

## Fragebogen für die Ärztin/den Arzt (ggf. im Dialog mit der Patientin/dem Patienten)

\*\* zz. unbekannt: Information kann evtl. durch weitere Recherche herausgefunden werden.  
 \*\*\* Unbekannt: Information ist auch durch intensive Recherche nicht auffindbar

**Name:** \_\_\_\_\_ **Datum der aktuellsten Vorstellung** (Tag.Monat.Jahr): \_\_. \_\_. \_\_.

**Geburtsdatum** (Tag.Monat.Jahr): \_\_. \_\_. \_\_. **Geburtsland:**  Deutschland  Ausland: \_\_\_\_\_

**Wohnort:**  Deutschland: PLZ\* + Ort\*: \_\_\_\_\_  Ausland: \_\_\_\_\_  
 (\*Nur für personalisierte Version des Registers)

**Geschlecht:**  Weiblich  Männlich

Wurde sie/er auch **an einem anderen Zentrum** wegen PID behandelt: Welches? \_\_\_\_\_

Ist ein **primärer** Immundefekt bei **Familienmitgliedern** bekannt?  Nein  Ja  zz. unbekannt\*\*  Unbekannt\*\*\*

**Falls „Ja“:** Ist sie/er im ESID-Register registriert?  Nein  Ja (ESID-ID: \_\_\_\_\_)  Unbekannt

Bei wem wurde ein primärer Immundefekt **zuerst** diagnostiziert (= Index-Patient)? \_\_\_\_\_

**Wie** ist der Index-Patient mit dem Patienten **verwandt** (z.B. Bruder, Oma Patientin/des Patienten)?  
 \_\_\_\_\_ (evtl. auch Name)  Mütterlicherseits  Väterlicherseits  Unbek.

Ist der Patient ein **Zwilling**?  Nein  Ja, eineiiger (identischer) Zwilling  Ja, zweieiiger (nicht-identischer) Zwilling  
 Ja, Zwilling (identisch oder nicht-identisch unbekannt)  zz. unbekannt  Unbekannt

Sind die **Eltern** der Patientin/des Patienten miteinander verwandt?  Nein  Ja  Wahrscheinlich  
 (z.B. Cousine verheiratet mit Cousin)?  zz. unbekannt  Unbekannt

Verdacht auf **Founder-Effect** (Vorfahren stammen aus der gleichen kleinen, genetisch isolierten Region):  
 Nein  Ja  zz. unbekannt  Unbekannt

### 1. Datum der ersten klinischen Diagnose irgendeines primären Immundefekts:

(Tag.Monat.Jahr) \_\_. \_\_. \_\_.  Datum zz. unbekannt  Datum unbekannt  Nur genetisch diagnostiziert

### 2. Gab es erste Symptome, die auf einen primären Immundefekt hindeuteten? (Sie müssen nicht unbedingt zur PID-Diagnose geführt haben.)

Ja:

**A: Welche Symptome traten auf?**

- Infektionen
- Fehlfunktion des Immunsystems wie z.B.:  
**Lymphoproliferation** (Vergrößerung der Milz oder Leber, vergrößerte Lymphknoten, ...);  
**Autoimmunerkrankung:** z. B. Zytopenie (verminderte Anzahl der Zellen im Blut), Schilddrüsenerkrankung,  
 Gelenkerkrankung, Hepatitis, Vitiligo, Alopecia/Haarausfall, Diabetes; **Granulome; chronisch-entzündliche**  
**Darmerkrankung (IBD); Zöliakie** (Glutenunverträglichkeit); **Vaskulitis; Ekzem; autoinflammatorische Erkrankungen**
- Maligne Krebserkrankung
- Syndromale Erscheinungsformen wie:
  - **Dysmorphie** wie: Kleinwuchs, Gesichtsfehlbildungen, Mikrozephalie (verkleinerter Kopf), Skelettanomalitäten, ...
  - **Andere organische Erscheinungsformen** wie: Albinismus, Anomalitäten bei den Haaren, Zahnfehlbildungen, Herz- oder Nierenerkrankungen, Hörprobleme, neurologische Entwicklungsverzögerung, Krampfanfälle...
- Andere:** Bitte (auf Englisch) beschreiben: \_\_\_\_\_
- Erste Symptome** zz. unbekannt,  Erste Symptome unbekannt

#### B: Wann traten die ersten Symptome auf?

**Datum** (Monat/Jahr): \_\_/ \_\_. \_\_. (oder im Alter von: \_\_\_\_\_ )  
 (oder ungefähres Alter:  < 1 Jahr  1-5 Jahre  6-10 J.  11-15 J.  16-20 J. oder älter: \_\_\_\_\_ )  
 Datum zz. unbekannt  Datum unbekannt

Nein, es gab keine Symptome, die auf einen PID hindeuten:

#### Wurde die Diagnose nur aufgrund von **Auffälligkeiten des Laborbilds** gestellt?

Ja  Nein  zz. unbekannt  Unbekannt

#### **Falls „Ja“, bitte ankreuzen:**

- Lymphopenie  Anämie  **Neugeborenen-Screening**
- Neutropenie  Monozytopenie  **Hypogammaglobulinämie** (erniedrigte IgA, IgG oder IgM)
- Thrombozytopenie  Erhöhtes IgE  **Hypergammaglobulinämie** (ohne erhöhte IgE)
- Erhöhte Komplementwerte  Erniedrigte Komplementwerte
- Anderes:** Bitte (auf Englisch) beschreiben: \_\_\_\_\_

**3. Name des IEI (Inborn Errors of Immunity, Primäre Störung des Immunsystems, früher: PID)**

**laut ESID-Kriterien - auf Englisch.**

**(Ohne Genetik) erstellte Diagnose muss die ESID-Kriterien\* erfüllen.**

(\*Siehe PDF-Datei [Registry diagnostic criteria](#) auf <http://esid.org/Working-Parties/Registry/Diagnosis-criteria>)

IEI (auf Englisch): \_\_\_\_\_

Haben Sie die ESID-Kriterien überprüft?  Ja  Nein  Nicht auf der ESID-Kriterien-Liste\*

**4. Wurde eine genetische Analyse durchgeführt?**

Ja  Ja, aber **keine** Mutation gefunden: Labor: \_\_\_\_\_

Nein  Ergebnis ausstehend  zz. unbekannt  Unbekannt

**Falls „Ja“:**

Primäres IEI-verursachendes Gen: \_\_\_\_\_

Weitere mutierte Gene: \_\_\_\_\_

Datum des Genetikergebnisses / Brief (Tag.Monat.Jahr): \_\_ \_\_. \_\_ \_\_. \_\_ \_\_  zz. unbekannt  Unbekannt

In welchem Labor (Labor Name, Adresse, Kontaktperson)? \_\_\_\_\_

**Sequenzierungsmethode:**

Gensequenzierung (Sanger, Gene Panel, NGS)  Sequenzierung des **gesamten** Exoms/Genoms (WES)

Molokularbiologischer Test (FISH,CNV, ...)  zz. unbekannt  Unbekannt

**Grund für die genetische Untersuchung:**

Aufgrund der klinischen Diagnose  Immundefekte in der Familie  Pränataldiagnostik

Neugeborenen-Screening  zz. unbekannt  Unbekannt

**5. Erhält die Patientin / der Patient Immunglobulin-Substitution?**

Ja  Nein  zz. unbekannt  Unbekannt

**Falls „Ja“:**

Datum der **allerersten** Ig-Substitution (Tag.Monat.Jahr): \_\_ \_\_. \_\_ \_\_. \_\_ \_\_  zz. unbekannt  Unbekannt

**Aktuelle Ig-Substitution (ggf. mit %):** \_\_\_\_\_

(mit % Angabe für: BIOVEN, Flebogamma, Gammagard, **Intratect**, **Kiovig**, **Octagam**, Plangamma, Redimune, Sandoglobulin):

**Verabreichung:**  Subkutan  (Rapid) Push (sc nur mit Spritze, ohne Pumpe)  Intravenös  Intramuskulär

**Wo?**  Zu Hause  Krankenhaus  Krankenhaus: auf Station  Krankenhaus: Ambulanz  
 beides (zu Hause/Krankenhaus)  Arztpraxis  zz. unbekannt  Unbekannt

**Aktuelles Gewicht der Patientin/des Patienten:** \_\_\_\_\_ kg  zz. unbekannt  Unbekannt

**Dosis:** \_\_\_\_\_  g  ml Wie oft? \_\_\_\_\_  zz. unbekannt  Unbekannt

**Nebenwirkungen:**  Ja  Nein  zz. unbekannt  Unbekannt

Art der Nebenwirkungen:

- Allergische Reaktion  Aseptische Hirnhautentzündung  Fieber
- Kopfschmerzen  Nierenversagen  Venenthrombose
- Arterienthrombose  lokale Nebenwirkungen (Rötung, Schwellung...)
- Andere (bitte auf Englisch): \_\_\_\_\_

**6. Wurde jemals immunmodifizierende Medikamente genommen?**

Ja  Nein  zz. unbekannt  Unbekannt

**Falls „Ja“:** Wie heißen die Medikamente? (**Wirkstoffklasse** oder zur Not **Wirkstoff** und / oder Medikamentenname (z.B. anti-CD19, calcineurin inhibitors, other disease-modifying antirheumatic drug (DMARD), Rituximab, Etanercept etc.):

\_\_\_\_\_

\*\* zz. unbekannt: Information kann evtl. durch weitere Recherche herausgefunden werden.  
 \*\*\* Unbekannt: Information ist auch durch intensive Recherche nicht auffindbar

Version: 09.06.2021

\*\* zz. unbekannt: Information kann evtl. durch weitere Recherche herausgefunden werden.  
 \*\*\* Unbekannt: Information ist auch durch intensive Recherche nicht auffindbar

**7. Hat oder hatte sie/er einen bösartigen Krebs (Malignität)?**

Ja  Nein  zz. unbekannt  Unbekannt

**Falls „Ja“:** Name der Malignität (wenn möglich auch ICD-10 Code): \_\_\_\_\_

**Bei Lymphom bitte ankreuzen:**

Erscheinungsbild:	<input type="checkbox"/> Nodal (Knotenpunkt)	<input type="checkbox"/> Extranodal	<input type="checkbox"/> zz. unbekannt	<input type="checkbox"/> Unbekannt
EBV-assoziiert:	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> zz. unbekannt	<input type="checkbox"/> Unbekannt
CMV-assoziiert :	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> zz. unbekannt	<input type="checkbox"/> Unbekannt
H. pylori-assoziiert	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> zz. unbekannt	<input type="checkbox"/> Unbekannt

**8. Wurde jemals eine Stammzelltransplantation (HSCT) durchgeführt?**

Ja  Nein  zz. unbekannt  Unbekannt

**Falls „Ja“:** Datum der Stammzelltransplantation (Tag.Monat.Jahr): \_\_. \_\_. \_\_\_\_

Bei Registrierung im Register für Stammzelltransplantationen:  SCETIDE ID: \_\_\_\_\_  
 (falls bekannt)  EBMT ID: \_\_\_\_\_

**Spender:**  HLA-idente Geschwister (MSD)  HLA-idente Fremdspende (MUD)  HLA-nicht-idente Fremdspende (MMUD)  
 Familienspende (Eltern)  Andere verwandte Spender  Autolog (Eigenspende)  
 zz. unbekannt  Unbekannt

**Stammzellen aus:**  Knochenmark  Peripherem Blut  Nabelschnurblut  fetaler Leber  
 zz. unbekannt  Unbekannt.

**9. Hatte sie/er eine Splenektomie (Milzentfernung)?**

Ja  Nein  zz. unbekannt  Unbekannt

**Falls „Ja“:** Datum der Splenektomie (Tag.Monat.Jahr): \_\_. \_\_. \_\_\_\_

**10. Wurde jemals eine Gentherapie durchgeführt?**

Ja  Nein  zz. unbekannt  Unbekannt

**Falls „Ja“:**

Datum der Gentherapie (Tag.Monat.Jahr): \_\_. \_\_. \_\_\_\_

**Hat die Patientin/der Patient von der Gentherapie profitiert?**

Ja  zum Teil  Nein  Kann noch nicht beurteilt werden  zz. unbekannt  Unbekannt

**11. SARS-CoV-2 (Covid 19)**

**Erster positiver SARS-CoV-2 Nachweis mittels PCR:**

PCR für SARS-CoV-2:  Positiv  Negativ  zz. Unbekannt  Unbekannt

Datum des ersten positiven PCR (Tag.Monat.Jahr): \_\_. \_\_. \_\_\_\_  zz. unbekannt  Unbekannt

**Erster positiver Antikörper-Nachweis:**

Serokonversion:  Ja  Nein  zz. unbekannt  Unbekannt

Datum der Serokonversion (Tag.Monat.Jahr): \_\_. \_\_. \_\_\_\_  zz. unbekannt  Unbekannt

**Erste Krankenhauseinweisung aufgrund von COVID-19:**

Krankenhausaufenthalt wegen COVID-19:  Ja  Nein  zz. unbekannt  Unbekannt

Aufnahmedatum (Tag.Monat.Jahr): \_\_. \_\_. \_\_\_\_  zz. unbekannt  Unbekannt

Dauer in Tagen: \_\_\_\_\_  zz. unbekannt  Unbekannt

Vielen Dank für Ihre Unterstützung und Mitarbeit ©

\_\_\_\_\_  
Datum

\_\_\_\_\_  
Name und Unterschrift Ärztin/Arzt

\_\_\_\_\_  
Datum

\_\_\_\_\_  
Unterschrift Patient\*in oder Eltern/Erziehungsberechtigte\*r (optional)

Version: 09.06.2021