

**Fragebogen zur Studie „Identifizierung von krankheitsverursachenden Genen und Modifiern bei hereditären Erkrankungen der Nieren und ableitenden Harnwege“**

Patientendaten (ggf. Aufkleber)	
Name	Vorname
Geburtsdatum	Tel.:
Straße	
PLZ	Wohnort

Sind die Eltern blutsverwandt?

ja       nein

Verwandte mit Nierenerkrankungen?

Mutter     Schwester

Vater      Bruder

Sonstige: \_\_\_\_\_

Herkunft der Familie: \_\_\_\_\_

**Diagnose** (bitte Befunde entsprechend beifügen)

Datum der Erstdiagnose \_\_\_\_\_(Tag)/\_\_\_\_(Monat)/\_\_\_\_(Jahr)

Diagnose \_\_\_\_\_

Molekulargenetische und zytogenetische Befunde \_\_\_\_\_

**Extrarenale und extraurogenitale Manifestationen** (bitte Befunde entsprechend beifügen)

- |  |   |  |
|--|---|--|
| <input type="checkbox"/> Mikrozephalie             | <input type="checkbox"/> Gehörlosigkeit/Schwerhörigkeit | <input type="checkbox"/> Polydaktylie          |
| <input type="checkbox"/> Vermisaplasie/-hypoplasie | <input type="checkbox"/> Augenfehlbildungen             | <input type="checkbox"/> Skelettfehlbildungen  |
| <input type="checkbox"/> Geistige Retardierung     | <input type="checkbox"/> Herzfehlbildungen              | <input type="checkbox"/> Wachstumsretardierung |
| <input type="checkbox"/> Sonstige: _____           |   |  |

**Laborbefunde bei Diagnosestellung**

**Blut:**

- Serum-Kreatinin \_\_\_\_\_ mg/dl
- Serum-Harnstoff \_\_\_\_\_ mg/dl
- GFR \_\_\_\_\_ ml/min/1,73m<sup>2</sup>
- Immunserologische Auffälligkeiten

**Urin:**

- Kreatinin-Clearance \_\_\_\_\_ ml/min
- Mikrohämaturie    +   ++   +++
- Makrohämaturie
- Proteinurie (Alter) \_\_\_\_\_ g/g Kreatinin

→ wenn ja, welche: \_\_\_\_\_

Sonstige: \_\_\_\_\_

Name \_\_\_\_\_ Vorname \_\_\_\_\_ geb. am \_\_\_\_ (Tag)/ \_\_\_\_ (Monat)/ \_\_\_\_ (Jahr)

### Ultraschall

Unauffällig

Auffällig: \_\_\_\_\_

### Nierenbiopsie (bitte Befunde entsprechend beifügen)

Wurde eine Nierenbiopsie durchgeführt?  ja  nein

Erste Biopsie \_\_\_\_\_ (Tag)/ \_\_\_\_ (Monat)/ \_\_\_\_ (Jahr)

Zweite Biopsie \_\_\_\_\_ (Tag)/ \_\_\_\_ (Monat)/ \_\_\_\_ (Jahr)

Minimal-change Nephropathie  Dünne Basalmembran-Nephropathie (TBMN)

Fokal segmentale Glomerulosklerose (FSGS)  Alport-Syndrom

Diffuse mesangiale Sklerose  Nephronophthise

Mesangioproliferative Glomerulonephritis  C3-Glomerulopathie

Ohne Befund  Sonstiger Befund: \_\_\_\_\_

### Dialyse und Nierentransplantation

Besteht Dialysepflicht?  ja  nein

Hämodialyse  Peritonealdialyse

seit: \_\_\_\_ (Monat)/ \_\_\_\_ (Jahr)  seit: \_\_\_\_ (Monat)/ \_\_\_\_ (Jahr)

Wurde eine Nierentransplantation durchgeführt?  ja  nein

Erste Transplantation \_\_\_\_\_ (Monat)/ \_\_\_\_ (Jahr)

Zweite Transplantation \_\_\_\_\_ (Monat)/ \_\_\_\_ (Jahr)

Transplantat-Versagen aufgrund von  Rezidiv  Abstoßung

Bestand vor Dialyse oder Transplantation eine arterielle Hypertonie?  
 ja  nein

### Anmerkungen

Wir danken Ihnen vielmals für Ihre Mühe.

Bitte füllen Sie noch folgende Zeilen aus, damit wir Sie bei Rückfragen erreichen können.

Name:

Datum:

Unterschrift:

Berufsadresse: