

Angelman-Syndrom Patientenregister

Anleitung und Hilfestellung zum Ausfüllen des Fragebogens anhand eines Beispielfalls inklusive
Übersetzung

Fragen oder Anregungen gerne an: Angelman@medizin.uni-leipzig.de

Direkter Link zum Fragebogen: www.medicin.uni-leipzig.de/einrichtungen/humangenetik/forschung/angelman-syndrom-patientenregister

Inhaltsverzeichnis

- Übersetzung
- Zwischenspeichern

Save & Return Later

- Beispielfall mit Erläuterungen

1. Übersetzung

Im Vergleich zu allen anderen Programmen erschien uns REDCap als das am besten geeignete Programm. Leider besteht an einigen Stellen nicht die Möglichkeit, Wörter oder Anweisungen ins Deutsche zu übersetzen. Daher finden Sie hier eine Übersetzung. Wir hoffen Ihnen dadurch das Ausfüllen zu erleichtern!

Resize font:



Größe des Textes anpassen (+ = vergrößern, - = verkleinern)

Page 1 of 20

Seite 1 von 20

* must provide value

Eingabe zwingend notwendig
(Dieses Feld benötigt eine Eingabe, um mit dem Ausfüllen fortsetzen zu können)

Next Page >>

Nächste Seite >>

Save & Return Later

Speichern & zu einem späteren Zeitpunkt die Eingabe fortsetzen

Today D-M-Y

Heute Tag-Monat-Jahr

Submit

Eingabe bestätigen – Fragebogen blättert zur nächsten Seite

Save & Return Later

2. Zwischenspeichern

Wenn Sie zwischenspeichern möchten, drücken Sie bitten dieses Feld:

Save & Return Later

Daraufhin öffnet sich automatisch dieses Fenster:

WICHTIG: NOTIEREN SIE SICH DEN „RETURN CODE“

Nachdem Sie sich den Code notiert haben, drücken Sie „Close“

'Return Code' needed to return ✕

Copy or write down the Return Code below. Without it, you will not be able to return and continue this survey. Once you have the code, click *Close* and follow the other instructions on this page.

Return Code:

Close

Nun erscheint ein Fenster, das komplizierter aussieht als es ist:

Your survey responses were saved!

You have chosen to stop the survey for now and return at a later time to complete it. To return to this survey, you will need both the *survey link* and your *return code*. See the instructions below.

1.) Return Code

A return code is ***required*** in order to continue the survey where you left off. Please write down the value listed below.

Return Code

* The return code will NOT be included in the email below.

2.) Survey link for returning

You may bookmark this page to return to the survey, OR you can have the survey link emailed to you by providing your email address below. For security purposes, **the return code will NOT be included in the email**. If you do not receive the email soon afterward, please check your Junk Email folder.

* Your email address will not be stored

Or if you wish, you may continue with this survey again now.

Hier steht, dass Sie sich zum Zwischenspeichern entschieden haben und dass Sie zum Zurückkehren den „Return Code“ und den „Survey link“ benötigen:

← Den Return Code haben Sie sich eben schon notiert, hier erscheint er nochmals.

← Hier können Sie eine Emailadresse eingeben. An diese Adresse wird ein Link geschickt. Wenn Sie zu einem späteren Zeitpunkt mit der Eingabe fortsetzen möchten, drücken Sie auf den Link in der Email, die an die hier eingegebene Mailadresse geschickt wurde und Sie gelangen auf die Seite des Registers, bei der Sie die Eingaben zuletzt beendet hatten. (siehe nächste Folie)

Your survey responses were saved!

You have chosen to stop the survey for now and return at a later time to complete it. To return to this survey, you will need both the *survey link* and your *return code*. See the instructions below.

1.) Return Code

A return code is ***required*** in order to continue the survey where you left off. Please write down the value listed below.

Return Code

* The return code will NOT be included in the email below.

