

Sehr geehrte Ratsuchende, sehr geehrter Ratsuchender,

zu Ihrer Information möchten wir Ihnen kurz das Vorgehen am Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) in Jena vorstellen.

Das ZSE Jena bietet **keine Sprechstunde** im herkömmlichen Sinne an, es werden auch keine Behandlungstermine vergeben. Für die Inanspruchnahme des ZSE benötigen Sie im ersten Schritt den vollständig ausgefüllten Fragebogen sowie alle **aussagekräftigen Befunde** zum Beschwerdebild.

Mit dem Zusenden des Fragebogens 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 ZSE. Nach Eingang und Sichtung wird entschieden, ob eine Vorstellung in einem bereits bestehenden Kompetenzzentrum (in Jena 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 ZSE bitten wir um Ihre Geduld, wenn die Bearbeitung Ihrer Anfrage einige Zeit in Anspruch nehmen kann.

Einzureichen sind im ersten Schritt:

- **Der von Ihnen ausgefüllt und unterschriebener Fragebogen**
- **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 Jena
Zentrum für Seltene Erkrankungen
Am Klinikum 1
07747 Jena**

Bitte benutzen Sie zum Heften Ihrer Dokumente keine Heftklammern. Kopieren Sie Dokumente bitte **einseitig**. Sehen Sie vom Versand zusätzlicher Dokumente ab, da diese nicht bearbeitet werden.

Nach Abschluss der Beurteilung Ihres Falles im ZSE und Ablauf der Aufbewahrungsfrist werden Ihre eingesendeten Unterlagen datenschutzgerecht vernichtet. Eine Rücksendung erfolgt nicht. Daher reichen Sie bitte **ausschließlich Kopien (keine Originale)** ein.

Mit freundlichen Grüßen,
Ihr ZSE-Team

**FRAGEBOGEN ZUR KRANKHEITSGESCHICHTE FÜR PATIENTEN MIT UNKLARER DIAGNOSE AM
ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN JENA (THÜKSE)**

PATIENTENDATEN

1. ZSE-Nr. intern: _____
2. Name, Vorname: _____
3. Geburtsdatum: _____ Geschlecht: m w d
4. Adresse: _____
5. Tel. Nr.: _____
6. E-Mail: _____
7. Nationalität: _____
8. Versicherungsstatus: gesetzliche Krankenkasse private Krankenkasse
9. Anzahl der Kinder: _____
10. Aktuelles Gewicht(kg): _____, Aktuelle Größe(cm): _____
11. Was ist der Hauptgrund Ihrer Kontaktaufnahme mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen?
 Diagnosestellung Expertensuche Information Zweitmeinung
 Anderer Grund _____
12. Wurde bei Ihnen bereits eine Seltene Erkrankung diagnostiziert?
 Nein ja, und zwar

13. Bitte formulieren Sie Ihr genaues Anliegen?

AKTUELLE BESCHWERDEN

14. Bitte geben Sie die aktuellen Hauptbeschwerden an.
 1. Hauptbeschwerde: _____
Ab Alter: _____
 2. Hauptbeschwerde: _____
Ab Alter: _____
 3. Hauptbeschwerde: _____
Ab Alter: _____
 4. Hauptbeschwerde: _____
Ab Alter: _____
 5. Hauptbeschwerde: _____
Ab Alter: _____

KRANKHEITSVERLAUF

15. Bitte markieren Sie alle bei Ihnen betroffenen Organsysteme.

| | | |
|---|---------------------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> Auge | <input type="checkbox"/> Herz | <input type="checkbox"/> Nase |
| <input type="checkbox"/> Bauchspeicheldrüse | <input type="checkbox"/> Hormonsystem | <input type="checkbox"/> Nebenniere |
| <input type="checkbox"/> Blutbildung | <input type="checkbox"/> Immunsystem | <input type="checkbox"/> Nerven |
| <input type="checkbox"/> Darm | <input type="checkbox"/> Knochen | <input type="checkbox"/> Nieren |
| <input type="checkbox"/> Galle | <input type="checkbox"/> Kreislauf | <input type="checkbox"/> Ohren |
| <input type="checkbox"/> Gehirn | <input type="checkbox"/> Leber | <input type="checkbox"/> Schilddrüse |
| <input type="checkbox"/> Gelenke | <input type="checkbox"/> Lunge | <input type="checkbox"/> Verdauungssystem |
| <input type="checkbox"/> Geschlechtsorgane | <input type="checkbox"/> Magen | <input type="checkbox"/> Zähne |
| <input type="checkbox"/> Hals | <input type="checkbox"/> Milz | <input type="checkbox"/> Sonstiges |
| <input type="checkbox"/> Haut | <input type="checkbox"/> Muskeln | |

16. Traten bei Ihrer Familie/Blutsverwandten ähnliche Beschwerden auf? (Mehrfachnennungen möglich)

- Nein Keine Aussage möglich
- Ja, und zwar: Eltern Großeltern Kinder Onkel/Tante Geschwister Andere _____

| Familienmitglied* | Beschwerde 1 | Beschwerde 2 | Beschwerde 3 |
|-------------------|--------------|--------------|--------------|
| | | | |
| | | | |
| | | | |

*(Bitte angeben ob mütterlicher- oder väterlicherseits, z.B. Tante mütterlich.)

17. Wenn Sie möchten, können Sie uns hier den Verlauf Ihrer Beschwerden kurz in eigenen Worten beschreiben.

DIAGNOSESTELLUNG

18. Wurden für die aktuellen Beschwerden bereits Diagnosen gestellt?

- Nein Ja, und zwar: _____ Verdacht Gesichert

1. Diagnosestellung durch (Arzt/Klinik)

Diagnosestellung am (Monat/Jahr) _____

2. Diagnosestellung durch (Arzt/Klinik)

Diagnosestellung am (Monat/Jahr) _____

3. Diagnosestellung durch (Arzt/Klinik)

Diagnosestellung am (Monat/Jahr) _____

4. Diagnosestellung durch (Arzt/Klinik)

Diagnosestellung am (Monat/Jahr) _____

5. Diagnosestellung durch Arzt/Klinik

Diagnosestellung am (Monat/Jahr) _____

DIAGNOSEWEG

19. Welche weiteren Ärzte waren bei der Aufklärung der aktuellen Beschwerden bereits beteiligt? Beschriften Sie bitte die aufgesuchten Ärzte in aufsteigender Zahlenreihenfolge (1, 2, 3, usw.).

- | | | |
|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> Allergologe | <input type="checkbox"/> Hautarzt | <input type="checkbox"/> Orthopäde |
| <input type="checkbox"/> Allgemeinmediziner | <input type="checkbox"/> Homöopath | <input type="checkbox"/> Pathologe |
| <input type="checkbox"/> Augenarzt | <input type="checkbox"/> Humangenetiker | <input type="checkbox"/> Psychiater |
| <input type="checkbox"/> Chiropraktiker | <input type="checkbox"/> Immunologe | <input type="checkbox"/> Psychologe |
| <input type="checkbox"/> Chirurg | <input type="checkbox"/> Internist | <input type="checkbox"/> Psychosomatiker |
| <input type="checkbox"/> Diabetologe | <input type="checkbox"/> Kardiologe | <input type="checkbox"/> Radiologe/Nuklearmediziner |
| <input type="checkbox"/> Endokrinologe | <input type="checkbox"/> Kinderarzt | <input type="checkbox"/> Rheumatologe |
| <input type="checkbox"/> Frauenarzt | <input type="checkbox"/> Lungenarzt | <input type="checkbox"/> Schmerztherapeut |
| <input type="checkbox"/> Gastroenterologe | <input type="checkbox"/> Neurochirurg | <input type="checkbox"/> Umweltmediziner |
| <input type="checkbox"/> Gefäßarzt | <input type="checkbox"/> Neurologe | <input type="checkbox"/> Urologe |
| <input type="checkbox"/> HNO-arzt | <input type="checkbox"/> Nierenarzt | <input type="checkbox"/> Zahnarzt |
| <input type="checkbox"/> Hämatologe | <input type="checkbox"/> Onkologe | |
| <input type="checkbox"/> Sonstiges | | |

Zu 1: Name und Anschrift des Arztes: _____

Zu 2: Name und Anschrift des Arztes: _____

Zu 3: Name und Anschrift des Arztes: _____

Zu 4: Name und Anschrift des Arztes: _____

Zu 5: Name und Anschrift des Arztes: _____

Zu 6: Name und Anschrift des Arztes: _____

Zu 7: Name und Anschrift des Arztes: _____

Zu 8: Name und Anschrift des Arztes: _____

Zu 9: Name und Anschrift des Arztes: _____

Zu 10: Name und Anschrift des Arztes: _____

20. Bitte kreuzen Sie an, ob die folgenden Symptome oder Ereignisse für Sie zutreffen:

Gelenksteifigkeit am Morgen

Nein Ja, und zwar _____ Minuten lang

Zeckenstich

Nein Ja, und zwar im Jahr _____ (Mit Hautausschlag Mit Antibiotikatherapie)

