

The Angelman Syndrome Online Registry

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 (zum Beispiel 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 unter angelman@medizin.uni-leipzig.de.

Patienteninformation

Nachname des Patienten/der Patientin: _____

Vorname des Patienten/der Patientin: _____

Kontaktpersonen-Registrierung

Nachname der Kontaktperson: _____

Vorname der Kontaktperson: _____

E-Mail-Adresse der Kontaktperson: _____

Rechtliche Angaben

Kontaktpersonen-ID: _____

(Die Kontaktpersonen-ID wurde Ihnen entweder bei einer früheren Bestätigungsmail zugesandt, oder (bei neuen Kontaktpersonen) wird automatisch eingetragen.)

A medical validation has been carried out? Ja
(filled from Researcher)

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.

Im Folgenden finden Sie die Patienteneinwilligung zur Nutzung von Patientendaten zu Teilnahme am Projekt Angelman Register am Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Leipzig.

Projektleiter/in:

Prof. Dr. med. Johannes Lemke und Ilona Krey

Institut für Humangenetik
Philipp-Rosenthal-Straße 55
04103 Leipzig

E-Mail: Angelman@medizin.uni-leipzig.de

Ich habe das Recht, dieser Einwilligungserklärung nicht zuzustimmen - da dieses Projekt jedoch auf die Erhebung und Verarbeitung personenbezogener und medizinischer Daten angewiesen ist, würde eine Nichtunterzeichnung eine Teilnahme am Projekt und den daraus resultierenden weiteren Studien ausschließen. Bitte lesen Sie sich die Probandeninformation durch und kontaktieren Sie uns bei aufkommenden Fragen.

Wir sind über Zweck und Ablauf der Studie ausreichend aufgeklärt. Die Eingabe der Daten erfolgt durch mich/uns stellvertretend für und im Einvernehmen mit dem/den Sorgeberechtigten. 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

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

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

Ja

Nein

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

Ja

Nein

wenn nein:

Alternative Mailadresse: _____

Ort, Datum und
Unterschrift der Kontaktperson: _____

Allgemeine Angaben

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

Fragebogen wurden bearbeitet durch:

- Eltern(teil) / Angehöriger / Vormund
- Betreuende/r Arzt/Ärztin
- Sonstige Person

Der Fragebogen wurde bearbeitet durch:
(sonstige Person)

Geschlecht des Patienten/der Patientin:

- weiblich
- männlich
- unbekannt

Nationalität des Patienten/der Patientin:

Geburtsdatum des Patienten/der Patientin:
(Tag-Monat-Jahr)

_____ - _____ - _____

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

- ja
- nein
- unbekannt

wenn ja:

Name des IQ/EQ-Tests:

Ergebnis des IQ/EQ-Tests:

Die Entwicklung des Patienten/der Patientin ist:

- unauffällig und altersgerecht
- mild verzögert
- moderat verzögert
- stark verzögert
- profund / massivst verzögert

Grad der Behinderung des Patienten/der Patientin:

- Grad: _____
- unbekannt

Wurde dieser Schweregrad ärztlich bestätigt?

- ja
- nein
- unbekannt

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:

Alter: _____ Monate
_____ Jahre

unbekannt

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

(Bei Unklarheiten kann eine Befundkopie zugeschickt werden.)

- Array-CGH/SNP-Array
- FISH
- MS-PCR
- MS-MLPA
- UBE3A-Sequenzierung
- UBE3A-MLPA
- Panel-, Exom- oder Genomdiagnostik
- Diagnose klinisch gestellt, Diagnostik unauffällig
- Unbekannt

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.

Sie können uns Befunde per Post und per Mail zuschicken.

Bitte machen Sie gegebenenfalls personenbezogene Informationen (z.B. Namen) unleserlich.

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

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

- Deletion, Klasse unbekannt
- Deletion, Klasse 1
- Deletion, Klasse 2
- Pathogene Variante (Mutation) im UBE3A-Gen
- Paternale UPD 15
- Imprinting Defekt
- Imprinting Defekt im Mosaik
- Diagnose klinisch gestellt, Diagnostik unauffällig
- Unbekannt

Fragen zur Schwangerschaft

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

Ist die Schwangerschaft spontan eingetreten?

(d.h. ohne Hilfe einer Methode der assistierten Reproduktion wie etwa der künstlichen Befruchtung)

- Ja
 Nein
 unbekannt

Wie alt war die Mutter bei der Geburt des Patienten/der Patientin?

- Alter: _____ Jahre
 unbekannt

Wie alt war der Vater bei der Geburt des Patienten/der Patientin?

- Alter: _____ Jahre
 unbekannt

Fragen zur Geburt

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

In welcher Schwangerschaftswoche erfolgte die Geburt?

- _____ Woche
 unbekannt

Bitte geben Sie folgende Informationen aus dem "Gelben Heft" an:

Geburtsgewicht _____ g

Geburtslänge _____ cm

Kopfumfang bei Geburt: _____ cm

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?

(Bitte alle zutreffenden Antworten auswählen.)

Trinkschwäche / Fütterstörung

wenn ja:

In welchem Alter begann die Symptomatik?

- Alter: _____ Monate
 _____ Jahre

unbekannt

Besteht die Symptomatik weiterhin?

- Ja
 Nein
 unbekannt

Falls zutreffend: In welchem Alter endete die Symptomatik?

- Alter: _____ Monate
 _____ Jahre

unbekannt

Wie ausgeprägt ist/war die Symptomatik?

- leicht
- mittel
- schwer
- unklar

Schluckstörung

wenn ja:

In welchem Alter begann die Symptomatik?

Alter: _____ Monate
 _____ Jahre

unbekannt

Besteht die Symptomatik weiterhin?

- Ja
- Nein
- unbekannt

Falls zutreffend: In welchem Alter endete die Symptomatik?

Alter: _____ Monate
 _____ Jahre

unbekannt

Wie ausgeprägt ist/war die Symptomatik?

- leicht
- mittel
- schwer
- unklar

Vermehrter Speichelfluss

wenn ja:

In welchem Alter begann die Symptomatik?

Alter: _____ Monate
 _____ Jahre

unbekannt

Besteht die Symptomatik weiterhin?

- Ja
- Nein
- unbekannt

Falls zutreffend: In welchem Alter endete die Symptomatik?

Alter: _____ Monate
 _____ Jahre

unbekannt

Wie ausgeprägt ist/war die Symptomatik?

- leicht
- mittel
- schwer
- unklar

Wiederholtes Würgen*wenn ja:*

In welchem Alter begann die Symptomatik?

 Alter: _____ Monate
_____ Jahre unbekannt

Besteht die Symptomatik weiterhin?

 Ja
 Nein
 unbekannt

Falls zutreffend: In welchem Alter endete die Symptomatik?

 Alter: _____ Monate
_____ Jahre unbekannt

Wie ausgeprägt ist/war die Symptomatik?

 leicht
 mittel
 schwer
 unklar Wiederholtes Erbrechen*wenn ja:*

In welchem Alter begann die Symptomatik?

 Alter: _____ Monate
_____ Jahre unbekannt

Besteht die Symptomatik weiterhin?

 Ja
 Nein
 unbekannt

Falls zutreffend: In welchem Alter endete die Symptomatik?

 Alter: _____ Monate
_____ Jahre unbekannt

Wie ausgeprägt ist/war die Symptomatik?

 leicht
 mittel
 schwer
 unklar

Probleme mit der Gewichtszunahme*wenn ja:*

- In welchem Alter begann die Symptomatik?
- Alter: _____ Monate
_____ Jahre
- unbekannt
- Besteht die Symptomatik weiterhin?
- Ja
 Nein
 unbekannt
- Falls zutreffend: In welchem Alter endete die Symptomatik?
- Alter: _____ Monate
_____ Jahre
- unbekannt
- Wie ausgeprägt ist/war die Symptomatik?
- leicht
 mittel
 schwer
 unklar

 Reflux*wenn ja:*

- In welchem Alter begann die Symptomatik?
- Alter: _____ Monate
_____ Jahre
- unbekannt
- Besteht die Symptomatik weiterhin?
- Ja
 Nein
 unbekannt
- Falls zutreffend: In welchem Alter endete die Symptomatik?
- Alter: _____ Monate
_____ Jahre
- unbekannt
- Wie ausgeprägt ist/war die Symptomatik?
- leicht
 mittel
 schwer
 unklar

Verstopfung

wenn ja:

In welchem Alter begann die Symptomatik?

Alter: _____ Monate
_____ Jahre

unbekannt

Besteht die Symptomatik weiterhin?

Ja
 Nein
 unbekannt

Falls zutreffend: In welchem Alter endete die Symptomatik?

Alter: _____ Monate
_____ Jahre

unbekannt

Wie ausgeprägt ist/war die Symptomatik?

leicht
 mittel
 schwer
 unklar

(vermutete) Bauchschmerzen

wenn ja:

In welchem Alter begann die Symptomatik?

Alter: _____ Monate
_____ Jahre

unbekannt

Besteht die Symptomatik weiterhin?

Ja
 Nein
 unbekannt

Falls zutreffend: In welchem Alter endete die Symptomatik?

Alter: _____ Monate
_____ Jahre

unbekannt

Wie ausgeprägt ist/war die Symptomatik?

leicht
 mittel
 schwer
 unklar

Durchfall*wenn ja:*

In welchem Alter begann die Symptomatik?

 Alter: _____ Monate
_____ Jahre unbekannt

Besteht die Symptomatik weiterhin?

 Ja
 Nein
 unbekannt

Falls zutreffend: In welchem Alter endete die Symptomatik?

 Alter: _____ Monate
_____ Jahre unbekannt

Wie ausgeprägt ist/war die Symptomatik?

 leicht
 mittel
 schwer
 unklar Sondenernährung (z. Bsp. nasopharyngeal oder PEG)*wenn ja:*

In welchem Alter begann die Symptomatik?

 Alter: _____ Monate
_____ Jahre unbekannt

Besteht die Symptomatik weiterhin?

 Ja
 Nein
 unbekannt

Falls zutreffend: In welchem Alter endete die Symptomatik?

 Alter: _____ Monate
_____ Jahre unbekannt

Wie ausgeprägt ist/war die Symptomatik?

 leicht
 mittel
 schwer
 unklar

Sonstige Symptomatik

Bitte mit Altersangaben vom Beginn und dem Ende der Symptomatik sowie der Ausprägung. Beschreiben Sie genau wie möglich.

Welche Körpermaße hat der Patient derzeit?

Körpergröße _____ cm

Körpergewicht _____ kg

Kopfumfang: _____ cm

Alter: _____ Monate _____ Jahre

Welche Körpergröße hat die Mutter derzeit? _____ cm

Welche Körpergröße hat der Vater derzeit? _____ cm

- Liegt/lag ein gesteigerter Appetit vor?
- Ja
 - Nein
 - unbekannt

Besteht/bestand eine Adipositas (Übergewicht)?

Ja
 Nein
 unbekannt

Besteht eine Skoliose (Wirbelsäulenverkrümmung)?

Ja
 Nein
 unbekannt

wenn ja:

Geben Sie den Schweregrad an:

leicht
 mittel
 schwer
 unklar

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?

1) Rumpfmuskulatur:

- Hypoton (verminderte Muskelspannung)
 normoton (normale Muskelspannung)
 Hyperton (erhöhte Muskelspannung/Spastik)
 unbekannt

Geben Sie den Schweregrad an:

- leicht
 mittel
 schwer
 unklar

2) Armmuskulatur:

- Hypoton (verminderte Muskelspannung)
 normoton (normale Muskelspannung)
 Hyperton (erhöhte Muskelspannung/Spastik)
 unbekannt

Geben Sie den Schweregrad an:

- leicht
 mittel
 schwer
 unklar

3) Beinmuskulatur:

- Hypoton (verminderte Muskelspannung)
 normoton (normale Muskelspannung)
 Hyperton (erhöhte Muskelspannung/Spastik)
 unbekannt

Geben Sie den Schweregrad an:

- leicht
 mittel
 schwer
 unklar

Welche motorischen Entwicklungsschritte hat der Patient/die Patientin erreicht?

Wählen Sie alle zutreffenden Entwicklungsschritte aus und geben sie das Alter an, ab welchem dieser möglicher war.

Selbständiges Kopfhalten

_____ Monate _____ Jahre

unbekannt

Robben

_____ Monate _____ Jahre

unbekannt

Drehen

_____ Monate _____ Jahre

unbekannt

Krabbeln

_____ Monate _____ Jahre

unbekannt

Selbständiges Sitzen

_____ Monate _____ Jahre

unbekannt

Selbständiges Laufen

_____ Monate _____ Jahre

unbekannt

Treppensteigen

_____ Monate _____ Jahre

unbekannt

Springen

_____ Monate _____ Jahre

unbekannt

Rennen

_____ Monate _____ Jahre

unbekannt

Ist ein Rollstuhl notwendig?

Ja

Ja, teilweise

Nein

unbekannt

wenn ja:

Ab welchem Alter war ein Rollstuhl notwendig?

_____ Monate _____ Jahre

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

Die grobmotorische Entwicklung des Patienten/der Patientin hält an.

(Der Patient/en/die Patientin erlernt neue Fähigkeiten bzw. verbessert schon erlernte Fähigkeiten.)

- trifft nicht zu
 trifft zu
 unbekannt

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

- trifft nicht zu
 trifft zu: _____ Monate _____ Jahre
 unbekannt

Seit folgendem Alter verliert der Patient/en/die Patientin bereits erlernte grobmotorische Fähigkeiten:

- trifft nicht zu
 trifft zu: _____ Monate _____ Jahre
 unbekannt

Fragen zur feinmotorischen Entwicklung

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

Welche Fingerfertigkeiten hat der Patient/die Patientin bisher entwickelt?

Wählen Sie alle zutreffenden Entwicklungsschritte aus und geben sie das Alter an, ab welchem dieser möglicher war.

Gegenstände ergreifen

- _____ Monate _____ Jahre
 unbekannt

Gegenstände können von der Hand zum Mund geführt werden

- _____ Monate _____ Jahre
 unbekannt

Gegenstände können von einer in die andere Hand gegeben werden

- _____ Monate _____ Jahre
 unbekannt

Pinzettengriff

(Greifen mit Daumen und Zeigefinger)

- _____ Monate _____ Jahre
 unbekannt

Kann mit den Fingern essen

- _____ Monate _____ Jahre
 unbekannt

Korrektes Benutzen von Gegenständen

(z.Bsp. Besteck, Stifte, etc)

- _____ Monate _____ Jahre
 unbekannt

Keine der genannten Fertigkeiten sind möglich

- _____ Monate _____ Jahre
 unbekannt

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

Die feinmotorische Entwicklung des Patienten/der Patientin hält an.

(Der Patient/en/die Patientin erlernt neue Fähigkeiten bzw. verbessert schon erlernte Fähigkeiten.)

