

Anamnese- und Befundbogen

(für jede/n Betroffene/n einen Bogen)

Bitte versenden an:

NIRK Zentrale

z.Hd. Brigitte Willis (Koordinatorin)
Universitäts-Hautklinik Münster
Von-Esmarch-Straße 58
48149 Münster



Bundesministerium
für Bildung
und Forschung

A.0 Untersuchungsdaten:

0.1 Name des Arztes: _____
0.2 Untersuchungsdatum: _____
Einwilligungserklärung
unterschrieben: ja nein¹

Patientenidentifikation / Patientenaufkleber

Daten werden pseudonymisiert.

0.3 Klinik:

1	Charité Berlin	7	Universitätsklinik Kiel
2	Kath. Kinderkrankenhaus, Wilhelmsstift Hamburg	8	Universitätsklinik Mannheim
3	Universitäts-Hautklinik Münster	9	Universitätsklinik Marburg
4	Universitätsklinik Essen	10	Universitätsklinik Würzburg
5	Universitätsklinik Göttingen	11	Universitätsklinik Heidelberg
6	Universitätsklinik Hamburg		

Falls Ihre Klinik hier nicht gelistet ist, geben Sie bitte folgenden Daten hier ein.

Name der Klinik: _____
Straße: _____
PLZ: _____
Ort: _____
Telefon: _____
Fax: _____

A.1 Allgemeine Daten:

1.1	Weiblich:	Männlich:	Geburtsdatum:	
1.2	Weitere Betroffene in der Familie:	nein	ja	
1.3	Konsanguinität der Eltern:	nein	ja	In welchem Grad: _____
1.4	Ethnische Herkunft der Eltern:	Mutter:	Vater:	
1.5	Bitte Familienstammbaum auf Seite 11 ergänzen!			

¹ Einwilligungserklärung erforderlich. Falls keine Erklärung vorliegt, dürfen die Daten nicht an die NIRK-Zentrale weitergeleitet und dort verarbeitet werden.

A.2

Diagnose: (Bei Fragen zu den Diagnosen können Sie sich gern an die NIRK-Zentrale wenden. E-Mail: nirk@imfl.de)

Nicht-Syndromale Ichthyosen	
Häufige Ichthyosen	
1	IV - Ichthyosis vulgaris
2	RXLI - X-chromosomal rezessive Ichthyose
Autosomal rez. Cong. Ichthyose	
3	CIE - Kongenitale ichthyosiforme Erythrodermie
4	HI - Harlekin Ichthyose
5	LI - Lamelläre Ichthyose
Varianten:	
6	BSI - Badeanzug Ichthyose
7	SICI - Self-improving congenital ichthyosis
8	SHCB - Selbstheilendes Kolloidum Baby
Keratinopathische Ichthyosen	
9	AREI - Autosomal-rezessive epidermolytische Ichthyose
10	CRIE - Kongenitale retikuläre ichthyosiforme Erythrodermie
11	EI - Epidermolytische Ichthyose
12	SEI - Superfizielle epidermolytische Ichthyose
Varianten:	
13	AEI - Annuläre epidermolytische Ichthyose
14	ICM - Ichthyosis Curth-Macklin
Sonstige Nicht-syndromale Ichthyosen	
15	EKV - Erythrokeratoderma variabilis
16	KLICK ⁵
17	LK - Loricrin Keratodermie
18	PSD - Peeling-skin-Erkrankung

epidermale Naevi	
20	CHILD - CHILD Syndrom
21	ILVEN - ILVEN Nävus

2.1	Sicher	Verdacht
	Nicht bestimmbar	

Syndromale Ichthyosen	
22	ARC ¹
23	CDPX2 - Conradi-Hünermann-Happle-Syndrom
24	CEDNIK ²
25	GS2 - Gaucher Syndrom Typ 2
26	HMSN4 - Refsum-Syndrom
27	IFAP - Ichthyosis follicularis-Atrichia-Photophobia-Syndrom
28	IHS - Ichthyosis-Hypotrichosis-Syndrom
29	IHSC ³
33	IPS - Ichthyosis prematurity Syndrom
34	KID - Keratitis Ichthyosis Deafness Syndrom
35	MEDNIK ⁴
36	MSD - Multipler Sulfatasemangel
37	NLS - "Neutral lipid storage disease" (mit Ichthyose)
38	NTS - Netherton Syndrom
39	SLS - Sjögren-Larsson-Syndrom
40	TTD - Trichothiodystrophie

