

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.)

ORPHACode	ICD-Version (Jahr)	ICD Code	Diagnosesicherheit (gesichert / Verdachtsdiagnose)

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

Verwandtschaftsbeziehung	Seltene Erkrankung	Verstorben?
<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

<u>Alter bei ersten Symptomen</u>		<u>Alter bei Diagnose</u>
<input type="radio"/> Pränatal	<input type="radio"/> Alter: _____ Jahre	<input type="radio"/> Pränatal
<input type="radio"/> Bei Geburt		<input type="radio"/> Bei Geburt
<input type="radio"/> Unbekannt	_____ Monate	<input type="radio"/> Unbekannt
<input type="checkbox"/> (Molekular-)Genetik	<u>Betroffenes Gen</u>	<u>Genvariante</u>
<input type="checkbox"/> Klinischer Phänotyp	<u>HPO Terms</u> (http://www.human-phenotype-ontology.org)	
<input type="checkbox"/> Labordiagnostik	<u>Laborparameter</u>	
<input type="checkbox"/> Bildgebung	<input type="checkbox"/> Neugeborenenscreening (Stoffwechsel)	
<input type="checkbox"/> Histopathologie	<input type="checkbox"/> Neugeborenenscreening (Genetik)	
<input type="checkbox"/> 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
- Pharmakotherapie
- Gentherapie
- mRNA-Therapie
- Antikörpertherapie
- CAR-T-Zelltherapie
- Stammzelltransplantation
- Stoffwechseltherapie
- Gezielte chirurgische Eingriffe
- Unbekannt
- Sonstige spezifische Therapie:

Anmerkungen