

Stammdaten

Vorname	<input type="text"/>	Geburtsdatum	<input type="text"/>
Nachname	<input type="text"/>	Geburtsort	<input type="text"/>
Geburtsname	<input type="text"/>	Einschlussdatum	<input type="text"/>

Alterskategorie bei Einschluss

- | | |
|---|--|
| <input type="radio"/> Säugling (<1 Jahr) | <input type="radio"/> Jugendliche*r (≥ 12 bis <18 Jahre) |
| <input type="radio"/> Kleinkind (≥ 1 bis <6 Jahre) | <input type="radio"/> Erwachsene*r (≥ 18 bis <50 Jahre) |
| <input type="radio"/> Schulkind (≥ 6 bis <12 Jahre) | <input type="radio"/> Erwachsene*r (≥ 50 Jahre) |

Biologisches Geschlecht bei Geburt

- ☐ Weiblich
☐ Männlich
☐ Anderes
☐ Unbekannt

Administratives Geschlecht (optional)

- ☐ Weiblich
☐ Männlich
☐ Divers
☐ Offen
☐ Unbekannt

Diagnose (Bitte nur die Seltene Erkrankung angeben, keine Begleiterkrankungen. Bei Bedarf können spezifische Subtypen zusätzlich zur Hauptdiagnose erfasst werden.)

<u>ORPHAcode</u>	<u>ICD-Version (Jahr)</u>	<u>ICD Code</u>	<u>Diagnosesicherheit (gesichert / Verdachtsdiagnose)</u>
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>

Betroffene Familienangehörige (Bitte Informationen zu betroffenen Familienangehörigen (Eltern, Geschwister, Kinder) in Bezug auf die Seltene Erkrankung angeben.)

<u>Verwandtschaftsbeziehung</u>	<u>Seltene Erkrankung</u>	<u>Verstorben?</u>
<input type="radio"/> Vater <input type="radio"/> Mutter <input type="radio"/> Bruder <input type="radio"/> Schwester <input type="radio"/> Sohn <input type="radio"/> Tochter	<input type="radio"/> Ja, die gleiche SE <input type="radio"/> Ja, eine andere SE <input type="radio"/> Ja, die gleiche und eine andere SE	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> Unbekannt
<input type="radio"/> Vater <input type="radio"/> Mutter <input type="radio"/> Bruder <input type="radio"/> Schwester <input type="radio"/> Sohn <input type="radio"/> Tochter	<input type="radio"/> Ja, die gleiche SE <input type="radio"/> Ja, eine andere SE <input type="radio"/> Ja, die gleiche und eine andere SE	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> Unbekannt
<input type="radio"/> Vater <input type="radio"/> Mutter <input type="radio"/> Bruder <input type="radio"/> Schwester <input type="radio"/> Sohn <input type="radio"/> Tochter	<input type="radio"/> Ja, die gleiche SE <input type="radio"/> Ja, eine andere SE <input type="radio"/> Ja, die gleiche und eine andere SE	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <input type="radio"/> Unbekannt

Diagnosestellung

Alter bei ersten Symptomen

- ☐ Pränatal ☐ Alter: _____ Jahre
☐ Bei Geburt
☐ Unbekannt _____ Monate

Alter bei Diagnose

- ☐ Pränatal ☐ Alter: _____ Jahre
☐ Bei Geburt
☐ Unbekannt _____ Monate

☐ (Molekular-)Genetik

Betroffenes Gen

Genvariante

☐ Klinischer Phänotyp

HPO Terms (<http://www.human-phenotype-ontology.org>)

☐ Labordiagnostik

Laborparameter

☐ Bildgebung

☐ Neugeborenencreening (Stoffwechsel)

☐ Histopathologie

☐ Neugeborenencreening (Genetik)

☐ Sonstiges _____

Therapiestatus (Die Angaben sollten sich auf durchgeführte spezifische Therapien beschränken, die direkt auf den Krankheitsmechanismus der Seltenen Erkrankung abzielen und nicht rein symptomatisch sind.)

☐ Keine

☐ Stammzelltransplantation

☐ Pharmakotherapie

☐ Stoffwechseltherapie

☐ Gentherapie

☐ Gezielte chirurgische Eingriffe

☐ mRNA-Therapie

☐ Unbekannt

☐ Antikörpertherapie

☐ Sonstige spezifische Therapie: _____

☐ CAR-T-Zelltherapie

Anmerkungen