**Elternfragebogen: Einsatz des Biomarkers sNfL beim Rett-Syndrom**

Name des Kindes: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Telefonnummer: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

E-Mail Adresse: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Betreuender Arzt: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Datum der Erfassung: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Verantwortlicher für die Studie: Ansprechpartnerin für die Studie (Doktorandin):**

Prof. Dr. med. Peter Huppke Emma Hirn

Direktor Mail: emma.hirn@uni-jena.de

Klinik für Neuropädiatrie

Universitätsklinikum Jena

Am Klinikum 1

07747 Jena

Tel.: 03641-932 9650

Fax: 03641-932 9652

Mail: peter.huppke@med.uni-jena.de

Web: www.uniklinikum-jena.de/neuropaediatrie/

**Aktuelle Angaben:**

Größe des Kindes/ des Erwachsenen: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_cm

Gewicht des Kindes/ des Erwachsenen: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_kg

Kopfumfang des Kindes/ des Erwachsenen: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_cm

*Hinweis: Der Kopfumfang lässt sich mit einem handelsüblichen Maßband bestimmen. Man misst dabei den größtmöglichen Umfang von der Stirn zum Hinterkopf (oberhalb der Augenbrauen und oberhalb der Ohren).*

**Angaben zum Geburtszeitpunkt:**

Größe zur Geburt: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ cm

Geburtsgewicht: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_kg

Kopfumfang zur Geburt: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_cm

Ist das Rett Syndrom genetisch nachgewiesen?

⃝ ja

⃝ nein

In welchem Gen ist die Mutation?: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Wie ist die Bezeichnung der Mutation?:\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

In welchem Alter sind erste Auffälligkeiten aufgetreten?\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Was waren die ersten Auffälligkeiten?\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Freies Sitzen: ⃝ Ja, mit Monaten erlernt

⃝ Sitzt frei auf einem Stuhl

⃝ Konnte nie frei Sitzen

Verlust der Fähigkeit zu Sitzen: ⃝ Ja, mit Monaten

⃝ Nein, sitzt weiterhin ohne festhalten

Laufen: ⃝ Läuft frei. Hat Laufen mit Monaten erlernt. Kann Meter frei Laufen.

⃝ Läuft an einer Hand gehalten

⃝ Konnte nie Laufen

Verlust der Fähigkeit zu Laufen: ⃝ Ja, mit Monaten

⃝ Nein

Verlust der Handfunktion: ⃝ Ja, mit Monaten

⃝ Greift noch gezielt mit ganz Hand

⃝ Isst selbständig

⃝ Nie gute Handfunktion

Auftreten von Handstereotypien: ⃝ Ja, mit Monaten

⃝ Keine Handstereotypien

Erste Worte: ⃝ Ja, mit Monaten.

⃝ Hat nie gesprochen

Verlust der Sprache: ⃝ Ja, mit Monaten

⃝ Nein, spricht weiterhin ca.\_\_\_\_\_ Worte

Hyperventilationen (schnelles Atmen und Luftanhalten): ⃝ Ja

⃝ Nein

Epilepsie: ⃝ Ja, Beginn mit Monaten. Die Epilepsie besteht seit dem: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

⃝ Nein

Derzeitige antikonvulsive Therapie (Anfallsmedikamente):

Anfallsfrei: ⃝ Ja

⃝ Nein, derzeit Anfälle / Monat, Datum des letzten Anfalls:

Besteht eine Skoliose (Wirbelsäulenverkrümmung)?

⃝ Ja

⃝ Nein

Liegen noch weitere Erkrankungen außer dem Rett-Syndrom vor?

⃝ Ja, folgende: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

⃝ Nein

Kam es in den letzten 6 Monaten zu Schädeltraumata (z.B. Sturz auf den Kopf, Gehirnerschütterungen, Frakturen, Hämatome, Bewusstlosigkeit) oder wurden Hirn-Operationen/-Biopsien durchgeführt?

⃝ Ja, folgendes: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

⃝ Nein

Für Rett Syndrom Patientinnen **> 20 Jahre**:

Ist es in den letzten Jahren zu einer Verschlechterung gekommen?

⃝ Ja, folgendes ist schlechter:

⃝ Nein