefonnummer des behandelnden Haus- oder Facharztes: \_\_\_\_\_

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

