

FRAGEBOGEN ZUR KLINISCHEN BESCHREIBUNG DES PATIENTEN

Name: _____

Anschrift: _____

E-Mail: _____

Telefon: _____

Arztstempel

PATIENTEN INFORMATION

Vorname: _____

Nachname: _____

Geburtsdatum : (TT/MM/JJJJ) _____

Herkunft des Patienten: _____

Cresnet ID: _____

ANTHROPOMETRISCHE DATEN

Untersuchungsdatum: _____

Geburtsgewicht (g): _____

Geburtslänge (cm): _____

Schwangerschaftswoche: _____

Gewicht (kg): _____

Größe (cm): _____

Geschlecht: männlich

weiblich

Beginn der Pubertät noch nicht

Hypogonadism

Ja, spontan im Alter von:

Menarche noch nicht

Ja, spontan im Alter von:

DIAGNOSE

Hier bitten wir Sie, detaillierte Informationen über das Krankheitsbild des Patienten anzugeben. Wurden eines oder mehrere der folgenden klinischen Merkmale von einem Arzt diagnostiziert?

SGA (Small for Gestational Age)

 J N

SGA mit Aufholwachstum bis zu 4 Jahren

 J N

SGA ohne Aufholwachstum bis zu 4 Jahren

 J N

Silver-Russel Syndrom

 J N

Diagnosen, der anterioren Hypophyse
 J N

IGHD (Isolated Growth Hormone Deficiency)

 J N

betreffenes Hormon: GH
Hormon Level:
 normal
 erniedrigt
 n.b.

n.b. nicht bestimmt

MPHD (Multiple Pituitary Hormone Deficiency)

 J N

betreffenes Hormon: TSH
Hormon Level:
 normal
 erniedrigt
 n.b.

betreffenes Hormon: PRL
Hormon Level:
 normal
 erniedrigt
 n.b.

betreffenes Hormon: Cortisol
Hormon Level:
 normal
 erniedrigt
 n.b.

betreffenes Hormon: ACTH
Hormon Level:
 normal
 erniedrigt
 n.b.

betreffenes Hormon: LH/FSH
Hormon Level:
 normal
 erniedrigt
 n.b.

Diagnosen, der posterioren Hypophyse
 J N

betreffenes Hormon: ADH
Hormon Level:
 normal
 erniedrigt
 n.b.

KLINISCHE AUFFÄLLIGKEITEN

Alter bei klinischer Diagnose (Jahre):

Symptome, die zur Diagnose führen: (Bitte ankreuzen)

Wachstumshormonmangel

- Wachstumsverzögerung
- Stammfettsucht
- Akromikrie
- frontal vorstehende Stirn
- später Fontanellenverschluss
- Mikropenis
- längere Gelbsucht
- Hypoglykämie

Panhypopituitarismus

- Kurzer Hals
- Begrenzte Halsrotation
- Makroglossia
- Späte Zahnung
- trockene Haut
- Nabelbruch
- Septo-optische Dysplasie

unspezifische Merkmale

- Neurologische Defizite
- Mikrozephalie
- Dreieckiges Gesicht
- Gaumenspalte
- hohe piepsige Stimme
- Hypothyreose
- Herzfehlbildungen
- Klinodaktylie
- Brachydaktylie

weitere Anomalien:

Morphologische Auffälligkeiten

MRT der Hypophyse:

- Ja Nein

Größe der Hypophyse

- klein normal vergrößert

Lage der vorderen Hypophyse

- in situ ektopisch

Lage des Hypophysenhinterlappens

- in situ ektopisch

Wachstumskurve

Bitte legen Sie eine Wachstumskurve mit Angabe des Knochenalters und der Therapiezeiträume bei.

Familienstammbaum

Bitte zeichnen Sie unten den Stammbaum der Familie ein. Kennzeichnen (unterstreichen) Sie alle betroffenen Familienmitglieder und geben Sie nach Möglichkeit deren Größe/ Gewicht an.

Konsanguinität der Eltern:

- J N U (U=unbekannt)

männlich (Quadrat), weiblich (Kreis) nicht betroffen

männlich (Quadrat), weiblich (Kreis) betroffen

Hormone Therapie

Bitte geben Sie Informationen über die Hormonersatztherapie. Zum Beispiel Start und Ende der Therapie und die verordnete Dosis.

Materials enclosed with this form are:

Blutprobe (bitte mindestens 2 ml EDTA Blut abnehmen - nicht einfrieren)

DNA Probe (wir benötigen mindestens 50µg)

CHECKLISTE

Blut oder DNA Probe
Fragebogen zur klinischen Beschreibung des Patienten
Einverständniserklärung (NGS)
Überweisungsschein

Bitte senden Sie die Dokumente an folgende Adresse:

**Pädiatisches Forschungszentrum
Labor Prof. Pfäffle
3. Etage, Raum 3010
Liebigstraße 19
04103 Leipzig**