Weitere Ichthyosis-verwandte Verhornungsstörungen	
41	Acrokeratoelastoidosis
42	DAR - Morbus Darier
43	ED - Ektodermale Dysplasie, unklassifiziert
44	EPPK - Epidermolytische Palmoplantarkeratose
45	HED - Hydrotische ektodermale Dysplasie
46	HHD - Morbus Hailey-Hailey
47	MDM - Mal de Meleda Palmoplantarkeratose
48	PALS - Papillon-Lefèvre Syndrom
49	PC1 ⁶
50	PC2 - Pachyonychia congenita Jackson Lawler
51	PKK - Cole Syndrom
52	PKK - Keratosis palmplantaris areata et striata
53	PKK - Keratosis palmplantaris nummularis
54	PKK - Keratosis palmplantaris punctata
55	VK - Vohwinkel Keratodermie

2.2 Wenn unklar bzw. nicht bestimmbar, dann trotzdem bitte angeben, in welche Richtung der Befund geht:

1	Ichthyose vom Spättyp
2	Kongenitale Ichthyose
3	Syndromichthyose

4	Palmoplantarkeratose
5	epidermaler Naevus

2.3 Zusätzliche Anmerkung: _____

¹ Arthrogryposis-renal Dysfunktion-Cholestase-Syndrom

² Zerebrale Dysgenese-Neuropathie-Ichthyosis-Keratoderma-palmo-plantaris-Syndrom

³ Ichthyosis-Hypotrichosis-sklerosierendes Cholangitis-Syndrom

⁴ Mentale Retardierung-Enteropathie-Deafness-Neuropathie-Ichthyosis-Keratoderma-Syndrom

⁵ Keratosis linearis-Ichthyosis congenita-Keratodermie

⁶ Pachyonychia congenita Jadassohn-Lewandowsky

A.3 Anamnese:

3.1	Schwangerschaftsverlauf:	unauffällig	kompliziert		
3.2	Frühgeburt:	nein	ja		
3.3	Schwangerschaftswoche:				
3.4	Geburtsgewicht:		g	3.5 Größe:	
					cm
3.6	Geburtsverlauf:	unauffällig	protrahiert	Sectio caesarea	
3.7	Fotos von Geburt und Kindheit:	nein	ja		
3.8	Kollodiummembran:	Ganzkörper	3.9 falls Teilkörper, wo:	Arme	Hände
		Teilkörper		Beine	Kopf
		nicht vorhanden		Füße	Rumpf
3.10	Hautveränderungen unmittelbar seit Geburt:	nein	ja	3.11 falls nein, seit wann:	

A.4 Weitere klinischer Befund:

4.1	Speziell Hautbefund - bei Erstmanifestation (stichwortartig):	
-----	---	--

A.5 Symptome bei Geburt oder in den ersten Lebenswochen:

5.1	Ektropium:	nein	ja		
5.2	Seh- o. Augenstörungen:	nein	ja		
5.3	Eklabium:	nein	ja		
5.4	Ohrdeformation:	nein	ja		
5.5	Hörstörungen:	nein	ja		
5.6	Gelenkkontrakturen:	nein	ja	falls ja, wo:	
	Sprunggelenke		Knie	Becken	Ellenbogen
			Schulter	Füße	Hände
5.7	Skelettanomalien:	nein	ja	falls ja, welche:	
5.8	Hypotrichose/Haaranomalien:	nein	ja	falls ja, welche:	
				Haarschaftbrüche	Trichorrhaxis invaginata
				Tigerschwanzmuster in Polarisationsoptik	Trichorrhaxis nodosa
5.9	Mundschleimhautveränderungen:	nein	ja		
5.10	Nagelanomalien:	nein	ja		
5.11	Hautinfektionen:	nein	ja		
5.12	Blasenbildung:	nein	ja		
				Arme	Beine
				Füße	Hände
				Kopf	Rumpf
5.13	Neurologische Störungen:	nein	ja	falls ja, welche:	
5.14	Viszerale Anomalien:	nein	ja	falls ja, welche:	
5.15	Weitere Symptome oder Erkrankungen:				

A.6 Weiterer klinischer Verlauf bis heute:

6.1	Status:	verbessert	kompliziert	verschlechtert
6.2	Art:	wechselnd	schubweise	
6.3	Schwitzfähigkeit:	normal	keine	partiell
	<i>falls partiell, wo:</i>			
		beharrter Kopf	Arme	Bauch
		Nase	Hals	Beine
		Oberlippe	Rücken	Füße
6.4	Roter Kopf bei Anstrengung:		nein	ja
6.5	Hitzestau:	nein	ja	
	<i>mit Kollaps:</i>			
		nein	ja	
6.6	Verhornungsstörung besser im :	Winter	Frühling u. Herbst	kein Unterschied Sommer
6.7	Juckreiz:	nie	selten	häufig immer
6.8	Lichtempfindlichkeit:		Dunkler Hauttyp <small>(Es kommt nie zu Sonnenbrand.)</small>	Heller Hauttyp mit erhöhter Lichtempfindlichkeit <small>(Haut wird kaum braun, es kommt häufig zu Sonnenbrand.)</small>
			Heller Hauttyp <small>(Haut wird braun, selten Sonnenbrand.)</small>	Heller Hauttyp mit stark erhöhter Lichtempfindlichkeit <small>(Sonnenlicht wird nicht vertragen, Haut muss im Sommer stark geschützt werden, um Sonnenbrand zu vermeiden.)</small>
6.9	Sonstiges:			

A.7 Bisherige Diagnostik (Datum, Klinik o. Institut, Kurzbefund):

7.1	Histologie lichtmikroskopisch:	nein	ja	<i>Falls ja, bitte weitere Details (Datum, Klinik, Institut, Kurzbefund).</i>
7.2	Histologie elektronenmikroskopisch:	nein	ja	
7.3	Haaranalyse mikroskopisch:	nein	ja	
7.4	Steroidsulfatase-Bestimmung im Serum:	nein	ja	
7.5	Transglutaminase 1-Bestimmung histochemisch:	nein	ja	
7.6	Molekulare Diagnostik:	nein	ja	
7.7	Sonstige Diagnostik:	nein	ja	
7.8	Fotodokumentation:	nein	ja	
Details:				

A.8 Bisherige Therapien:

			womit / wo	falls ja, Effekt + / 0 / -	Datum
8.1	Duschbäder:	nein ja			
8.2	Wannenbäder:	nein ja	Antiseptika Backpulver	Salz Öl	
8.3	Dampfbad:	nein ja			
8.4	Mechanische Keratolyse:	nein ja	Bimsstein Mikrofasertuch Schleifmaschine	Chinalappen Rubbellappen	
8.5	Wirkstofffreie Pfllegesalben:	nein ja	Glycerin		
8.6	Keratolytische Externa:	nein ja	Harnstoff PEG/ Polyethylenglycol Vitamin A-Säure	Milchsäure Salizylsäure Tazaroten	
8.7	Sonstige Externa:	nein ja			
8.8	Kopftherapie:	nein ja			
8.9	Systemische Therapie:	nein ja	Antibiotika Neotigason Isotretinoin	Liarozol Tigason	
8.10	Stationäre Akutbehandlung:	nein ja			
8.11	Stationäre Rehabilitation:	nein ja			
8.12	Operationen:	nein ja			
8.13	Sonstiges:	nein ja			

B.0 Aktueller klinischer Befund:

0.1 Name des Arztes¹: _____

0.2 Untersuchungsdatum: _____

B.1 Personenbasisdaten:

1.1	Größe:	<input type="text"/>	cm.	1.2.	Gewicht:	<input type="text"/>	kg.
-----	--------	----------------------	-----	------	----------	----------------------	-----

B.2 Kopfhaut

2.1	Befund an der Kopfhaut:	nein	ja
2.2	Schuppung:	nein	ja
2.3	Schuppenfarbe:	weiß dunkelbraun	hellbraun schwarz
2.4	Schuppenqualität:	schwer/Keratinplatten leicht/nicht gesamt Kopfhaut	mittel/gesamte Kopfhaut
2.5	Erythem:	schwer, tiefrot leicht /diskrete Rötung	mittel/rosa-rot kein Erythem
2.6	Folikulitiden:	nein	ja
2.7	Pyodermie:	nein	ja
2.8	Sonstiges:		

B.3 Gesicht

3.1	Befund im Gesicht:	nein	ja
3.2	Schuppung:	nein	ja
3.3	Schuppenfarbe:	weiß dunkelbraun	hellbraun schwarz
3.4	Schuppenqualität:	plattenartig diskret, feinlamellär	groblamellär mittellamellär
3.5	keratotische Lichenifikation:	nein	ja
3.6	Erythem:	schwer, tiefrot leicht/diskrete Rötung	mittel/rosa-rot kein Erythem
3.7	Folikulitiden:	nein	ja
3.8	Pyodermie:	nein	ja
3.9	Sonstiges:		

¹ Falls Abweichend von Untersuchungsdaten auf der ersten Seite.

