

GRIN Registry

Institut für Humangenetik

Universitätsklinikum Leipzig AöR

Languages: Deutsch, English

Studieninformation

In dieser Studie möchten wir klinische und genetische Befunde von GRIN-assoziierten Erkrankungen untersuchen und Daten der betroffenen Personen in einem lokalen Register am Institut für Humangenetik der Universität Leipzig sammeln.

Sie haben jederzeit die Möglichkeit, die detaillierte Studieninformation einzusehen. Nach der Registrierung können Sie mit der Dateneingabe beginnen, diese jederzeit unterbrechen und später mit einem Login und einer ID fortsetzen. Es ist möglich, Daten direkt einzugeben, aber auch Dokumente oder Berichte hochzuladen (z.B. molekulargenetische Befunde, EEGs, MRT, klinische Berichte usw.), die von einem Mitglied unseres Teams begutachtet und pseudonym in das Register übertragen werden. Die Studie ist von der Ethikkommission der Universität Leipzig, Deutschland, genehmigt worden. Die Ziele der Studie sind die Einrichtung eines Registers für GRIN-assoziierte Erkrankungen, ein besseres Verständnis der Genotyp-Phänotyp-Korrelationen und schließlich die Verbesserung der PatientInnen-Versorgung. Das Register ist eine Gemeinschaftsarbeit mit unseren engen Kooperationspartnern Stephen Traynelis (Emory University, Atlanta), Tim Benke (University of Colorado) und CureGRIN.

Patienteninformation *Eingabe verpflichtend

Vorname des Patienten/der Patientin: _____

Nachname des Patienten/der Patientin: _____

Kontaktperson *Eingabe verpflichtend

Vorname der Kontaktperson: _____

Nachname der Kontaktperson: _____

E-Mail-Adresse der Kontaktperson: _____

Bitte wiederholen Sie die E-Mail-Adresse der Kontaktperson (um Tippfehler zu vermeiden):

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 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.

*Eingabe verpflichtend

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

*Eingabe verpflichtend

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

*Eingabe verpflichtend

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

*Eingabe verpflichtend

Bitte eine alternative E-Mail-Adresse eingeben:

*Eingabe verpflichtend

Allgemeine Infomationen

Fragebogen wurde bearbeitet durch:

- Eltern(teil) / Angehörige*r / Vormund
- Betreuenden Arzt / Ärztin
- GRIN-Team Leipzig
- andere

Wer aus dem GRIN-Team Leipzig?

Nachname des Arztes/der Ärztin:

Vorame des Arztes/der Ärztin:

Bitte geben Sie an, wer Sie sind:

Daten wurden erhoben am:

- Aktuelles Datum
- anderes

Bitte geben Sie das Datum der Datenerhebung an: tt.mm.jjjj

Geschlecht des Patienten/der Patientin

- männlich
- weiblich
- unbekannt

Nationalität des Patienten/der Patientin

Geburtsdatum des Patienten/der Patientin tt.mm.jjjj

Alter des Patienten/der Patientin

_____ Jahre _____ Monate

Lebt der Patient/die Patientin?

- ja
- nein
- nicht erhoben / verfügbar

Bitte geben Sie das Sterbedatum an:

tt.mm.jjjj

Medizinische Informationen

Gen

- GRIN1; NM_007327.3
- GRIN2A, NM_001134407.3
- GRIN2B; NM_000834.4
- GRIN2D; NM_000826.2

Variante (DNA Ebene)

z.B.: c.1667C>T

Variante (Proteinebene)

z.B.: p.(Arg217Trp)

Hat der Patient eine 2. Variante in dem selben Gen?

- ja
- nein

(Bei Verdacht auf eine autosomal-rezessive Vererbung.)

Variante 2 (DNA Ebene)

z.B.: c.1667C>T

Variante 2 (Proteinebene)

z.B.: p.(Gln556*)

Entstehung der Variante

- de novo (neu entstanden)
- homozygot
- compound heterozygot
- maternal vererbt (von der Mutter)
- paternal vererbt (vom Vater)
- unbekannt

Weitere genetisch relevante Ergebnisse (außer GRIN)?

z.B.: pathogene Variante in BRCA1

Mit welcher genetischen Diagnostik wurde die Variante festgestellt?

- Exom-Sequenzierung
- Exom-Sequenzierung (beim Kind) + Sangersequenzierung bei den Eltern
- Exom-Sequenzierung (beim Kind)
- Panel (beim Kind) + Sangersequenzierung bei den Eltern
- Panel (beim Kind)
- andere

Bitte beschreiben Sie "andere":

- Wissen Sie, ob die Daten Ihres Kindes/Patienten publiziert wurden?
- ja
 - nein
 - unbekannt
- Falls Sie Daten zur Publikation haben, geben Sie diese bitte ein.
- Jahr
 - Journal
 - Nachname des Erstautors
 - Vorname des Erstautors
 - PMID (PubMed-ID)
 - Patienten-ID in der Publikation

Schwangerschaft & Geburt

- War die Pränatalperiode (Zeit vor der Geburt) normal?
- ja
 - nein
 - nicht erhoben / verfügbar

Was war nicht normal?

Schwangerschaftswoche bei Geburt

z.B: 41+2

_____ + _____

Geburtslänge (+Perzentile)

_____ cm

Geburtsgewicht (+Perzentile)

_____ kg

Kopfumfang bei Geburt (+Perzentile)

_____ cm

Alter bei der letzten Untersuchung

_____ Jahre _____ Monate _____ Tage

Größe bei der letzten Untersuchung

(+Perzentile)

_____ cm

Gewicht bei der letzten Untersuchung

(+Perzentile)

_____ kg

Kopfumfang bei der letzten Untersuchung

(+Perzentile)

_____ cm

Familie

Kognitive Level der Eltern (ungefähre Schätzung):

- überdurchschnittlich
- durchschnittlich
- unterdurchschnittlich

Konsanguinität (Blutsverwandtschaft) der Eltern (Eltern verwandt)	- unbekannt/ nicht verfügbar - ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
Weitere betroffene Familienmitglieder?	- ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
Informationen zu weiteren betroffenen Familienmitgliedern (Bitte beschreiben Sie die Verwandtschaftsverhältnisse.)	_____ _____

Entwicklung

Globale Entwicklungsstörung	- ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
Schweregrad der globalen Entwicklungsstörung	- mild - moderat - schwer - profund - unbekannt / nicht erhoben
Kopfkontrolle	- ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
In welchem Alter wurde die Kopfkontrolle erreicht?	_____ Jahre _____ Monate
Krabbeln	- ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
In welchem Alter wurde Krabbeln erlernt?	_____ Jahre _____ Monate
Sitzen	- ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
In welchem Alter wurde freies Sitzen erlernt?	_____ Jahre _____ Monate
Laufen	- ja

	- nein
	- nicht erhoben / verfügbar
In welchem Alter wurde freies Laufen erlernt?	_____ Jahre _____ Monate
Persistierende motorische Probleme während der Kindheit	- ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
Sprache bei der letzten Untersuchung	- keine Sprache - Einzelwörter - Sätze - unbekannt / nicht verfügbar
In welchem Alter wurden erste Worte gesprochen?	_____ Jahre _____ Monate
Intelligenzminderung	- ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
Schweregrad der Intelligenzminderung	- mild - moderat - schwer - profund - unbekannt / nicht erhoben
IQ (falls Testergebnis vorhanden)	_____
Faziale Dysmorphien	- ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
Beschreibung der fazialen Dysmorphien z.B. Epikanthus, breite Nasenrücken, hohe Stirn etc.	_____
Autismus Spektrum Störung (ASD)	- ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
Stagnation/Regression (Verlust einer erlernten Funktion)	- ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
Beschreibung der Stagnation/Regression (z.B. und/oder; auf die Sprache oder die	_____

Motorik bezogen? Was wurde verlernt? Und wann?)

Zusätzliche Symptome

Schlafprobleme

- ja
- nein
- nicht erhoben / verfügbar

Beschreibung der Schlafprobleme
(z.B. Einschlaf- oder Durchschlafstörung)

Verhaltensauffälligkeiten

- ja
- nein
- nicht erhoben / verfügbar

Beschreibung der Verhaltensauffälligkeiten
(e.g. Stereotypien, Aggressivität,
Hyperaktivität...)

Schmerzempfindung

- normal
- abnormal
- nicht erhoben / verfügbar

Beschreibung der Schmerzempfindung
(z.B. hyperempfindlich, unempfindlich, keine
Schmerzempfindung...)

Muskelhypotonie

- ja
- nein
- nicht erhoben / verfügbar

Beschreibung der Muskelhypotonie

Spastik

- ja
- nein
- nicht erhoben / verfügbar

Beschreibung der Spastik

Fütterstörung in früher Kindheit

- ja
- nein
- nicht erhoben / verfügbar

Beschreibung der Fütterstörung
(z.B. aufgrund der Hypotonie...)

Andere gastro-intestinale Auffälligkeiten	- ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
Beschreibung der gastro-intestinalen Auffälligkeiten (z.B. Verstopfung...)	_____
Bewegungsstörung	- ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
Beschreibung der Bewegungsstörung (z.B. Dystonie, Dyskinesien, Choreatiforme Bewegungsstörung, unfreiwillige Mundbewegungen...)	_____
Ataxie	- ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
Beschreibung der Ataxie z.B. in welchem Alter...)	_____
Oculogyriale Krise (verlängerte unwillkürliche Bewegung der Augen nach oben):	- ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
"Neurologische Stürme"	- ja - nein
Wir wurden auf sogenannte "neurologische Stürme" aufmerksam gemacht. Diese werden als paroxysmale sympathische Hyperaktivität wie Erregung, ungewöhnlich hohe Anfallshäufigkeit in kurzer Zeit oder hyperkinetische Bewegungsstörungen beschrieben. Haben Sie dies bei Ihrem Kind / Patienten gesehen?	- nicht erhoben / verfügbar
Beschreibung der "Neurologische Stürme" (z.B. wie äußert sich der Sturm, wie oft...)	_____
Andere neurologische Auffälligkeiten	- ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
Beschreibung der anderen neurologischen Auffälligkeiten (z.B. Gesteigerte Reflexe...)	_____

Skoliose
- ja
- nein
- nicht erhoben / verfügbar

Hörstörung
- ja
- nein
- nicht erhoben / verfügbar

Beschreibung der Hörstörung

Zerebrale Sehstörung / kortikale Blindheit
- ja
- nein
- nicht erhoben / verfügbar

Beschreibung der zerebralen Sehstörung /
kortikalen Blindheit

Andere Augenerkrankungen
- ja
- nein
- nicht erhoben / verfügbar

Beschreibung der weiteren
Augenerkrankungen

Epilepsie

Anfälle
- ja
- nein
- nicht erhoben / verfügbar

Alter zum Beginn der Anfälle _____ Jahre _____ Monate _____ Tage

Anfallstyp zu Beginn der Epilepsie
- generalisiert
- fokal
- Epileptische Spasmen
- Fieberkrämpfe
- Absenzen
- Status Epilepticus

Generalisierter Anfallstyp
- tonisch-klonisch
- myoklonisch
- tonisch
- klonisch
- atonisch

Fokaler Anfallstyp
- Verlust des Bewusstseins

Art des Status epilepticus	<ul style="list-style-type: none"> - ohne Bewusstseinsverlust - konvulsiv (krampfend) - nicht konvulsiv (nicht krampfend)
Anfallsfrequenz zu Beginn	_____ pro Tag / Woche / Jahr
Weitere Anfallstypen (6x)	<ul style="list-style-type: none"> - generalisiert - fokal - Epileptische Spasmen - Fieberkrämpfe - Absenzen - Status Epilepticus - keine weiteren Anfallstypen
Weiterer generalisierter Anfallstyp	<ul style="list-style-type: none"> - tonisch-klonisch - myoklonisch - tonisch - klonisch - atonisch
Weiterer fokaler Anfallstyp	<ul style="list-style-type: none"> - Verlust des Bewusstseins - ohne Bewusstseinsverlust
Weitere Art des Status epilepticus	<ul style="list-style-type: none"> - konvulsiv (krampfend) - nicht konvulsiv (nicht krampfend)
Weitere Anfallsfrequenz zu Beginn	_____ pro Tag / Woche / Jahr
Bisher verwendete Antiepileptika (AED)	
Bitte schreiben Sie jedes bisher verwendete AED auf (Valproat - VPA, Sultiam - STM, Levetiracetam - LEV...)	_____
Verwendung von NMDA-Rezeptor modifizierenden Medikamenten (z.B. Memantin, Dextrometorphan, L-Serin, etc.)	<ul style="list-style-type: none"> - ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
Beschreibung der Verwendung von NMDA-Rezeptor modifizierenden Medikamenten (Bitte beschreiben Sie welches Medikament (Memantin, Dextrometorphan, L-Serin, etc.), die Verträglichkeit und Wirkung.)	_____
Welche Antiepileptika werden aktuell angewendet?	_____
Wirksamkeit der Antiepileptika (Bitte beschreiben Sie die Wirkung der	_____