2.) Survey link for returning

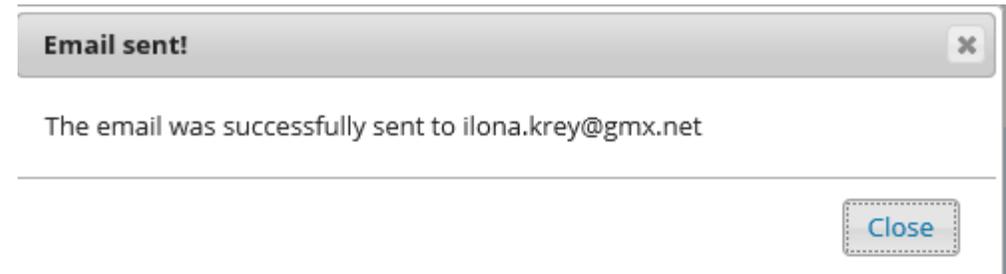
You may bookmark this page to return to the survey, OR you can have the survey link emailed to you by providing your email address below. For security purposes, **the return code will NOT be included in the email**. If you do not receive the email soon afterward, please check your Junk Email folder.

* Your email address will not be stored

Or if you wish, you may continue with this survey again now.

3. Und zum Fortfahren auf dieses Feld klicken!

1. Hier bitte Ihre (nicht die eingegebene) Mailadresse eingeben UND auf „Send Survey Link“ klicken
Es erscheint folgende Meldung:



2. Der Link wurde erfolgreich an die eingegebenen Mailadresse versendet. Sie können „Close“ drücken

In Ihrem Emailpostfach erscheint folgende automatisierte Email:

Survey partially completed

Von: rainer.krause@medizin.uni-leipzig.de

  [Vollansicht](#) 
11.04.2020 um 15:29 Uhr 

[This message was automatically generated.]

Thank you for partially completing the survey "Angelman_deut_2020_01". You may continue your progress on this survey by clicking the link below. You will need your return code that was given to you on the survey webpage. If you need to retrieve your return code, please contact the survey administrator that originally sent you the survey invitation.

[Angelman_deut_2020_01](#)

If the link above does not work, try copying the link below into your web browser:

<https://redcap.medin.uni-leipzig.de/redcap/surveys/?s=IWY5pp3Ax6>

Um mit der Eingabe fortzufahren, klicken Sie bitte auf den oberen Link.

Wenn Sie auf den oberen Link „Angelman_deut_2020_01“ geklickt haben, erscheint folgendes Feld:

Angelman_deut_2020_01

To continue the survey, please enter the RETURN CODE that was auto-generated for you when you left the survey. Please note that the return code is **not** case sensitive.

Submit your Return Code

Alternatively, if you have forgotten your return code or simply wish to start the survey over from the beginning, you may delete all your existing survey responses and start over.

Start Over

Geben Sie hier Ihren Return Code ein und es öffnet sich automatisch die zuletzt besuchte Seite des Fragebogens. Bei Problemen oder Fragen bitte an: Angelman@medizin.uni-leipzig.de wenden

3. Beispielfall

- Nachdem Sie den Link ausgewählt haben öffnet sich die Startseite des Fragebogens. Diese ist in 2 Teile eingeteilt. Im oberen Teil befindet sich der allgemeine Informationsteil. Darunter beginnt die Eingabe:

Angelman-Syndrom-Patientenregister
Personenangaben

In dieser Studie möchten wir klinische und genetische Befunde zum Angelman-Syndrom erfragen und Daten von Betroffenen in einem lokalen Patientenregister am Institut für Humangenetik der Universität Leipzig zusammentragen. Sie haben jederzeit die Möglichkeit die näheren Studieninformationen einzusehen. Nach Registrierung können Sie mit der Eingabe von Daten beginnen und dies jederzeit unterbrechen und zu einem späteren Zeitpunkt mittels eines Logins und einer ID fortsetzen.

Zu verschiedenen Fragen besteht die Möglichkeit des Hochladens von Dokumenten (z. Bsp. molekulargenetischer Befund, Elektroenzephalografie, Magnetresonanztomographie, Arztbriefe, etc.), welche ggf. von einem Mitarbeiter der Studie gesichtet und pseudonymisiert in die Studiendatenbank übertragen werden. Die Auswertung und Speicherung der Daten erfolgt pseudonymisiert.

Das Ziel der Studie ist die Erstellung eines Angelman-Syndrom-Patientenregisters, ein besseres Verständnis von Genotyp-Phänotyp-Korrelationen sowie zukünftig eine Verbesserung der Versorgung von Betroffenen.