B.4 Brust und Bauch

4.1	Befund an Brust und Bauch:	nein	ja
4.2	Schuppung:	nein	ja
4.3	Schuppenfarbe:	weiß dunkelbraun	hellbraun schwarz
4.4	Schuppenqualität:	plattenartig diskret, feinlamellär	groblamellär mittellamellär
4.5	keratotische Lichenifikation:	nein	ja
4.6	Erythem:	schwer, tiefrot leicht/diskrete Rötung	mittel/rosa-rot kein Erythem
4.7	Folikulitiden:	nein	ja
4.8	Pyodermie:	nein	ja
4.9	Sonstiges:		

B.5 Rücken und Gesäß

5.1	Befund an Rücken und Gesäß:	nein	ja
5.2	Schuppung:	nein	ja
5.3	Schuppenfarbe:	weiß dunkelbraun	hellbraun schwarz
5.4	Schuppenqualität:	plattenartig diskret, feinlamellär	groblamellär mittellamellär
5.5	keratotische Lichenifikation:	nein	ja
5.6	Erythem:	schwer, tiefrot leicht / diskrete Rötung	mittel /rosa-rot kein Erythem
5.7	Folikulitiden:	nein	ja
5.8	Pyodermie:	nein	ja
5.9	Sonstiges:		

B.6 Arme

6.1	Befund an den Armen:	nein	ja
6.2	Schuppung:	nein	ja
6.3	Ellenbeugen betroffen:	nein	ja
6.4	Schuppenfarbe:	weiß dunkelbraun	hellbraun schwarz
6.5	Schuppenqualität:	plattenartig diskret, feinlamellär	groblamellär mittellamellär
6.6	keratotische Lichenifikation:	nein	ja
6.7	Erythem:	schwer, tiefrot leicht/diskrete Rötung	mittel/rosa-rot kein Erythem
6.8	Folikulitiden:	nein	ja
6.9	Pyodermie:	nein	ja
6.10	Sonstiges:		

B.7 Beine

7.1	Befund an den Beinen:	nein	ja
7.2	Kniekehlen betroffen:	nein	ja
7.3	Schuppung:	nein	ja
7.4	Schuppenfarbe:	weiß dunkelbraun	hellbraun schwarz
7.5	Schuppenqualität:	plattenartig diskret, feinlamellär	groblamellär mittellamellär
7.6	keratotische Lichenifikation:	nein	ja
7.7	Erythem:	schwer, tiefrot leicht / diskrete Rötung	mittel/rosa-rot kein Erythem
7.8	Folikulitiden:	nein	ja
7.9	Pyodermie:	nein	ja
7.10	Sonstiges:		

B.8 Sonstiger aktueller Befund:

8.1	Hyperlinearität	der Handflächen:	nein	ja	
		der Fußsohlen:	nein	ja	
8.2	Palmoplantarkeratose:				
	Handflächen betroffen:	nein	ja		
	<i>falls ja, wie:</i>	diffus	striär	papulös	
	oder:				
	Fußsohlen betroffen:	nein	ja		
	<i>falls ja, wie:</i>	diffus	plaqueartig	papulös	
	oder:				
8.3	Hyperhidrose	palmar:	nein	ja	
		plantar:	nein	ja	
8.4	Blasenbildung:	nein	ja		<i>falls ja, wo:</i>
					Arme
					Beine
					Füße
					Hände
					Kopf
					Rumpf
8.5	Alopezie:	nein	ja		<i>falls ja, welche:</i>
					diffus
					narbig
					umschrieben
					nicht narbig
8.6	Hypotrichose:	nein	ja		<i>falls ja, welche:</i>
					umschrieben
					diffus
8.7	Haarschaftanomalien:	nein	ja		<i>falls ja, welche:</i>
					Haarschaftbrüche
					Trichorrhexis invaginata
					Tigerschwanzmuster in Polarisationsoptik
					Trichorrhexis nodosa
8.8	Nagelanomalien:	nein	ja		<i>falls ja, welche:</i>
					uhrglasnagelartige
					Sonstige:
8.9	Seh- o. Augenstörungen:	nein	ja		<i>falls ja, welche:</i>
8.10	Ektropium:	nein	ja		<i>falls ja, welche:</i>
8.11	Ohrdeformation:	nein	ja		<i>falls ja, welche:</i>