Nachtruhe ist durch Schmerzen gestört

Ja Selten Nie

Rückenschmerzen

Nein Ja Auch nachts

Rückenschmerzen mit Ausstrahlung in ein Bein

Nein Links Rechts

Rückenschmerzen mit Ausstrahlung in ein Arm

Nein Links Rechts

Schmerzhaftes Weiß-, anschließendes Blauwerden Hände bei Kälte

Nein Links Rechts

Entzündung/Rötung der Augen

Nein Ja, und zwar seit _____

Trockenheit der Augen/Schleimhäute (auch Mund, Genitalbereich)

Nein Ja, und zwar seit _____

Andere Veränderungen an Haut und Schleimhäuten (auch Mund, Genitalbereich)

Nein Ja, und zwar seit _____

Schmerzen beim Wasserlassen

Nein Ja, und zwar seit _____

Durchfall

Ja Ja, blutig Ja, nicht blutig

Chronische entzündliche Darmerkrankungen bei Ihnen oder in der Familie

Nein, Ja, und zwar seit _____

Osteoporose

Nein Ja, und zwar seit _____

Luftnot beim Treppensteigen

Nein Ja, und zwar seit _____

Schlaganfall

Nein Ja, und zwar seit _____

Tuberkulose in der Familie

Nein Ja, und zwar seit _____

Rheumatische Erkrankungen in der Familie

Nein Ja, und zwar seit _____

21. Welche Untersuchungen wurden krankheitsbedingt bereits durchgeführt?

Arthroskopie/ Gelenkspiegelung

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Allergietest

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Biopsie/ Gewebeentnahme

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Gewebeentnahme folgender Organe _____

Blutuntersuchungen

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Andere Blutuntersuchungen (z.B. Leber- und Nierenwerte etc.)

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Bronchoskopie/ Lungenspiegelung

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Computertomographie-CT/ PET

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

CT/PET folgender Organe _____

Elektronenzephalographie (EEG)-Messung der elektrischen Aktivität des Gehirns

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Einfaches Elektrokardiogramm (EKG)

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Langzeit-EKG

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Belastungs-EKG

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Elektromyographie (EMG)-Messung der Muskelaktivität

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Elektroneurographie(ENG)-Messung der Nervenleitgeschwindigkeit

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Entwicklungsdiagnostik

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Gastroskopie/Magenspiegelung

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Genetische Untersuchung

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Untersuchung folgender Gene _____

Hormonuntersuchung

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Hörtest

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Koloskopie/Darmspiegelung

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Magnetresonanztomographie (MRT)

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

MRT folgender Organe _____

Lungenfunktionstest

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Liquorentnahme (Entnahme von Nervenwasser aus dem Wirbelkanal)

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Ophthalmoskopie/Augenspiegelung

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Röntgenuntersuchung

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Röntgen folgender Organe _____

Szintigraphie folgender Organe

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Szintigraphie folgender Organe _____

Sonographie/Ultraschall

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Sono/Ultraschall folgender Organe _____

Tonometrie/Augenhintergrundmessung

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Andere NICHT genannte Untersuchungen

Nein Ja Befund dabei (Untersuchungsjahr _____)

Folgende Untersuchungen _____

MEDIKATION

22. welche Medikamente nehmen Sie aktuell ein (inklusive Nahrungsergänzungsmittel)?

| Name | Dosis | Morgens | Mittags | Abends | Nachts | Seit (Monat/Jahr) |
|----------------------|---------------|----------|----------|----------|----------|-------------------|
| <i>Beispiel: ASS</i> | <i>100 mg</i> | <i>1</i> | <i>0</i> | <i>1</i> | <i>0</i> | <i>06/2017</i> |
| | | | | | | |
| | | | | | | |
| | | | | | | |
| | | | | | | |
| | | | | | | |
| | | | | | | |
| | | | | | | |
| | | | | | | |

EINVERSTÄNDISERKLÄRUNG/ENTBINDUNG VON DER SCHWEIGEPFLICHT

Hiermit erkläre ich mich damit einverstanden, dass meine Unterlagen ggf. an Ärzte des Universitätsklinikums Jena außerhalb des ZSE und an andere Zentren für Seltene Erkrankungen zur Besprechung meiner Erkrankung weitergeleitet werden dürfen. Ebenso bin ich damit einverstanden, dass Arztbriefe/Befunde/andere Dateien von Untersuchungen (z.B. MRT-Bilder) meine Person betreffend gespeichert werden bzw. die am Universitätsklinikum Jena bereits vorhandene Patientenakte eingesehen werden darf.

Ort, Datum

Unterschrift

Ich bestätige mit meiner Unterschrift, dass bei Bedarf weitere Informationen bei meinen behandelnden Ärzten eingeholt werden können.

Ort, Datum

Unterschrift