Diese Registerstudie wurde von der Ethikkommission der Universität Leipzig unter dem Aktenzeichen 465/19-ek bewilligt.

Sie können den Fragebogen gerne sehr detailliert und umfangreich ausfüllen, es ist dabei aber nicht schlimm, wenn Sie verschiedene Fragen nicht oder nur sehr knapp beantworten können bzw. möchten.

Bei Unklarheiten, Fragen oder Anregungen wenden Sie sich bitte an das Institut für Humangenetik der Universität Leipzig (angelman@medizin.uni-leipzig.de).

Patienteninformationen

Name des Patienten/der Patientin:
* must provide value

Vorname der des Patienten/der Patientin:
* must provide value

Kontakt-Personen-Registrierung

Name der Kontaktperson:
* must provide value

Vorname der Kontaktperson:

E-Mail:
* must provide value

Name des „Angelmans“

Name und E-Mailadresse der Kontaktperson (meist Elternteil oder eingebender Arzt)

Nachdem Sie Name des Patienten sowie der Kontaktperson eingegeben haben drücken Sie „SUBMIT“

Rechtliche Angaben

Einwilligungserklärung

Die Rechtsgrundlage zur Verarbeitung der betreffenden personenbezogenen Daten bildet die freiwillige schriftliche Einwilligung gemäß DSGVO; darüber hinaus wird die Deklaration von Helsinki (Erklärung des Weltärztebundes zu den ethischen Grundsätzen für die medizinische Forschung am Menschen) berücksichtigt.

Wir sind über Zweck und Ablauf der Studie ausreichend aufgeklärt. Die schriftliche Studieninformation haben wir gelesen. Wir sind uns bewusst, dass die Teilnahme an der Studie für uns freiwillig und kostenlos ist, wir kein Entgelt erhalten und dass wir keinerlei Ansprüche auf Vergütung, Tantieme oder sonstige Beteiligung an finanziellen Vorteilen und Gewinnen haben, die möglicherweise auf der Basis der Forschung mit unseren Angaben erlangt werden. Uns ist bekannt, dass diese Einwilligung jederzeit schriftlich oder mündlich ohne Angabe von Gründen widerrufen werden kann, ohne dass uns dadurch Nachteile entstehen.

 Ja

* must provide value

Wir sind damit einverstanden, dass die klinischen und genetischen Daten unseres Kindes bzw. bevormundeten Angehörigen im Rahmen der Studie "Genotyp-Phänotyp Korrelation bei Angelman-Syndrom " in pseudonymisierter Form verwendet und in die Datenbank eingegeben und ggf. publiziert werden.

 Ja

* must provide value

Im Falle von Rückfragen oder neuen Erkenntnissen, die für uns relevant sein könnten, sind wir mit einer erneuten Kontaktaufnahme einverstanden.

 Ja Nein

* must provide value

Hierfür kann die auf der vorherigen Seite eingegebene E-Mail-Adresse verwendet werden.

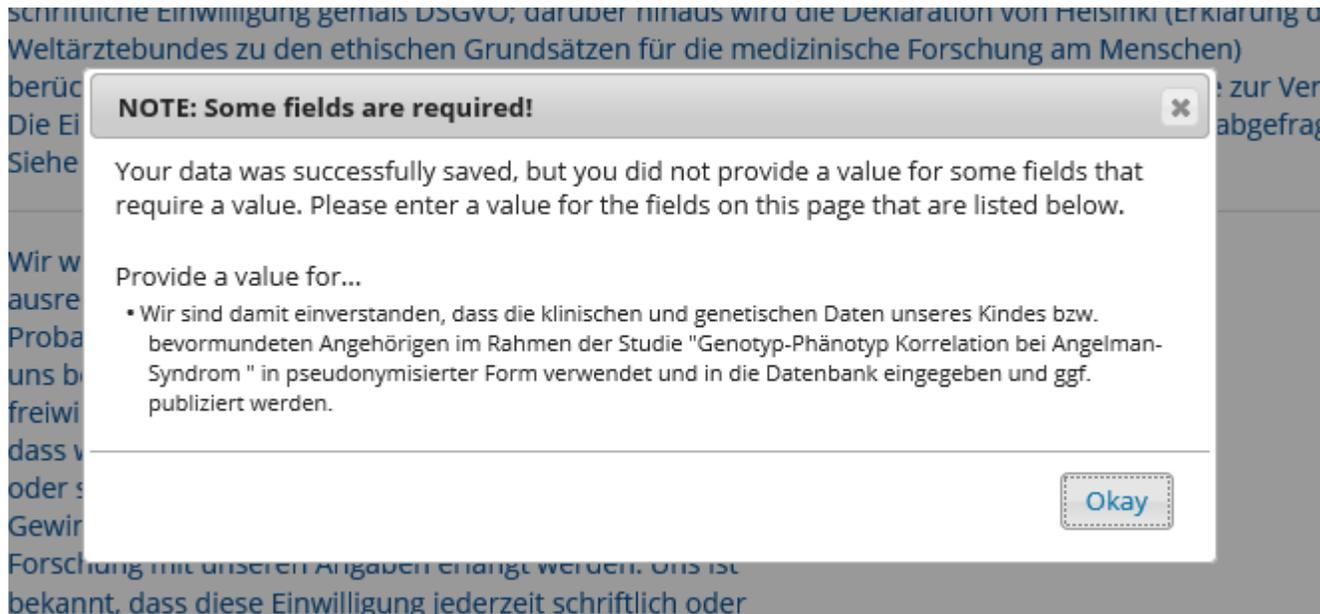
 Ja Nein

Alternative Mailadresse:

Diese beiden Fragen müssen mit Ja angekreuzt werden, um eine weitere Eingabe zu ermöglichen.
(= * must provide value)

Die dritte Frage muss beantwortet werden, es besteht jedoch die Auswahl zwischen „Ja“ und „Nein“
Falls Sie eine andere als die auf der vorherigen Seite angegebenen Emailadresse für einen Re-Kontakt angeben möchten, wählen Sie hier „Nein“ und geben eine alternative Adresse ein.

Fehlermeldung:



Eine der Fragen der Einwilligungserklärung wurden nicht oder mit „nein“ ausgefüllt. Da die weitere Eingabe eine Einwilligung voraussetzt, kommt eine Fehlermeldung.

Um fortsetzen zu können, klicken Sie bitte „**Okay**“ und überprüfen Sie, ob bei allen Fragen „**Ja**“ angekreuzt wurde.

Allgemeine Angaben

Wenn nicht anders angegeben bitte jeweils die am ehesten zutreffendste Antwort ankreuzen.

Fragebogen wurde bearbeitet durch:

* must provide value

- Eltern(teil) / Angehöriger / Vormund
 Betreuender Arzt
 Sonstiges

Geschlecht des Patienten/der Patientin:

* must provide value

weiblich

Nationalität des Patienten/der Patientin:

* must provide value

Sonstiges

Nationalität des Patienten/der Patientin (Sonstiges):

englisch

Geburtsdatum des Patienten/der Patientin:

* must provide value

11-04-2015 D-M-Y

Wurde schon einmal ein standardisierter IQ/EQ-Test durchgeführt?

ja

Name des IQ/EQ-Tests:

HAWIK IV

Ergebnis des IQ/EQ-Tests:

60

Grad der Behinderung des Patienten/der Patientin:

90

Wurde dieser Schweregrad ärztlich bestätigt?

unbekannt

<< Previous Page

Next Page >>

Fragen zur genetischen Diagnostik

Wenn nicht anders angegeben bitte jeweils die am ehesten zutreffendste Antwort ankreuzen.

Die Diagnose Angelman-Syndrom wurde in folgendem Alter erstmals genetisch bestätigt:

12 Monate

Mit welcher der folgenden genetischen Untersuchungen wurde bei dem Patienten/der Patientin die Diagnose gestellt:

Panel-, Exom- oder Genomdiagnostik

Bei Unklarheiten kann eine Befundkopie zugeschickt werden

Bitte teilen Sie uns das Resultat der Untersuchung mit, beispielsweise die genomischen Positionen aus der Arraydiagnostik oder die pathogenen Variante bzw. Mutation aus der Sequenzierung.

z.B.

