

# Erhebungsbogen

Der Schwerpunkt dient der Zusammenarbeit neuropädiatrischer und neuroradiologischer Zentren bei der Klärung leukodystrophie-artiger Krankheiten, die nicht einer bekannten Ursache zuzuordnen sind. Seine Ziele bestehen darin,

1. Hilfestellung zu geben bei der Erkrankung von zwar bekannten, aber schwer feststellbaren Ursachen in individuellen Krankheitsfällen, und
2. bisher unklassifizierbare Leukodystrophien nach klinischen und neuroradiologischen Kriterien zu klassifizieren und damit zum Gegenstand neuer Forschungsansätze zu machen.

Diese Ziele wurden vom Plenum einer neuropädiatrischen Forschungskonferenz in Berlin im Februar 1999 gutgeheißen und die Zusammenarbeit im Rahmen eines Schwerpunktes empfohlen.

**Koordination des Forschungsschwerpunktes:**

**Prof. Dr. med. Jutta Gärtner**  
**PD Dr. med. Knut Brockmann**  
**Dr. med. Marco Henneke**  
 Zentrum Kinderheilkunde u. Jugendmedizin  
 Pädiatrie II mit S. Neuropädiatrie  
 Georg-August-Universität  
 Robert-Koch-Str. 40, 37075 Göttingen  
 Telefon: (+49) 0551-39 8035  
 Telefax: (+49) 0551-39 6252  
 Email: [paediatrie2@med.uni-goettingen.de](mailto:paediatrie2@med.uni-goettingen.de)

**Prof. Dr. med. Alfried Kohlschütter**  
**Maria Goerg**  
 Zentrum f. Frauen, Kinder- u. Jugendmedizin  
 Klinik u. Poliklinik f. Kinder- u. Jugendmedizin  
 Universitätskrankenhaus Eppendorf  
 Martinistrasse 52, 20246 Hamburg  
 Telefon: (+49) 040-42803 6391  
 Telefax: (+49) 040-42803 5137  
 Email: [leukonet@uke.uni-hamburg.de](mailto:leukonet@uke.uni-hamburg.de)

Beide genannten Adressen stehen für Anfragen und Korrespondenz zur Verfügung.

Eine Meldung auf diesem Bogen wird in der Regel innerhalb von 6 Wochen beantwortet.

• **Codes des Patienten:**

		m / w	Monat	Jahr
--	--	-------	-------	------

Dieser Code ergibt sich wie folgt: Erste 2 Buchstaben des Vornamens / Erste 2 Buchstaben des Nachnamens / Geschlecht (m/w) / Geburtsmonat / Geburtsjahr.

z.B. **Hans-Peter Meyer-Schmitt**, geboren am **11.01.1996** → Code: 

HA	ME	m	01	96
----	----	---	----	----

**Die ärztliche Betreuung erfolgt durch:**

Name: .....

Adresse: .....

.....

.....

Telefon: ..... Telefax:.....

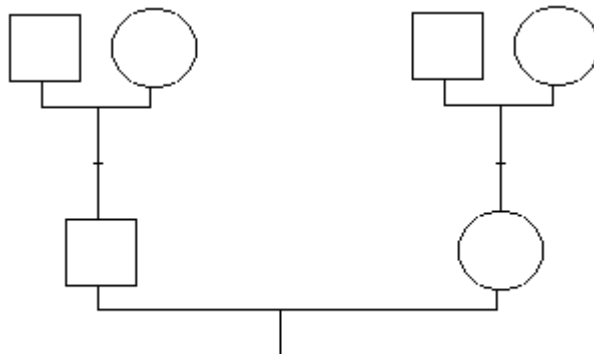
Email: .....

**Das Einverständnis des Patienten / der Sorgeberechtigten zur Datenerfassung liegt vor.**

## Familienanamnese

- Konsanguinität der Eltern: .....
- Nationalität bzw. Herkunftsland des Kindes und der Eltern: .....
- Individuen mit Behinderungen in der Kernfamilie bzw. Großfamilie: .....

- Stammbaum:



## **Anamnese und jetzige Befunde**

(bitte ausfüllen oder entsprechende Arztbriefe beifügen)

- **Anamnese:** .....

- **Klinischer Untersuchungsbefund:** .....

- **Augenärztliche Befunde (insbesondere Fundusauffälligkeiten, Nystagmus):**

---

## **Bildgebende Befunde (CT, MRT, MRT-Spektroskopie)**

Bitte Originalbilder bzw. Kopien beifügen; die Rücksendung der Bilder erfolgt innerhalb von vier Wochen; falls neuroradiologischer Befundbericht vorhanden, bitte ebenfalls beilegen.

## Neurophysiologische Befunde

(Bitte möglichst Kopien des EEG-Befundes und der elektrophysiologischen Untersuchungen beilegen.)

### Nervenleitgeschwindigkeiten

<b>NLG motorisch</b>				
N. medianus	..... m/s	Distale Latenz	..... ms	Amplitude ..... $\mu$ V
N. peronaeus	..... m/s	Distale Latenz	..... ms	Amplitude ..... $\mu$ V
<b>NLG sensibel</b>				
N. medianus	..... m/s	Distale Latenz	..... ms	Amplitude ..... $\mu$ V
N. suralis	..... m/s	Distale Latenz	..... ms	Amplitude ..... $\mu$ V

Veränderungen der NLG im Verlauf der Erkrankung:

**SEP** N. medianus, Ableitung über HWK 7 (C7) und cortical über C3'/C4'

	Latenzen (ms)			Amplitude N20/P25	Amplit.-Verhältnis N20/N13
	N 13a (über C7)	N 20 (cortikal)	P 25		
re. Handgelenk					
li. Handgelenk					

Veränderungen der SEP im Verlauf der Erkrankung:

### AEP / BERA

Reizmodalität: Clickstimuli, re \_\_\_\_\_ dB-SL, li \_\_\_\_\_ dB-SL (Standard 95 dB-SL)

andere Reizart:

	Latenzen (ms)					IPL I-III	IPL I-V	Amplitude (nV)	
	Welle I	Welle II	Welle III	Welle IV	Welle V			W. I	W. V
Rechtes Ohr									
Linkes Ohr									

Veränderungen der AEP im Verlauf der Erkrankung:

### VEP

Reizmodalität:  Schachbrettmuster-VEP, \_\_\_\_\_ Bogenminuten;  Blitz-VEP

	Latenz N2 (N75)	Latenz P2 (P100)	Latenz N3 (N140)	Amplitude N2-P2
Rechtes Auge				
Linkes Auge				

**EEG-Befund**  alterentsprechend unauffällig

Besonderheiten: \_\_\_\_\_

**Forschungsschwerpunkt "Unklare Leukodystrophien"**

**Laborchemische Daten**

(bitte ausfüllen oder entsprechende Befunde beilegen)

Material	Laborparameter	Wert / Auffälligkeit	Referenzbereich	Datum der Untersuchung
Blut	CK			
	NH4			
	Glukose			
	Laktat			
	Kupfer			
	Caeruloplasmin			
	überlangkettige Fettsäuren (> C22)			
	Aminosäuren ( <i>incl. Homozystein</i> )			
	Kreatinin			
	Harnsäure			
	Hormone ( <i>insbesondere T3, T4, TSH</i> )			
	Transferrinelektrophorese ( <i>CDG-Syndrome</i> )			
	neurotrope Viren ( <i>insbesondere HIV</i> )			
	Arylsulfatase A			
	β-Galaktosidase			
	β-Hexosaminidase A			
	Cerebrosid-β-Galaktosidase ( <i>M. Krabbe</i> )			
	Chromosomenanalyse ( <i>hochauflösend, Karyotyp, Deletionen</i> )			
Speicherphänomene in Leukozyten				
Urin	Aminosäuren			
	Organische Säuren			
	Mucopolysaccharide			
	Oligosaccharide			
	N-Acetylaspartat			
	Sulfittest			
	Sulfatide (24 Std-Urin)			
	Purin, Pyrimidine			
Liquor	Eiweiß			
	Zellzahl			
	Glucose			
	Laktat			
	Aminosäuren			
	Neurotransmitter			
	alpha-Interferon			

**Neuropathologische Befunde**

Haut, Muskel, Nerv (Histologie, Immunfluoreszenz)

.....  
 .....  
 .....