



DAS PATIENTENREGISTER  
ERMÖGLICHT UNS DEN  
NATÜRLICHEN KRANKHEITS-  
VERLAUF ZU VERSTEHEN UND  
DAS DUP15Q-SYNDROM  
GEZIELTER ZU BEHANDELN



## KONTAKT

ANMELDUNG ZUR DUP15Q-SPRECHSTUNDE  
UND/ODER FÜR DAS PATIENTENREGISTER:

Universitätsklinikum Heidelberg  
**Genetische Poliklinik**  
Im Neuenheimer Feld 440  
69120 Heidelberg  
Tel. +49 6221 56-5357  
Fax. +49 6221 56-7826  
E-Mail: [dup15q@med.uni-heidelberg.de](mailto:dup15q@med.uni-heidelberg.de)

In enger Zusammenarbeit mit:

Dup15q e.v.

Deutschland Österreich Schweiz

[www.dup15q.de](http://www.dup15q.de)



UNIVERSITÄTS  
KLINIKUM  
**HEIDELBERG**

DUP15Q-  
PATIENTENREGISTER



## ÜBER DAS DUP15Q- PATIENTENREGISTER

Dup15q ist selten <1: 5.000, so dass selbst an großen Kliniken die Patientenkohorten sehr klein sind. Dadurch gibt es nicht genug Wissen und Informationen über den Krankheitsverlauf für neu diagnostizierte Patienten.

Durch ein Patientenregister können wir das Verständnis über das Syndrom erweitern und vertiefen. Das Register kann Patienten viele Jahre begleiten, Wissen sammeln und Ärzten und Eltern mehr Information bieten.

Durch ein Register können Patienten gezielt für zukünftige Projekte, z.B. Therapiestudien angesprochen werden.

Alle Daten im Register werden pseudonymisiert, so dass keine Rückschlüsse auf personenbezogene Daten gemacht werden.

## FAMILIEN

Nach Einwilligung (1 pro Patient) wird der erste (online) Fragebogen geschickt. In Ausnahmefällen, kann ein Telefontermin vereinbart und der Fragebogen gemeinsam ausgefüllt werden.

Erster Fragebogen (ca. 30-45 Min) danach jährliches Update

- Muss nicht in einer Sitzung ausgefüllt werden, kann gespeichert werden
- Nicht alle Fragen für jedes Kind relevant und können übersprungen werden
- Befunde können hochgeladen werden (aus Datenschutzgründen entweder selbst de-identifizieren ODER an die Kontaktadresse schicken)
- Man kann jederzeit per E-mail austreten. Alle Daten werden sofort und komplett gelöscht

## FORSCHUNG

Nach jedem Besuch in der Spezialsprechstunde ergänzt medizinisches Personal das Patientenprofil.

**Langzeitstudien** – wie haben sich Patienten entwickelt, welches Medikament wirkte besser, welche Therapie war besonders erfolgreich.

**Phänotyp-Genotyp** – unterscheidet sich das Krankheitsbild in Abhängigkeit vom jeweiligen genetischen Befund?

**Psychosoziale Fragen** – was brauchen Eltern/Familien zur Unterstützung.

**Klinische Studien** – wenn ein Medikament ausprobiert werden sollte, gibt es schon ein Register von Personen, die interessiert wären, vereinfacht die Auswahl der Patienten.