- UBE3A-Gen: c.635A>T, p.(Asp212Val)

- hg38 15q11.2(chr15:25334870-25351819)x1

- o.ä.

Typ-II-Deletion (BP2-BP3)



Expand

Falls Sie unsicher sind, können Sie dieses Feld auch frei lassen und uns den Befund unter „Upload document“ schicken.

Sie können uns den Befund hochladen.

 [Upload document](#)



Bei dem Patienten/der Patientin besteht ein Angelman-Syndrom aufgrund folgender genetischer Veränderung:

Deletion, Klasse 2

Wenn unklar, bitte schicken Sie uns den Befund in Kopie zu.

Wenn Sie ein Dokument hochladen möchten, drücken Sie auf „**Durchsuchen**“ und wählen Sie das entsprechende Dokument auf Ihrem PC aus. Dieses erscheint dann in der grauen Zeile. Danach drücken Sie „**Upload document**“ Fertig 😊

The screenshot shows a web interface for uploading a document. At the top is a grey header bar with the text "Upload document" and a close button (X). Below this is a message: "Sie können uns den Befund hochladen. (gencia_untart_upload)". A red instruction reads: "Select a file then click the 'Upload Document' button". Below the instruction is a file selection area consisting of a grey bar and a button labeled "Durchsuchen...". Below that is a button labeled "Upload document" with the text "(Max file size: 32 MB)" to its right. Two blue arrows originate from the text on the left: one points to the "Durchsuchen..." button, and the other points to the "Upload document" button.

Fragen zur körperlichen Entwicklung

Wenn nicht anders angegeben bitte jeweils die am ehesten zutreffendste Antwort ankreuzen.

Gab oder gibt es folgende Probleme mit der Nahrungsaufnahme:

- Trinkschwäche / Fütterstörung
- Schluckstörung
- Vermehrter Speichelfluss
- Wiederholtes Würgen
- Wiederholtes Erbrechen
- Probleme mit der Gewichtszunahme
- Reflux
- Verstopfung
- (vermutete) Bauchschmerzen
- Durchfall
- Sondenernährung
(z. Bsp. nasopharyngeal oder PEG)
- Sonstiges

Welche sonstigen Probleme gab es mit der Nahrungsaufnahme?

Liegt/lag ein gesteigerter Appetit vor?

Besteht/bestand eine Adipositas (Übergewicht)?

Besteht eine Skoliose (Wirbelsäulenverkrümmung)?

Geben Sie den Schweregrad an:

Hier bitte **ALLE** zutreffenden Ankreuzen, bei Sonstiges haben Sie die Möglichkeit nicht Genanntes zu ergänzen

Für jedes angekreuzte Problem klappen sich unter dieser Frage weitere Fragen auf

z.B. bei gesteigerter Appetit bitte das aus Ihrer Sicht am zutreffendste ankreuzen

Fragen zur grobmotorischen Entwicklung

Wenn nicht anders angegeben bitte jeweils die am ehesten zutreffendste Antwort ankreuzen.

Wie beurteilen Sie den Muskeltonus (Muskelspannung) des Patienten/der Patientin?

Rumpfmuskulatur:

Hypoton (verminderte Muskelspannung) ▼

Geben Sie den Schweregrad an:

mittel ▼

Armmuskulatur:

Hypoton (verminderte Muskelspannung) ▼

Geben Sie den Schweregrad an:

mittel ▼

Beinmuskulatur:

Hyperton (erhöhte Muskelspannung/Spast) ▼

Geben Sie den Schweregrad an:

schwer ▼

Welche motorischen Entwicklungsschritte hat der Patient/die Patientin erreicht?

- Selbständiges Kopfhalten
- Robben
- Drehen
- Krabbeln
- Frei Sitzen
- Frei Laufen
- Treppen Steigen
- Springen
- Rennen

Bitte hier **ALLE** zutreffenden Antworten ankreuzen, es klappen sich daraufhin weitere Fragen auf

Fragen zur feinmotorischen Entwicklung

Wenn nicht anders angegeben bitte jeweils die am ehesten zutreffendste Antwort ankreuzen.

Welche Fingerfertigkeiten hat der Patient:

- Gegenstände ergreifen
- Gegenstände können von der Hand zum Mund geführt werden
- Gegenstände können von einer in die andere Hand gegeben werden
- Pinzettengriff (mit Daumen und Zeigefinger)
- Kann mit den Fingern Essen
- Korrektes Benutzen von Gegenständen (z.Bsp. Besteck, Stifte, etc)
- Keine der obengenannten Fertigkeiten sind möglich

Ab welchem Alter war Gegenstände ergreifen möglich?



Ab welchem Alter konnten Gegenstände von einer in die andere Hand gegeben werden?



Welche Aussagen zur feinmotorischen Entwicklung des Patienten/der Patientin treffen zu:

Die feinmotorische Entwicklung des Patienten/der Patientin hält an (der Patienten/die Patientin erlernt neue Fähigkeiten bzw. verbessert schon erlernte Fähigkeiten)



Seit folgendem Alter stoppt die feinmotorische Entwicklung des Patienten/der Patientin:



Seit folgendem Alter verliert der Patienten/die Patientin bereits erlernte feinmotorische Fähigkeiten:



Bitte hier **ALLE** zutreffenden Antworten ankreuzen, es klappen sich daraufhin weitere Fragen auf

Fragen zur Bewegung

Wenn nicht anders angegeben bitte jeweils die am ehesten zutreffendste Antwort ankreuzen.

Welche auffälligen Bewegungsmuster liegen vor?

- Dystonie
(Versteifung)
- Dystone emotional ausgelöste Versteifung
- Dyskinesie
(gestörter Bewegungsablauf)
- Hyperkinesie
(unwillkürliche Extrabewegungen)
- Ataxie
(Koordinations- und/oder Gangstörung)

Geben Sie den Schweregrad der Dystonie an:

mittel ▼

Geben Sie den Schweregrad der Dystonen emotional ausgelöste Versteifung an:

mittel ▼

Geben Sie den Schweregrad der Hyperkinesie an:

leicht ▼

Bitte hier **ALLE** zutreffenden Antworten ankreuzen, es klappen sich daraufhin weitere Fragen auf

Fragen zur sprachlichen Entwicklung und Kommunikation

Wenn nicht anders angegeben bitte jeweils die am ehesten zutreffendste Antwort ankreuzen.

Welchen höchsten sprachlichen Entwicklungsschritt hat der Patient/die Patientin erreicht?

spricht einzelne Worte ▼

Ab welchem Alter spricht der Patient erste Worte:

5 Jahre ▼

Welche Aussagen zur sprachlichen Entwicklung des Patienten/der Patientin treffen zu:

Die sprachliche Entwicklung des Patienten/der Patientin hält an (der Patienten/die Patientin erlernt neue Fähigkeiten bzw. verbessert schon erlernte Fähigkeiten)

trifft zu ▼

Wie kommuniziert der Patient mehrheitlich?

- Laute
- Worte
- Sätze
- Gebärden, Gestik
- Mimik
- Bilder
- Tablet/PC
- Blickwendung

In welchem Alter trat soziales Lächeln erstmals auf?

6 Monate ▼

Bitte hier **ALLE** zutreffenden Antworten ankreuzen, es klappen sich daraufhin weitere Fragen auf

Fragen zum Schlafverhalten

Wenn nicht anders angegeben bitte jeweils die am ehesten zutreffendste Antwort ankreuzen.

In welchem Alter hat der Patient/die Patientin erstmalig durchgeschlafen?

10 Monate

Hat der Patient/die Patientin einen regelmäßigen Schlafrhythmus?

Ja, größtenteils

Hat der Patient/die Patientin Probleme beim Einschlafen?

Ja, teilweise

Hat der Patient/die Patientin Probleme beim Durchschlafen?

Ja, teilweise

Durchschlafen: mind. 4-5 Stunden am Stück.

Gibt es weitere Ergänzungen/Anmerkungen zum Schlafverhalten:

Bei schweren Einschlafproblemen wird Medikament XY verabreicht

Expand

Fragen zum EEG

Wenn nicht anders angegeben bitte jeweils die am ehesten zutreffendste Antwort ankreuzen.

In welchem Alter wurde das erste EEG durchgeführt?