- trifft nicht zu
 trifft zu
 unbekannt

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

- trifft nicht zu
 trifft zu: _____ Monate _____ Jahre
 unbekannt

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

- trifft nicht zu
 trifft zu: _____ Monate _____ Jahre
 unbekannt

Fragen zur Bewegung

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

Welche auffälligen Bewegungsmuster liegen vor?

Wählen Sie alle zutreffenden Bewegungsmuster aus und geben sie den Schweregrad an.

Dystonie (Versteifung)

- leicht
 mittel
 schwer
 unklar

Dystone emotional ausgelöste Versteifung

- leicht
 mittel
 schwer
 unklar

Dyskinesie (gestörter Bewegungsablauf)

- leicht
 mittel
 schwer
 unklar

Hyperkinesie (unwillkürliche Extrabewegungen)

- leicht
 mittel
 schwer
 unklar

Ataxie (Koordinations- und/oder Gangstörung)

- leicht
 mittel
 schwer
 unklar

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?
- keine expressive Sprache
 - lautiert (Vokale)
 - plappert (Vokale + Konsonanten)
 - spricht einzelne Worte
 - spricht Zweiwortsätze
 - spricht Mehrwortsätze
 - spricht normal
 - unbekannt

- Ab welchem Alter spricht der Patient erste Worte:
- _____ Monate _____ Jahre
 - unbekannt

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 nicht zu
 - trifft zu
 - unbekannt

- Seit folgendem Alter stoppt die sprachliche Entwicklung des Patienten/der Patientin:
- trifft nicht zu
 - trifft zu: _____ Monate _____ Jahre
 - unbekannt

- Seit folgendem Alter verliert der Patienten/die Patientin bereits erlernte sprachliche Fähigkeiten:
- trifft nicht zu
 - trifft zu: _____ Monate _____ Jahre
 - unbekannt

- Wie kommuniziert der Patient mehrheitlich?
- Laute
 - Worte
 - Sätze
 - Gebärden, Gestik
 - Mimik
 - Bilder
 - Tablet/PC
 - Blickwendung

- In welchem Alter trat soziales Lächeln erstmals auf?
- trat bisher nicht auf
 - trat auf: _____ Monate _____ Jahre
 - unbekannt

Fragen zur Sauberkeitsentwicklung

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

Ist der Patient/die Patientin tagsüber harnkontinent (trocken)?

- Ja, immer
- Ja, teilweise
- Ja, fast immer
- Nein
- unbekannt

Ist der Patient/die Patientin nachts harnkontinent (trocken)?

- Ja, immer
- Ja, teilweise
- Ja, fast immer
- Nein
- unbekannt

Ist der Patient/die Patientin tagsüber stuhlkontinent (sauber)?

- Ja, immer
- Ja, teilweise
- Ja, fast immer
- Nein
- unbekannt

Ist der Patient/die Patientin nachts stuhlkontinent (sauber)?

- Ja, immer
- Ja, teilweise
- Ja, fast immer
- Nein
- unbekannt

Fragen zum Verhalten

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

Zeigt der Patient/die Patientin repetitive (immer wiederkehrende) Verhaltensweisen?

- Ja, immer
- Ja, teilweise
- Ja, selten
- Nein
- unbekannt

Zeigt der Patient/die Patientin repetitive (immer wiederkehrende) Handbewegungen?

- Ja, immer
- Ja, teilweise
- Ja, selten
- Nein
- unbekannt

Zeigt der Patient/die Patientin repetitive (immer wiederkehrende) Bewegungen des ganzen Körpers?

- Ja, immer
- Ja, teilweise
- Ja, selten
- Nein
- unbekannt

Liegt ein Pica-Syndrom vor? Das bedeutet, dass der Patient/die Patientin ungenießbare Substanzen oder Gegenstände isst?

- Ja, immer
- Ja, teilweise
- Ja, selten
- Nein
- unbekannt

Hat der Patient/die Patientin Angst vor neuen Situationen?

- Ja, immer
- Ja, teilweise
- Ja, selten
- Nein
- unbekannt

Knüpft der Patient/die Patientin leicht neue Sozialkontakte?

- Ja, immer
- Ja, teilweise
- Ja, selten
- Nein
- unbekannt

Zeigt der Patient aggressive Verhaltensweisen?

- Ja, immer
- Ja, teilweise
- Ja, selten
- Nein
- unbekannt

Gegen wen richten sich aggressive Verhaltensweisen?

- Gegen sich selbst gerichtet
- Gegen andere gerichtet
- Gegen sich selbst und andere gerichtet
- unbekannt / unklar

Zeigt der Patient/die Patientin hyperaktives Verhalten?

- Ja, immer
- Ja, teilweise
- Ja, selten
- Nein
- unbekannt

Kann sich der Patient/die Patientin schlecht konzentrieren?

- Ja, immer
- Ja, teilweise
- Ja, selten
- Nein
- unbekannt

Ist der Patient/die Patientin fasziniert von Wasser?

- Ja, immer
- Ja, teilweise
- Ja, selten
- Nein
- unbekannt

Ist der Patient/die Patientin fasziniert von Plastik?

- Ja, immer
- Ja, teilweise
- Ja, selten
- Nein
- unbekannt

Zeigt der Patient/die Patientin impulsives Verhalten?

- Ja, immer
- Ja, teilweise
- Ja, selten
- Nein
- unbekannt

Wirkt der Patient/die Patientin oft fröhlich?

- wirkt oft fröhlich
- Lächelt häufig ohne erkennbaren Anlass
- Lacht häufig ohne erkennbaren Anlass
- Hat Lachanfalle
- Lacht im Schlaf
- nein
- unbekannt

Zeigt der Patient/die Patientin weitere Verhaltensbesonderheiten?

Wird das Verhalten bzw. die Verhaltensbesonderheiten des Patienten/der Patientin durch Medikamente oder Nahrungsergänzungstoffe beeinflusst?

- Ja
- Nein
- unbekannt

wenn ja:

Inwiefern wird das Verhalten bzw. die Verhaltensbesonderheiten des Patienten/der Patientin durch Medikamente oder Nahrungsergänzungstoffe beeinflusst?

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?

- _____ Monate _____ Jahre
- unbekannt

Hat der Patient/die Patientin einen regelmäßigen Schlafrhythmus?

- Ja, immer
- Ja, größtenteils
- Ja, teilweise
- Selten
- Nein
- Unbekannt

Hat der Patient/die Patientin Probleme beim Einschlafen?

- Ja, immer
- Ja, größtenteils
- Ja, teilweise
- Selten
- Nein
- Unbekannt

Hat der Patient/die Patientin Probleme beim Durchschlafen?

Durchschlafen: mind. 4-5 Stunden am Stück.

- Ja, immer
- Ja, größtenteils
- Ja, teilweise
- Selten
- Nein
- Unbekannt

Gibt es weitere Ergänzungen/Anmerkungen zum Schlafverhalten:

Fragen zum EEG

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

In welchem Alter wurde das erste EEG durchgeführt? _____ Monate _____ Jahre
 unbekannt

Zeigte dieses initiale EEG eine auffällige Hintergrundaktivität? Ja
 Nein
 Unbekannt

Welche auffällige Hintergrundaktivität zeigte dieses initiale EEG? Fokale Verlangsamung
 Generalisierte Verlangsamung
 Fehlende Schlafmuster
 Andere

Welche andere auffällige
Hintergrundaktivität zeigte
dieses initiale EEG?

Zeigte das initiale EEG epilepsietypische Auffälligkeiten? Ja
 Nein
 Unbekannt

Welche epilepsietypische Auffälligkeiten zeigte das initiale EEG? Fokal
 Multi-fokal
 Generalisiert

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

Verschlechterung des EEG-Hintergrunds

wenn ja:

In welchem Alter begann die Verschlechterung des EEG-Hintergrunds? _____ Monate _____ Jahre
 unbekannt

Besteht die Verschlechterung des EEG-Hintergrunds weiterhin? Ja
 Nein
 Unbekannt

Wann endete die Verschlechterung des EEG-Hintergrunds? _____ Monate _____ Jahre
 unbekannt

Hypsarrhythmie

wenn ja:

In welchem Alter begann die Hypsarrhythmie?

- _____ Monate _____ Jahre
- unbekannt

Besteht die Hypsarrhythmie weiterhin?

- Ja
- Nein
- Unbekannt

Wann endete die Hypsarrhythmie?

- _____ Monate _____ Jahre
- unbekannt

Burst-Suppression

wenn ja:

In welchem Alter begann die Burst-Suppression?

- _____ Monate _____ Jahre
- unbekannt

Besteht die Burst-Suppression weiterhin?

- Ja
- Nein
- Unbekannt

Wann endete die Burst-Suppression?

- _____ Monate _____ Jahre
- unbekannt

Slow-spike waves

wenn ja:

In welchem Alter begannen die Slow-spike waves?

- _____ Monate _____ Jahre
- unbekannt

Bestehen die Slow-spike waves weiterhin?

- Ja
- Nein
- Unbekannt

Wann endeten die Slow-spike waves?

- _____ Monate _____ Jahre
- unbekannt

ESES/CSWS-Muster

wenn ja:

In welchem Alter begann das ESES/CSWS-Muster?

- _____ Monate _____ Jahre
- unbekannt

Besteht das ESES/CSWS-Muster weiterhin?
 Ja
 Nein
 Unbekannt

Wann endete das ESES/CSWS-Muster?
 _____ Monate _____ Jahre
 unbekannt

Welche sonstige Symptomatik zeigten sich im Verlauf?

Liegen EEG-Originalbefunde für die Studie vor?
 Ja
 Nein
 Unbekannt

Sie können uns die EEG-Originalbefunde per Post, sollten diese für die Studie digital vorliegen. Bitte machen Sie personenbezogene Informationen z.B. Namen unleserlich.

Fragen zur Epilepsie

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

Ist bei dem Patienten/der Patientin eine Epilepsie bekannt?
 Ja
 Nein
 Unbekannt

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

Fieberkrämpfe

wenn ja:

Welches Alter hatte der Patient/die Patientin zu Beginn der Fieberkrämpfe?
 _____ Monate _____ Jahre
 unbekannt

Welches Alter hatte der Patient/die Patientin zum Ende (falls vorhanden) der Fieberkrämpfe?
 _____ Monate _____ Jahre
 unbekannt

Was ist die maximale Anfalls-Frequenz bei welcher die Fieberkrämpfe aufgetreten?
 Weniger als fünf Anfälle pro Jahr
 Zwischen fünf und zehn Anfälle pro Jahr
 Zwischen ein und fünf Anfälle pro Monat
 Zwischen ein und fünf Anfälle pro Woche
 Zwischen ein und fünf Anfälle pro Tag
 Mehrmals als zehn Anfälle pro Tag

Was ist die derzeitige Anfalls-Frequenz bei welcher die Fieberkrämpfe aufgetreten?

- Weniger als fünf Anfälle pro Jahr
- Zwischen fünf und zehn Anfälle pro Jahr
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Monat
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Woche
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Tag
- Mehrmals als zehn Anfälle pro Tag

Gibt es Faktoren die vor Fieberkrämpfen schütz(t)en?

Gibt es Faktoren die Fieberkrämpfe begünstig(t)en?

Anmerkung:

Absencen (Abwesenheitszustände)

wenn ja:

Welche Art von Absencen treten auf?

- Typisch
- Atypisch
- Mit zusätzlichen Merkmalen (z. Bsp. myoklonisch, Lidschluss-Myoklonien o.ä.)

Welches Alter hatte der Patient/die Patientin zu Beginn der Absenzen?

- _____ Monate _____ Jahre
- unbekannt

Welches Alter hatte der Patient/die Patientin zum Ende (falls vorhanden) der Absenzen?

- _____ Monate _____ Jahre
- unbekannt

Was ist die maximale Anfalls-Frequenz bei welcher die Absenzen aufgetreten?

- Weniger als fünf Anfälle pro Jahr
- Zwischen fünf und zehn Anfälle pro Jahr
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Monat
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Woche
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Tag
- Mehrmals als zehn Anfälle pro Tag

Was ist die derzeitige Anfalls-Frequenz bei welcher die Absenzen aufgetreten?

- Weniger als fünf Anfälle pro Jahr
- Zwischen fünf und zehn Anfälle pro Jahr
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Monat
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Woche
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Tag
- Mehrmals als zehn Anfälle pro Tag

Gibt es Faktoren die vor Absenzen schütz(t)en?

Gibt es Faktoren die Absenzen begünstig(t)en?

Anmerkung:

Generalisierte Anfälle

wenn ja:

Welche Art von Generalisierten Anfällen treten auf?

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

Welches Alter hatte der Patient/die Patientin zu Beginn der Generalisierten Anfälle?

- _____ Monate _____ Jahre
- unbekannt

Welches Alter hatte der Patient/die Patientin zum Ende (falls vorhanden) der Generalisierten Anfälle?

- _____ Monate _____ Jahre
- unbekannt

Was ist die maximale Anfalls-Frequenz bei welcher die Generalisierten Anfälle aufgetreten?

- Weniger als fünf Anfälle pro Jahr
- Zwischen fünf und zehn Anfälle pro Jahr
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Monat
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Woche
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Tag
- Mehrmals als zehn Anfälle pro Tag

Was ist die derzeitige Anfalls-Frequenz bei welcher die Generalisierten Anfälle aufgetreten?

- Weniger als fünf Anfälle pro Jahr
- Zwischen fünf und zehn Anfälle pro Jahr
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Monat
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Woche
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Tag
- Mehrmals als zehn Anfälle pro Tag

Gibt es Faktoren die vor Generalisierten Anfällen schütz(t)en?

Gibt es Faktoren die Generalisierte Anfälle begünstig(t)en?

Anmerkung:

Fokale Anfälle

wenn ja:

Welche Art von Fokalen Anfällen treten auf?

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

Welches Alter hatte der Patient/die Patientin zu Beginn der Fokalen Anfälle?

- _____ Monate _____ Jahre
- unbekannt

Welches Alter hatte der Patient/die Patientin zum Ende (falls vorhanden) der Fokalen Anfälle?

- _____ Monate _____ Jahre
- unbekannt

Was ist die maximale Anfalls-Frequenz bei welcher die Fokalen Anfälle aufgetreten?

- Weniger als fünf Anfälle pro Jahr
- Zwischen fünf und zehn Anfälle pro Jahr
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Monat
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Woche
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Tag
- Mehrmals als zehn Anfälle pro Tag

Was ist die derzeitige Anfalls-Frequenz bei welcher die Fokalen Anfälle aufgetreten?

- Weniger als fünf Anfälle pro Jahr
- Zwischen fünf und zehn Anfälle pro Jahr
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Monat
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Woche
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Tag
- Mehrmals als zehn Anfälle pro Tag

Gibt es Faktoren die vor Fokalen Anfällen schütz(t)en?

Gibt es Faktoren die Fokale Anfälle begünstig(t)en?

Welche autonomen Merkmale treten während der Fokalen Anfällen auf?

- Angst
- Erbrechen
- Einnässen
- Einkoten
- Kälteempfinden
- Bradykardie (verlangsamer Herzschlag)
- Flush (Errötung)
- Lachen
- Sonstiges

Welche sonstigen autonomen Merkmale treten während der Fokalen Anfälle auf?

Welche Störung tritt bei der Sprache während der Fokalen Anfällen auf?

- Sprechen
- Aphasie (Sprachverlust)
- Dysarthrie (Sprechstörung)

Welche motorischen Auffälligkeiten treten während der Fokalen Anfällen auf?

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

Welche sonstigen motorischen Auffälligkeiten treten während der Fokalen Anfällen auf?

Anmerkung:

Spasmen (ungewollte Muskelanspannung)

wenn ja:

Welche Art von Spasmen treten auf?

- Beugespasmen
- Streckspasmen
- Hemispasmus (halbseitige Symptomatik)
- Sonstiges

Welche sonstigen Arten von Spasmen treten auf?

Welches Alter hatte der Patient/die Patientin zu Beginn der Fokalen Anfälle?

- _____ Monate _____ Jahre
- unbekannt

Welches Alter hatte der Patient/die Patientin zum Ende (falls vorhanden) der Fokalen Anfälle?

- _____ Monate _____ Jahre
- unbekannt

Was ist die maximale Anfalls-Frequenz, bei welcher die Spasmen aufgetreten sind?

- Weniger als fünf Anfälle pro Jahr
- Zwischen fünf und zehn Anfälle pro Jahr
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Monat
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Woche
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Tag
- Mehrmals als zehn Anfälle pro Tag

Was ist die derzeitige Anfalls-Frequenz, bei welcher die Spasmen auftreten?

- Weniger als fünf Anfälle pro Jahr
- Zwischen fünf und zehn Anfälle pro Jahr
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Monat
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Woche
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Tag
- Mehrmals als zehn Anfälle pro Tag

Gibt es Faktoren die vor Spasmen schütz(t)en?

Gibt es Faktoren die Spasmen begünstig(t)en?

Anmerkung:

Status epilepticus

wenn ja:

Welche Arten von Status epilepticus treten auf?

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

Welches Alter hatte der Patient/die Patientin zu Beginn des Status epilepticus?

- _____ Monate _____ Jahre
- unbekannt

Welches Alter hatte der Patient/die Patientin zum Ende (falls vorhanden) des Status epilepticus?

- _____ Monate _____ Jahre
- unbekannt

Was ist die maximale Anfalls-Frequenz, bei welcher Status epilepticus aufgetreten sind?

- Weniger als fünf Anfälle pro Jahr
- Zwischen fünf und zehn Anfälle pro Jahr
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Monat
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Woche
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Tag
- Mehrmals als zehn Anfälle pro Tag

Was ist die derzeitige Anfalls-Frequenz, bei welcher Status epilepticus auftreten?

- Weniger als fünf Anfälle pro Jahr
- Zwischen fünf und zehn Anfälle pro Jahr
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Monat
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Woche
- Zwischen ein und fünf Anfälle pro Tag
- Mehrmals als zehn Anfälle pro Tag

Gibt es Faktoren die vor Status epilepticus schütz(t)en?

Gibt es Faktoren die Status epilepticus begünstig(t)en?

Anmerkung:

Nicht epileptische Anfälle

wenn ja:

Bitte erklären Sie die Art/Merkmale der nicht epileptischen Anfälle.

Sonstiges

wenn ja:

Welche sonstigen Anfallsformen sind bei dem Patienten/der Patientin aufgetreten? Bitte erklären Sie diese.

Gibt/gab es postiktale (nach dem Anfall) Auffälligkeiten?

- Ja
- Nein
- Unbekannt

wenn ja:

Welche postiktale Auffälligkeiten sind aufgetreten?

- Todd'sche Parese (vorübergehende Lähmung)
- Hemianopie (Sehverlust)
- Aphasie oder Dysphasie (Sprachverlust/Sprechstörung)
- Sonstiges

Welche sonstigen postiktale Auffälligkeiten sind aufgetreten?

Gibt/gab es Anfallsformen mit verschiedenen Stadien?

(z. Bsp. Anfälle mit vorausgegangenen Symptomen / Empfindungen und nachfolgenden spezifischen / verschiedenen Anfallsmustern)

- Ja
- Nein
- Unbekannt

wenn ja:

Welche Anfallsformen gibt/gab es mit verschiedenen Stadien?

- Hypermotorik-Tonisch-Spasmus-Sequenz
- Tonische Anfälle gefolgt von Serie von Spasmen
- Andere

Welche anderen Anfallsformen gibt/gab es mit verschiedenen Stadien?

Fragen zu Medikamenten

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

Welche der folgenden antiepileptischen Medikamente wurden/werden angewendet?

ACTH (Synacthen®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Acetazolamid (Acemit®, Diamox®, Glaupax®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Bromid (Kaliumbromid®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Cannabis (Epidiolex®, CBD®)

Welche Art von Cannabis wurde eingesetzt?

Synthetisches CBD

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Natürliches CBD Isolat

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

CBD Vollextrakt

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

THC

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Carbamazepin (Neurotop®, Tegretal®, Tegretol®, Timonil®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Clonazepam (Rivotril®, Antelepsin®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Diazepam (Valium®, Stesolid®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Ethosuximid (Petinimid®, Petnidan®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Felbamat (Taloxa®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Flunarizin (Sibelium®, Flunavert®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Gabapentin (Neurontin®, Gabagamma®, Gabatal®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Ketogene Diät

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Lacosamid (Vimpat®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Lamotrigin (Lamictal®, Lamotrigin Desitin®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Levetiracetam (Keppra®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Oxcarbazepin (Apydan Extent®, Timox®, Trileptal®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Perampanel (Fycompa®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

 Prednison (Decortin®, Ultracorten®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Phenobarbital (Luminal®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Phenytoin (Phenhydan®, Zentropil®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Rufinamid (Inovelon®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Topiramamat (Topamax®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Valproinsäure (Orfiril®, Valproat®, Depakine®, Convulex®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Vigabatrin (Sabril®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Zonisamid (Zonegran®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Clobazam (Frisium®)

wenn ja:

Wirkung

- gut
- mäßig
- unverändert
- Verschlechterung der Anfallssituation

Auf welche Anfallsform bezieht sich die Wirkung besonders?

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

Treten/traten Nebenwirkungen auf?

- keine
- leichte
- starke

Welche Nebenwirkungen treten/traten auf?

Sonstiges

wenn ja:

Welche sonstigen antiepileptischen
Medikamente
wurden/werden angewendet?

Weitere Medikamente

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

Wurden/werden weitere Medikamente unabhängig von der
Epilepsie angewendet?

(z. Bsp. zur Behandlung von Bewegungsstörungen oder von Infekten)

- Ja
- Nein
- unbekannt

wenn ja:

Medikament 1

Anwendungsgrund

Wirkung

- Gut
- Mäßig
- Unverändert
- Verschlechterung

Kommentar

Medikament 2

Anwendungsgrund

Wirkung

- Gut
- Mäßig
- Unverändert
- Verschlechterung

Kommentar

Medikament 3

Anwendungsgrund

Wirkung

- Gut
- Mäßig
- Unverändert
- Verschlechterung

Kommentar

Medikament 4

Anwendungsgrund

Wirkung

- Gut
- Mäßig
- Unverändert
- Verschlechterung

Kommentar

Medikament 5

Anwendungsgrund

Wirkung

- Gut
- Mäßig
- Unverändert
- Verschlechterung

Kommentar

Fragen zu äußerlichen Besonderheiten

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

Welche Augenfarbe hat der Patient/die Patientin?

- blau
- blaugrau
- grün
- braun
- grau
- unklar

Welche Haarfarbe hat der Patient/die Patientin?

- Hellblond
- Dunkelblond
- Schwarz
- Braun
- Rot

Ist die Haar-, Haut- und/oder Augenfarbe des Patienten/der Patientin insgesamt heller, als man es familientypisch erwarten würde?

- Ja
- Nein
- Unbekannt

Fragen zur Pubertät

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

Hat die Pubertät begonnen/stattgefunden?

- Ja
- Nein
- Unbekannt

Die Pubertät setzt/setzte ein:

- Verfrüht
- Altersgerecht
- Verzögert

Wann begann die Brustdrüsenentwicklung des Mädchens?

- noch nicht
- Alter: _____ Jahre
- unbekannt

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?

Ja
 Nein
 Unbekannt

War das MRT auffällig?

Ja
 Nein
 Unbekannt

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

Ja
 Nein
 Unbekannt

Sie können uns eine Kopie des Befunds per E-Mail oder Post schicken, sollten diese für die Studie digital vorliegen.

Bitte machen Sie personenbezogene Informationen z.B. Namen unleserlich.

Was war auffällig?

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“)

Erhöht
 Vermindert
 Unbekannt

Vermehrtes Schwitzen

Erhöht
 Vermindert
 Unbekannt

Erhöhter / verminderter Pulsschlag

Erhöht
 Vermindert
 Unbekannt

Andere:

- Erhöht
- Vermindert
- Unbekannt

Andere:

- Erhöht
- Vermindert
- Unbekannt

Andere:

- Erhöht
- Vermindert
- Unbekannt

Liegt eine Sehstörung vor?

- Ja
- Nein
- Unbekannt

wenn ja:

Welche Sehstörung liegt vor?

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

Welche andere Sehstörung liegt vor?

Liegt eine Hörstörung vor?

- Ja
- Nein
- Unbekannt

Kommt es zu häufigen (mehrmals jährlichen) Infekten?

- Ja
- Nein
- Unbekannt

Wurde eine Immunschwäche nachgewiesen?

- Ja
- Nein
- Unbekannt

Bestehen psychiatrische Erkrankungen?

- Nein
- Schizophrenie
- Autismus
- Andere

Welche anderen psychiatrische Erkrankungen bestehen?

Bestehen weitere noch nicht abgefragten Auffälligkeiten/Informationen?

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