



ÄRZTLICHER BOGEN (Follow-up) Autoinflammatorische Erkrankungen

Kinder-KD-ID

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

Erhebungsdatum

--	--	--	--	--	--

 TT/MM/JJ

Geburtsdatum

--	--	--	--

 MM/JJ

Geschlecht weiblich männlich

Gewicht

--	--	--

 kg

Grösse

--	--	--

 cm

1. Diagnose: Bitte nur angeben, falls Änderungen seit Basisdokumentation.

Diagnosestellung

--	--	--	--

 MM/JJ

Diagnosesicherheit gesichert Verdacht

- FMF (familial Mediterranean fever)
- NLRP3-AID (CAPS = Cryopyrin associated periodic syndromes)
 - Mild (FCAS = Familial cold autoinflammatory syndrome)
 - Moderat (MWS = Muckle-Wells Syndrome))
 - Schwer (CINCA =chronic infantile neurological cutaneous and articular syndrome
NOMID = neonatal onset multisystemic disease)
- MKD (mevalonate kinase deficiency)
 - Mild (HIDS = Hyper IgD syndrome)
 - Schwer (MA =mevalonic aciduria)
- TRAPS (TNF receptor associated periodic fever syndrome)
- PFAPA (E85.0)
- DIRA (Deficiency of the IL-1 receptor antagonist)
- DITRA (Deficiency of the IL-36 receptor antagonist)
- NLRP12-AID (FCAS2 = Familial cold autoinflammatory syndrome 2)
- Aicardi-Goutières Syndrome (AGS)
- STING-Associated Vasculopathy with Onset in Infancy (SAVI)
- Chilblain Lupus
- CANDLE (PRAAS) Syndrom
- COPA Syndrome
- Deficiency of Adenosine Deaminase 2 (DADA2)
- M. Behçet
- Unklassifizierte AID
- andere _____

Falls genetische Diagnostik nach Basisdokumentation erfolgte, bitte angeben welche:

Sanger Sequenzierung Panel Whole Exome Sequencing Whole Genome

Gen	detektierte Variante	homozygot	heterozygot	unbekannt	Klassifizierung (vorgeschlagen von INSAID Studiengruppe, s.u. https://infervers.umai-montpellier.fr/web/index.php)					
					pathogen	wahrsch. pathogen	wahrsch. benigne	benigne	VUS, unklar	nicht klassifiz.
		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>



--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

2. Symptome/Manifestationen

	aktuell	In letzten 6 Monaten
keine Symptome	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Allgemein		
rezidivierendes Fieber (≥ 38 °Celsius)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Fatigue	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Lymphadenopathie	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Organbezogen		
Kopf/Neurologie		
Kopfschmerzen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Krampfanfälle	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Augenentzündung (Konjunktivitis/Uveitis)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Schwerhörigkeit	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Pharyngitis	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
orale Aphthen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Stomatitis	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Kardiopulmonal		
Pleuritis	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Endokarditis	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Perikarditis	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Gastrointestinal		
Hepatosplenomegalie	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Bauchschmerzen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Peritonitis	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Nausea/Erbrechen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Diarrhoe	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Haut/Schleimhäute		
Aphthen (anal/genital)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Makulopapulöses Exanthem	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Urtikaria-ähnliche Hautveränderungen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Erysipel-ähnliches Exanthem	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Pannikulitis	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
(Schleim-)Hautulzera	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Chilblain-Läsionen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Muskuloskelettal		
(z.B. Myositis/Arthritis/Arthralgien/Gliederschmerzen)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

3. Krankheitsaktivität

Krankheitsaktivität in den letzten 6 Monaten

- keine Krankheitsaktivität
- Krankheitsschübe, beschwerdefrei zwischen Schüben
- Krankheitsschübe, Beschwerden auch zwischen Schüben
- keine eindeutigen Krankheitsschübe
- nicht bekannt



--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

Fortsetzung Komorbiditäten

	Erstdiagnose (MM/JJ)	unbekannt
<input type="radio"/> psychische Erkrankung _____	_ _ / _ _	<input type="radio"/>
<input type="radio"/> andere Erkrankung (bitte angeben) _____	_ _ / _ _	<input type="radio"/>
<input type="radio"/> keine derartige Erkrankung		

Familienanamnese, nur Änderungen seit letzter Dokumentation	Eltern	Geschwister	Großeltern
Amyloidose, Nierenerkrankungen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Rheumatoide Arthritis	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
HLA-B27 assoziierte Erkrankung _____	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Entzündliche Darmerkrankungen _____	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Psoriasis (ärztlicherseits gesichert)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Kollagenosen _____	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Autoinflammatorische Erkrankungen _____	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Schwerhörigkeit	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
andere Autoimmunerkrankungen: _____	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
keine derartige Erkrankung	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

6. Medikamentöse Therapie		aktuell	letzte 6 Monate
keine		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
NSAR		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
	Wenn aktuell: <input type="radio"/> täglich <input type="radio"/> bei Bedarf		
Glukos, systemisch low dose (< 0,2 mg pro kg Körpergewicht)		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
	Wenn aktuell, bitte Dosis angeben: _ _ , _ mg/Tag		
	Dauer <input type="radio"/> < 14 Tage <input type="radio"/> ≥ 14 Tage		
Glukos, systemisch high dose (≥ 0,2 mg pro kg Körpergewicht)		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
	Wenn aktuell, bitte Dosis angeben: _ _ _ , _ mg/Tag		
	Dauer <input type="radio"/> < 14 Tage <input type="radio"/> ≥ 14 Tage		
DMARD-Therapie, aktuell und letzte 12 Mon.	Dosis (mg)	Beginn	falls seit letzter Dok.
*Bitte Präparatenamen angeben.		TT/MM/JJ	abgesetzt wann? TT/MM/JJ
<input type="radio"/> keine DMARD-Therapie			
<input type="radio"/> MTX <input type="radio"/> oral <input type="radio"/> parenteral	_ _ , _ /w	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
<input type="radio"/> Colchicin* _____	_ , _ /d	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
IL-1 Inhibition			
<input type="radio"/> Anakinra	_ _ _ /Appl. #	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
<input type="radio"/> Canakinumab	_ _ _ /Appl. #	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
IL-6 Inhibition			
<input type="radio"/> Tocilizumab* _____	_ _ _ _ /Appl. #	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
<input type="radio"/> Sarilumab	_ _ _ /Appl. #	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _



--	--	--	--	--	--	--	--

8. Damage

Autoinflammatory Disease Damage Index

ADDI (Preliminary Autoinflammatory Disease Damage Index) ter Haar NM, et al. Ann Rheum Dis 2017;76:821–830.

Eine Schädigung ist definiert als anhaltende oder irreversible Veränderung der Struktur oder Funktion, die mindestens 6 Monate lang besteht. Schädigungen sollten nicht bewertet werden, wenn sie auf eine laufende Krankheitsaktivität zurückzuführen sind. Eine Schädigung kann das Ergebnis früherer Krankheitsaktivität, von Komplikationen der Therapie oder von Komorbiditäten sein, die sich nach dem Beginn der autoinflammatorischen Krankheitszeichen und Symptomen entstanden sind. Wenn eine Schädigung länger als 6 Monate vorhanden war, sich aber später zurückbildet, sollte sie dennoch bewertet werden, um die Schädigung zu erfassen, die in diesem Zeitraum bei der Person vorhanden war.

Organsystem	Schweregrad	Bitte ankreuzen
Reproduktivität Sub-/Infertilität Störung der Fertilität, definiert als fehlender Eintritt einer Schwangerschaft ≥ 12 Monate bei regelmäßigem, ungeschütztem Geschlechtsverkehr unter Ausschluss bekannter Erkrankungen des nicht an einer AID erkrankten Partners		②
Amenorrhoe Primäre Amenorrhoe: Fehlende Menarche im Alter von 16 Jahren oder fehlende Menarche 5 Jahre nach Einsetzen der Thelarche. Sekundäre Amenorrhoe: Fehlende Menstruation für mindestens 6 konsekutive Monate oder mehr bei einem Mädchen/Frau, welches bereits eine regelmäßige Menstruation hatte		①
Niere Amyloidose	Limitierte Amyloidose Symptomatische Amyloidose, die ein Organ betrifft bestätigt über Gewebsfärbung mit Kongo Rotfärbung oder Serum Amyloid P Komponente (SAP) Szintigrafie	②
	Schwere Amyloidose Symptomatische Amyloidose in > einem Organ bestätigt über Gewebsfärbung mit Kongo Rotfärbung oder Serum Amyloid P Komponente (SAP) Szintigrafie	③
Proteinurie Persistierende Urinprotein zu Kreatinin Ratio > 20 mg/mmol im ersten Morgenurin und/oder täglicher Proteinverlust von > 0,3 g/24 Stunden, oder Urinalbumin zu Kreatinin Ratio > 15 mg/mmol		①
Niereninsuffizienz	Moderate Niereninsuffizienz GFR zwischen 15 und 60 ml/min pro 1.7 3 m ²	②
	Schwere Niereninsuffizienz GFR kleiner 15 ml/min pro 1.7 3 m ² , Dialyse oder Transplantation	③
Entwicklung Gedeihstörung Definiert als Anwesenheit von mind. 2 von 3 Eigenschaften: - Grösse <3. Perzentile für das Alter -Wachstumsgeschwindigkeit über 6 Monate kleiner 3. Perzentile für das Alter -Perzentilenknick über mindestens 2 Perzentilen auf der Wachstumskarte (5 %, 10 %, 25 %, 50 %, 75 %, 90 %, 95 %) oder bei Patienten älter 18 Jahre: Kleinwuchs (z.B. kleiner der 3. Perzentile für die normale ethnische Population)		②
Verzögerte Pubertät Tanner Stadium -2 Standardabweichungen für das Alter		①
Serosa <ul style="list-style-type: none"> Vernarbungen Adhäsionen oder Fibrose von Perikard, Pleura, Peritoneum und/oder Retroperitoneum. Unterstützt durch bildgebende Techniken, Endoskopie oder operativ. 		①



--	--	--	--	--	--	--	--

<p>Neurologie Entwicklungsverzögerung Kein Erreichen der altersentsprechenden Entwicklungs-Meilensteine, eingeschlossen sind Sprache/Artikulation, Motorik, sozial/emotionale und kognitive Meilensteine. Sobald irgendeine Verzögerung in einem der Entwicklungskategorien zu detektieren ist, muss dieses gescort werden (nur relevant für pädiatrische Patienten).</p>		②
<p>Kognitive Einschränkung Notwendigkeit spezifischer Lern-/Erziehungsmethoden aufgrund einer kognitiven Einschränkung oder IQ kleiner 70 definiert bei einer neuropsychologischen Testung (z.B. Wechsler Intelligenz Scala)</p>		③
<p>Erhöhter Hirndruck Zeichen und/oder Symptome auf Grund erhöhtem intrakraniellen Druck gestützt durch adäquate Techniken (z.B. Funduskopie, Neuro-Imaging oder Lumbalpunktion mit Messung des Hirndrucks)</p>		②
<p>ZNS Beteiligung Fokale Defizite (grob- und feinsensorisch/motorische Fertigkeiten), diffuse Defizite (z.B. Gedächtnis oder Verhalten), Krampfanfälle oder Nervenwurzelsymptome.</p>		③
<p>Ohren Hörverlust</p>	<p>Moderat auf dem besseren Ohr Sensorineuraler Hörverlust bestätigt bei einer Audiometrie oder anderen altersentsprechenden Techniken ohne Notwendigkeit von Hörhilfen oder einem Cochlea-Implantat</p>	①
	<p>Schwer auf dem besseren Ohr Sensorineuraler Hörverlust bestätigt bei einer Audiometrie oder anderen altersentsprechenden Techniken mit Notwendigkeit von Hörhilfen oder einem Cochlea-Implantat</p>	②
<p>Augen Augenbeteiligung</p>	<p>Milde Augenbeteiligung auf dem besser sehenden Auge Okuläre Schädigung (z.B. opticus Nervenatrophie, erhöhter intraokuläre Druck, Katarakt) dokumentiert bei einem Ophthalmologen, keine Visus-Beeinträchtigung</p>	①
	<p>Moderate Augenbeteiligung auf dem besser sehenden Auge Okuläre Schädigung (z.B. opticus Nervenatrophie, erhöhter intraokuläre Druck, Katarakt) dokumentiert bei einem Ophthalmologen, mit Visus-Beeinträchtigung</p>	②
	<p>Schwere Augenbeteiligung auf dem besser sehenden Auge Okuläre Schädigung (z.B. opticus Nervenatrophie, erhöhter intraokuläre Druck, Katarakt) dokumentiert bei einem Ophthalmologen, mit Blindheit</p>	③
<p>Muskuloskelettal Einschränkung der Gelenkbeweglichkeit Reduzierte Gelenkbeweglichkeit, mit oder ohne destruktive Arthropathie oder avaskuläre Nekrose</p>		②
<p>Knochendeformität Reduzierte Knochendichte mit Deckplatteneinbruch und/oder pathologischen Frakturen, bestätigt durch eine Bildgebung, die eine Knochendichtemessung beinhaltet. Notwendig sind Evidenz für reduzierte Knochendichte und Fraktur, erniedrigte Knochendichte allein ist nicht ausreichend.</p>		②
<p>Osteoporose</p>		①
<p>Muskuloskelettale Schmerzen Nichtinflammatorische Muskelschmerzen, die das tägliche Leben und deren Aktivitäten negativ beeinträchtigen.</p>		①