B.8 Sonstiger aktueller Befund:

8.12	Hörstörungen:	nein	ja	<i>falls ja, welche:</i> []
8.13	Eklabium:	nein	ja	<i>falls ja, welche:</i> []
8.14	Mundschleimhautveränderungen:	nein	ja	<i>falls ja, welche:</i> []
8.15	Genitalanomalien:	nein	ja	<i>falls ja, welche:</i> []
8.16	Maldescensus testis:	nein	ja	<i>falls ja, welche:</i> []
8.17	Gelenkkontrakturen:	nein	ja	<i>falls ja, welche:</i> []
8.18	Skelettanomalien:	nein	ja	<i>falls ja, welche:</i> []
8.19	Viszerale Anomalien:	nein	ja	
8.20	Neurologische Störungen:	nein	ja	<i>falls ja, welche:</i> [] Spastik Sonstige: []
8.21	Motorische Störungen:	nein	ja	<i>falls ja, welche:</i> []
8.22	Geistige Retardierung:	nein	ja	<i>falls ja, welche:</i> []
8.23	Sonstige Symptome:	nein	ja	<i>falls ja, welche:</i> []

B.9 Fettstoffwechselstörungen:

9.1	Fettstoffwechselstörungen:	nein	ja	
9.2	Werte (falls bekannt):	Cholesterin: []	mg/dl	Triglyceride: [] mg/dl

c **Maßnahmen:**

1	Histologie lichtmikroskopisch:	nein	ja	<i>Siehe hierzu auch Anlage „Wichtige technische Hinweise“.</i>
2	Ultrastruktur (EM-Fixierung):	nein	ja	
3	Haaranalyse mikroskopisch:	nein	ja	
4	Steroidsulfatase -Test (EDTA):	nein	ja	
5	Transglutaminase 1 - Test (Kryomaterial):	nein	ja	
6	Molekulare Diagnostik:	nein	ja	
7	Sonstige Diagnostik:	nein	ja	
8	Fotodokumentation:	nein	ja	

Details zu den angewiesenen Maßnahmen:

Materialtyp	Verwendung	Ziel (top.)	Versanddatum	Zusatzinformationen

Materialtypen	Bio	Biopsie	EDTA	EDTA-Blut	LHBH	Lithiumheparin-Blut und Haare
Verwendung	AA	Aminosäurenanalyse			LEKTI	Cryofixation für LEKTI-Bestimmung
	TGM1	Cryofixation für TGM 1-Bestimmung			EVB	EBV-Transformation
	EM	Glutaraldehydfixierung für elektronen-/Lichtmikroskopie			LM	Lichtmikroskopie
	mDi	molekulare Diagnostik			PBS	Paraformaldehyd/PBS-Fixation
	RNA	Quiagenlater zur RNA-Isolation			RM	Rasterelektronenmikroskopie
	STS	Steroidsulfatasebestimmung				
Ziel	AC	Aachen			GÖ1	Göttingen / Prof. Gärtner
	HD	Heidelberg / Dr. Hausser			K1	Köln / Dr. Arin
	K2	Köln / Dr. Hennies			MR	Marburg
	MS	Münster / Prof. Traupe			FR	Freiburg / Prof. Fischer
	ER	Erlangen			GÖ2	Göttingen / Prof. Emmert

s **Stammbaum:**

S.1 **Bitte Familienstammbaum erstellen:**

- | | |
|-------------------------------------|-------------------------------------|
| ■ männlich, betroffen | □ männlich, nicht betroffen |
| ● weiblich, betroffen | ○ weiblich, nicht betroffen |
| ⊠ männlich, Betroffenheit unbekannt | ⊡ weiblich, Betroffenheit unbekannt |

Beispiel