verwendeten Antiepileptika (z.B. gute Wirkung von Valproat; keine Wirkung von Levetiracetam...)

Anfallsoutcome

(Bitte beschreiben Sie: Permanente oder zeitweise Anfallsfreiheit? Anfallsfreiheit bzw. längste anfallsfreie Zeit? Therapierefraktäre Anfälle?)

EEG zu Beginn

- normal
- nicht normal
- nicht erhoben / verfügbar

Beschreibung des ersten EEGs

(Bitte beschreiben Sie den EEG-Phänotyp im Detail.)

EEG im Verlauf

- normal
- nicht normal
- nicht erhoben / verfügbar

Beschreibung des EEG im Verlauf

(Bitte beschreiben Sie den EEG-Phänotyp im Detail.)

Zuletzt gemachtes EEG

- normal
- nicht normal
- nicht erhoben / verfügbar

Beschreibung des letzten EEGs

Beschreibung zusätzlicher Anfälle / Epilepsie

MRT

Ergebnis des Kopf-MRTs

- normal
- nicht normal
- nicht erhoben / verfügbar

Alter bei MRT (normal)?

_____ Jahre _____ Monate

Alter bei MRT (nicht normal)?

_____ Jahre _____ Monate

Ergebnis des Kopf-MRTs: MCD (Malformationen der kortikalen Hirnentwicklung): diffuse beidseitige Polymikrogyrie	- ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
MCD Beschreibung (Bitte beschreiben: z.B. frontal, parietal, temporal)	_____
Ergebnis des Kopf-MRTs: Leukoenzephalopathie	- ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
Beschreibung der Leukoenzephalopathie (Bitte genauer beschreiben, wenn möglich.)	_____
Ergebnis des Kopf-MRTs: Hirnatrophie	- ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
Beschreibung der Hirnatrophie (Bitte genauer beschreiben, wenn möglich.)	_____
Ergebnis des Kopf-MRTs: Reduktion der weißen Substanz	- ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
Beschreibung der Reduktion der weißen Substanz (Bitte genauer beschreiben, wenn möglich.)	_____
Ergebnis des Kopf-MRTs: Balkenmangel / Corpus Callosum Agenesie	- ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
Beschreibung des Balkenmangels / Corpus Callosum Agenesie	_____
Ergebnis des Kopf-MRTs: Abnormer Hippokampus	- ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
Beschreibung des abnormen Hippokampus	_____
Ergebnis des Kopf-MRTs: Erweiterte Ventrikel	- ja - nein - nicht erhoben / verfügbar
Beschreibung der erweiterten Ventrikel	_____

Ergebnis des Kopf-MRTs: Erweiterte
äußere Liquorräume

- ja
- nein
- nicht erhoben / verfügbar

Beschreibung der erweiterten äußeren
Liquorräume

Weitere Ergebnisse des Kopf-MRTs:

Weitere Ergebnisse des Kopf-MRTs:

(Bitte beschreiben Sie weitere Ergebnisse
des Kopf-MRTs oder kopieren sie den
kompletten MRT-Befund, wenn möglich.)

Zusätzliche Informationen

Laborauffälligkeiten

- ja
- nein
- nicht erhoben / verfügbar

Beschreibung der Laborauffälligkeiten
(e.g. hohe Laktat im Serum / Liquor; niedrige
Kalium...)

Zusätzliche Informationen

- ja
- nein
- nicht erhoben / verfügbar

Beschreibung zusätzlicher Symptome (z.B.
angeborene Fehlbildungen...)