ÄRZTLICHER BOGEN (Follow-up) Autoinflammatorische Erkrankungen

Kinder-KD-ID

--	--	--	--	--	--	--	--

Nur bei FMF ausfüllen:

Wurde Ihr Patient seit der letzten Dokumentation mit Colchicin behandelt?

ja nein unbekannt

Wenn ja, bestand seit der letzten Dokumentation eine Colchicin-Intoleranz?

ja nein unbekannt

Wenn ja, ab welcher Dosis? , mg/d

Wurde wegen einer Colchicin-Resistenz seit der letzten Dokumentation mit einer IL-1-Inhibition begonnen?

ja nein unbekannt

Labor innerhalb der letzten 6 Monate:

Wurde das CRP mindestens 2 Wochen nach dem letzten Schub bestimmt?

ja nein unbekannt

Falls ja, bitte geben Sie den maximalen Wert ein: _____ mg/l / _____ mg/dl

Wurde das Serum Amyloid A mindestens 2 Wochen nach dem letzten Schub bestimmt?

ja nein unbekannt

Falls ja, bitte geben Sie den maximalen Wert ein: _____ mg/l / _____ mg/dl

Composite Score zur Einschätzung der Krankheitsaktivität (optional auszufüllen)

Anzahl der Schübe	<input type="checkbox"/> ≤2/Jahr	<input type="checkbox"/> 3-6/Jahr	<input type="checkbox"/> 7-11/Jahr	<input type="checkbox"/> ≥12/Jahr
Anzahl der Fehltage im Kindergarten/in der Schule/bei der Arbeit wegen der Erkrankung	<input type="checkbox"/> ≤ 5/Jahr	<input type="checkbox"/> 6-10/Jahr	<input type="checkbox"/> 11-20/Jahr	<input type="checkbox"/> >20/Jahr
Erhöhte Akute-Phase-Parameter während der anfallsfreien Zeit¹	<input type="checkbox"/> CRP ≤2x UL	<input type="checkbox"/> CRP >2 und ≤4x UL	<input type="checkbox"/> CRP >4 und ≤8x UL	<input type="checkbox"/> CRP >8 x UL
	<input type="checkbox"/> SAA* ≤14 mg/L	<input type="checkbox"/> SAA* >14 and ≤50 mg/L	<input type="checkbox"/> SAA* >50 and ≤100 mg/L	<input type="checkbox"/> SAA* >100 mg/L
Chronische Folgeerkrankungen²			<input type="checkbox"/> neue oder Verschlechterung der Folgeerkrankung	

*Serum Amyloid A

¹ ≥2 Wochen nach dem letzten Schub, mindestens zweimal im Abstand von 1 Monat gemessen

² Amyloidose, Wachstumsverzögerung (< 3. Perzentile), therapiebedürftige symptomatische Anämie, Thrombozytopenie aufgrund von Splenomegalie, persistierende Arthritis > 6 Wochen