8 Monate

Zeigte dieses initiale EEG eine auffällige Hintergrundaktivität?

Ja

Welche auffällige Hintergrundaktivität zeigte dieses initiale EEG?

Generalisierte Verlangsamung

Zeigte das initiale EEG epilepsietypische Auffälligkeiten?

Ja

Welche epilepsietypische Auffälligkeiten zeigte das initiale EEG?

Multi-fokal

Zeigten sich im Verlauf jemals ein oder mehrere der folgenden Merkmale?

- Verschlechterung des EEG-Hintergrunds
- Hypsarrhythmie
- Burst-Suppression
- Slow-spike waves
- ESES/CSWS-Muster
- Sonstiges

Bitte hier **ALLE** zutreffenden Antworten ankreuzen, es klappen sich daraufhin weitere Fragen auf

Welche sonstige Symptomatik zeigten sich im Verlauf?

xxx

Fragen zur Epilepsie

Wenn nicht anders angegeben bitte jeweils die am ehesten zutreffendste Antwort ankreuzen.

Sind bei dem Patienten/der Patientin eine oder mehrere der folgenden Anfallsformen aufgetreten?

- Fieberkrämpfe
- Absencen (Abwesenheitszustände)
- Generalisierte Anfälle
- Fokale Anfälle
- Spasmen (ungewollte Muskelanspannung)
- Status epilepticus
- Nicht epileptische Anfälle
- Sonstiges

Welche Art von Generalisierten Anfällen treten auf?

- Tonisch-klonisch
- Myoklonisch
- Tonisch
- Klonisch
- Atonisch

Welche Art von Fokalen Anfällen treten auf?

- Mit Bewusstseinsstörung /-verlust
- Mit Automatismen (unwillkürliche Bewegungsabläufe)
- Mit autonomen Merkmalen (automatisch ablaufende innerkörperliche Vorgänge)
- Mit gestörter Sprache
- Mit motorischen Auffälligkeiten

Welche motorischen Auffälligkeiten treten während der Fokalen Anfälle auf?

- Klonisch
- Tonisch
- Dystone Versteifung
- Hyperkinesien
- Kopfdrehen
- Augenverdrehen/Nystagmus (Augenzittern)
- Sonstiges

Welche Arten von Status epilepticus treten auf?

- Konvulsiv (krampfend)
- Nicht-konvulsiv (nicht krampfend "NCSE")

Bitte hier **bei jeder Frage ALLE** zutreffenden Antworten ankreuzen, es klappen sich daraufhin weitere Fragen auf

Fragen zu Medikamenten

Wenn nicht anders angegeben bitte jeweils die am ehesten zutreffendste Antwort ankreuzen.

Welche der folgenden antiepileptischen Medikamente wurden/werden angewendet?

- ACTH
- Acetazolamide
- Bromides
- Cannabis
- Carbamazepine
- Clonazepam
- Diazepam
- Ethosuximide
- Felbamate
- Flunarizine
- Gabapentin
- Ketogenic diet
- Lacosamide
- Lamotrigine
- Levetiracetam
- Oxcarbazepine
- Perampanel
- Prednisone
- Phenobarbital
- Phenytoin
- Rufinamide
- Topiramate
- Valproic acid
- Vigabatrin
- Zonisamide
- Sonstiges

Es wurde der Wirkstoffname aufgelistet. Oftmals unterscheidet sich dieser zu dem Handelsname hier ein paar Beispiele der Handelsnamen:

ACTH = Synacthen®

Cetazolamid = Acemit®, Diamox®, Glaupax®

Bromid = Kaliumbromid®

Cannabis = Epidiolex®, CBD®

Carbamazepin = Neurotop®, Tegretal®, Tegretol®, Timonil®

Clonazepam = Rivotril®, Antelespin®

Diazepam = Valium®, Stesolid®

Ethosuximid = Petinimid®, Petnidan®

Felbamat = Taloxa®

Flunarizin = Sibelium®, Flunavert®

Gabapentin = Neurontin®, Gabagamma®, Gabatal®

Lacosamid = Vimpat®

Lamotrigin = Lamictal®, Lamotrigin Desitin®

Levetiracetam = Keppra®

Oxcarbazepin = Apydan Extent®, Timox®, Trileptal®

Perampanel = Fycompa®

Prednison = Decortin®, Ultracorten®

Phenobarbital = Luminal®

Phenytoin = Phenydan®, Zentropil®

Rufinamid = Inovelon®

Topiramat = Topamax®

Valproinsäure = Orfiril®, Valproat®, Depakine®, Convulex®

Vigabatrin = Sabril®

Zonisamid = Zonegran®

Fragen zur Diagnostik

Wenn nicht anders angegeben bitte jeweils die am ehesten zutreffendste Antwort ankreuzen.

