

Ehlers Danlos / Marfan Syndrom Klinische Informationen

Angaben über die Patientin / den Patienten (Etikett)

Nachname: Vorname:

Geb.Datum: männlich weiblich

Verdachtsdiagnose:

Genetische Ursachen des Ehlers-Danlos Syndroms Typ III (hypermobiler Typ) sind mit den angebotenen Panels nicht abgedeckt!

Klinische Angaben:

Detaillierte klinische Informationen erleichtern die Eingrenzung der Indikation und führen somit zu einer rascheren Bearbeitung und einer höheren Aufklärungsrate. Darum bitten wir Sie folgende Informationen auszufüllen.

Körpergröße: Gewicht:

Armspannweite: Kopfumfang:

Erhebung: Indikation Ehlers-Danlos Syndrom

	ja	nein
HAUT		
Überdehnbarkeit der Haut	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Weiche, samtige Haut	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dünne, transparente Haut	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Breite, atrophische Narbenbildung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Akrogerie (vermehrte Faltenbildung)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Neigung zu "blauen Flecken"	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Cutis laxa	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hernie (Eingeweidebrüche)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Muskel-Skelett-System		
Angeborene Hüftdislokation		
Unilateral	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Bilateral	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Wiederkehrend Dislokationen / Subluxationen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Häufigkeit		
Lokalisation		
Klumpfüße	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kraniosynostose	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Verzögerter Fontanellenschluss	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Muskelhypotonie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Sehnenriss	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Muskelruptur	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Frakturen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Anzahl		
Lokalisation		
Osteoporose (Knochendichtemessungen):	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Skoliose	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Kardiovaskulär		
Maximaler Aortendurchmesser		mm
Aortendissektion	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Aortenaneurysma	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Arterieller Rupturen / Dissektionen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Herz-Klappen-Anomalie:	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Arterial Tortuosity	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Weitere systemische Auffälligkeiten:		
Uvula gespalten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Linsluxation	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Myopie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Angabe der Dioptrien:		
Auffälligkeiten des ZNS:		
Gastrointestinale Auffälligkeiten:		
Urogenitale Auffälligkeiten:		
Pulmonale Auffälligkeiten:		

9-Punkte-Beighton-Hypermobilitäts-Score *	negativ	unilateral	bilateral
Passive Dorsalflexion des kleinen Fingers > 90 °	0	1	2
Anlegen des Daumens an der Volarseite des Unterarmes	0	1	2
Überstreckung des Ellbogens > 10 °	0	1	2
Überstreckung des Knies > 10 °	0	1	2
Bei gestreckten Knien mit Handflächen den Boden berühren.	0	Zutreffend = 1	
Gesamtpunktzahl	/ 9	

* The revised (Brighton 1998) criteria for the diagnosis of benign joint hypermobility syndrome (BJHS). (Grahame R. et al.; J Rheumatol. 2000 Jul;27(7):1777-9.)

Erhebung: Indikation Marfan Syndrom

Gent-Nosologie für die Diagnose des Marfan-Syndroms **	Ja	Nein	Punkte-zahl
Murdoch (Handgelenk)- und Steinberg (Daumen)-Zeichen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	3
Murdoch (Handgelenk)- oder Steinberg (Daumen)-Zeichen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	1
Hühnerbrust (Pectus carinatum)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	2

Trichterbrust (Pectus excavatum) oder Brustkorbasymmetrie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	1
Knickfuß	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	2
Plattfuß (Pes planus)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	1
Pneumothorax	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	2
Ektasie der lumbosakralen Dura	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	2
Protrusio acetabuli (Vorwölbung von Hüftpfanne und -kopf in das kleine Becken)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	2
Verhältnis von oberem zu unterem Segment vermindert (Verhältnis OS : US < 0.86) und von Armspanne zu Größe erhöht (Verhältnis Armspanne : Körpergröße > 1.05); ohne schwere Skoliose	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	1
Skoliose oder thorakolumbale Kyphose	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	1
Eingeschränkte Ellenbogenstreckung, < 170°	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	1
3 von 5 fazialen Auffälligkeiten (Dolichocephalie, Enophthalmus, nach außen abfallende Lidachsen, Wangenknochenhypoplasie und Retrognathie)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	1
Dehnungstreifen (Striae distensae)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	1
Kurzsichtigkeit (Myopie, > 3 Dioptrien)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	1
Mitralklappenprolaps (alle Typen)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	1
Gesamtpunktezahl/ 20		

** The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. (Loeys BL. et al.; J Med Genet. 2010 Jul;47(7):476-85.)

Stammbaum / Familienanamnese: