

**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  
Institut für Humangenetik  
Zentrum für Seltene Erkrankungen (THÜKSE)  
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. Diagnosesstellung durch (Arzt/Klinik)

Diagnosesstellung am (Monat/Jahr) \_\_\_\_\_

3. Diagnosesstellung durch (Arzt/Klinik)

Diagnosesstellung am (Monat/Jahr) \_\_\_\_\_

4. Diagnosesstellung durch (Arzt/Klinik)

Diagnosesstellung am (Monat/Jahr) \_\_\_\_\_

5. Diagnosesstellung durch Arzt/Klinik

Diagnosesstellung am (Monat/Jahr) \_\_\_\_\_

#### DIAGNOSEWEG

**19.** Welche weiteren Ärzte waren bei der Aufklärung der aktuellen Beschwerden bereits beteiligt? Markieren 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

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_