Ist bei dem Patienten/der Patientin schon einmal ein MRT des Kopfes gemacht worden?

War das MRT auffällig?

Hat das Institut für Humangenetik am Uniklinikum Leipzig die MRT-Befundkopie erhalten?

Sie können uns eine Kopie des Befunds hochladen, sollten diese für die Studie digital vorliegen.

 [Upload document](#)

Was war auffällig?

erweiterte Liquorräume
Hirnatrophie

Expand

Wenn Sie möchten können Sie uns die Datei des MRTs hier hochladen

Sonstige Auffälligkeiten

Wenn nicht anders angegeben bitte jeweils die am ehesten zutreffendste Antwort ankreuzen.

Bestehen/bestanden plötzliche bzw. temporäre vegetative Symptome?
(automatisch ablaufende innerkörperliche Vorgänge)

- Plötzliche Rötung der Haut / des Gesichts ("Flush")
- Vermehrtes Schwitzen
- Erhöhter / verminderter Pulsschlag
- Andere

Liegt eine Sehstörung vor?

Ja

Welche Sehstörung liegt vor?

- Kurzsichtigkeit
- Weitsichtigkeit
- Strabismus (Schielen)
- Kortikale Blindheit
- Andere

Liegt eine Hörstörung vor?

Nein

Kommt es zu häufigen (mehrmals jährlichen) Infekten?

Nein

Bestehen psychiatrische Erkrankungen?

Bestehen weitere noch nicht abgefragte Auffälligkeiten/Informationen?

(z.Bsp. Weitere Erkrankungen, Symptome, Fehlbildungen, Tumoren, Anomalien)

Ja

Welche noch nicht abgefragten Auffälligkeiten/Informationen bestehen?

xxx

Expand

<< Previous Page

Submit

Bitte hier **ALLE** zutreffenden Antworten ankreuzen, es klappen sich daraufhin weitere Fragen auf

Hier ist die letzte Möglichkeit vor Abschluss noch nicht genannte Auffälligkeiten zu beschreiben

Wenn Sie fertig sind bitte „**Submit**“ drücken!!
GESCHAFFT 😊

Wenn Sie den Fragebogen schließen möchten, drücken Sie „Close survey“

Close survey

Danke für die Teilnahme an der Umfrage.

Wir wünschen Ihnen noch einen schönen Tag.

Wenn Sie eine Teilnahmebestätigung per Mail erhalten möchten, geben Sie Ihre Mailadresse ein und drücken auf „Send confirmation mail“

 **Enter your email to receive confirmation message?**
A confirmation email is supposed to be sent to all respondents that have completed the survey, but because your email address is not on file, the confirmation email cannot be sent automatically. If you wish to receive it, enter your email address below.

* Your email address will not be stored

 You may return to this survey in the future to modify your responses by navigating to the survey URL and entering the code below.

Return Code:

WICHTIG : Wenn Sie „Submit“ auf der vorherigen Seite gedrückt haben, ist die Eingabe abgeschlossen und kann nicht mit dem Return Code des Zwischenspeicherns verändert werden. Hierfür benötigen Sie diesen 2. Return Code. Wenn Sie also die Eingabe nachdem Sie „Submit“ auf der vorherigen Seite gedrückt haben nochmals verändern möchten, notieren Sie sich **DIESEN** Return Code!!



- lichen Dank für die Teilnahme!!

Wir hoffen unser Beispielfall hat Ihnen bei der Eingabe geholfen.
Bei weiteren Fragen, Anmerkungen oder Anregungen wenden Sie sich bitte an:

Angelman@medizin.uni-leipzig.de