

Liebe Kollegen bei der Hypothyreose - Qualitätssicherung der DGPAED

Mit Hilfe der Kollegen aus Heidelberg haben wir in einer neuen Version der Hypothyreose-Software die **Dokumentation genetische bedingter Hypothyreoseformen** optimiert. Alle bekannten Gene werden nun aufgelistet:

Genetisch definierte Hypothyreoseform

DALL1 / HSD11 (Tomes-Broca-Syndrom) TBX1 (DiGeorge-Syndrom)

UBR1 (Johanson-Blizzard-Syndrom) USP9X (intellektuelle Entwicklungsstörung, X-chromosomal)

sekundäre oder tertiäre Hypothyreose

HESX1 (Septooptische Dysplasie, Hypophysenhormonmangel, kombiniert 5, De-Morsier-Syndrom) IGF1 (zentrale Hypothyreose und Hodenvergrößerung)

IRS4 (connatale Hypothyreose 9) LEPR (morbid Adipositas aufgrund eines Leptinrezeptormangels)

LHX3 (kombinierter Hypophysenhormonmangel 3) LHX4 (kombinierter Hypophysenhormonmangel 4)

OTX2 (kombinierter Hypophysenhormonmangel 6) POU1F1 (Hypophysenhormonmangel, kombiniert oder isoliert, 1)

PROP1 (kombinierter Hypophysenhormonmangel 2) SOX2 (Hypoplasie des Sehnervs und Anomalien des zentralen Nervensystems)

SOX3 (Panhypopituitarismus, X-chromosomal) TAZ (Barth-Syndrom)

TRHR (connatale Hypothyreose 7) TSH4 (connatale Hypothyreose 4)

Syndrome mit sekundärer oder tertiärer Hypothyreose

ALMS1 (Alstrom-Syndrom) CHD7 (CHARGE-Syndrom)

FGF3 (Hypogonadotroper Hypogonadismus 6 mit oder ohne Anosmie) FGFR1 (Hypogonadotroper Hypogonadismus 2 mit oder ohne Anosmie)

FOXA2 / HNF1B NFKB2 (allgemeine variable Immundefizienz 10)

PROKR2 (Hypogonadotroper Hypogonadismus 3 mit oder ohne Anosmie)

TSH-Resistenz

DIO2 DIO3

GNAS / GNAS1 (Pseudohypoparathyreoidismus Ia) TSHR (connatale Hypothyreose 1)

Thyroidhormon-Resistenz

THR4 (connatale Hypothyreose 6) THR8 (Schilddrüsenhormonresistenz)

THR8 (Schilddrüsenhormonresistenz, autosomal rezessiv) THR8 (Schilddrüsenhormonresistenz, selektive Hypophyse)

Thyroidhormon-Transporter Defekte

SLC16A2 / MCT8 (Allan-Henderson-Oudley-Syndrom)

Sonstiges

keine Angabe Eltern molekulargenetisch untersucht

keine Mutation gefunden nicht durchgeführt

andere Mutation (Bitte in Freitextfeld der Stammdaten ergänzen)

Übernehmen Abbrechen

Sie finden die Maske unter Stammdaten - Genetische Untersuchung - Auswahl.

Stammdaten Anamnese Familie & Screening

Schwangerschaft / Geburt

Schilddrüsenerkrankung der Mutter: k.A.

Hypothyreose: k.A.

Hyperthyreose: k.A.

Thyreoiditis: k.A.

Schilddrüsenhormon in der Schwangerschaft: k.A.

Thyreostatika in der Schwangerschaft: k.A.

Jodhaltige Medikamente in der Schwangerschaft: k.A.

Weichte: [Textfeld]

Geburtsverlauf: normal: k.A.

Sectio: k.A.

Beckenendlage: k.A.

Jodhaltige Desinfektionsmittel bei der Geburt: k.A.

kindliche Anamnese

Gestationsalter: [Textfeld] Wochen

Geburtsgewicht: [Textfeld] g

Geburtslänge: [Textfeld] cm

pH-Wert: [Textfeld]

Apgar 5min: [Textfeld]

10min: [Textfeld]

Chronische Erkrankungen / Fehlbildungen:

ICD-Suche

ICD-Katalog

jodhaltige Desinfektionsmittel/Kontrastmittel: k.A.

jodhaltige Medikamente: k.A.

Dopamin: k.A.

Intensivpflegebehandlung: k.A.

Genetische Untersuchung:

Auswahl: Genetisch definierte Hypothyreoseform: FOXE1 / TTF2 (connatale Hypothyreose aufgrund einer Schilddrüsengenesie oder -hypoplasie)

Datum: [Textfeld]

Art genetische Untersuchung: [Dropdown]

Einzelgen-Analyse

Multiplen-Analyse (Panel)

Whole-Exome

Zurück Weiter Abbrechen Speichern Speichern und Erstbefund anlegen/bearbeiten

dort können Sie auch die Art der durchgeführten genetischen Untersuchung dokumentieren:

Genetische Untersuchung:

Auswahl: Genetisch definierte Hypothyreoseform: FOXE1 / TTF2 (connatale Hypothyreose aufgrund einer Schilddrüsengenesie oder -hypoplasie)

Datum: [Textfeld]

Art genetische Untersuchung: [Dropdown]

Einzelgen-Analyse

Multiplen-Analyse (Panel)

Whole-Exome

Jetzt wäre **unsere Bitte zum Jahresende**, dass Sie

1) die neue Software Version installieren

2) alle Ihre Patienten mit genetisch bedingter connataler Hypothyreose (das sollten ja nicht so viele sein!) korrekt dokumentieren und anschließend

3) die Hypothyreose-Daten nochmal hochladen

Die Heidelberger Kollegen, Frau Choukair und Herr Bettendorf, planen dann eine spannende Publikation. Wer gerne mitarbeiten möchte, soll sich bitte melden.

viele Grüße

Ramona Ranz und Reinhard Holl

Alles still!

Alles still! Es tanzt der Reigen,
Mondenstrahl in Wald und Flur,
Und darüber trohnt das Schweigen
Und der Winterhimmel nur.

Alles still! Vergeblich lauschet
Man der Krähe heisrem Schrei.
Keiner Fichte Wipfel rauschet,
Und kein Bächlein summt vorbei.

Alles still! Die Dorfeshütten
Sind wie Gräber anzusehn,
Die, von Schnee bedeckt, inmitten
Eines weiten Friedhofs stehn.

Alles still! Nichts hör ich klopfen
Als mein Herz durch die Nacht -
Heiße Tränen nieder tropfen
Auf die kalte Winterpracht.

Theodor Fontane

Prof. Dr. med. Reinhard Holl

FA für Kinderheilkunde und Jugendmedizin, Kinder-Endokrinologie und Diabetologie, fachgebundene genetische Beratung

Unterrichtsabteilung am ZIBMT, AG Computergestütztes Qualitätsmanagement in der Medizin

Institut für Epidemiologie und medizinische Biometrie, Universität Ulm

Albert-Einstein-Allee 41, D-89081 Ulm.

Diese E-Mail enthält vertrauliche und/oder rechtlich geschützte Informationen. Wenn Sie nicht der richtige Adressat

sind oder diese E-Mail irrtümlich erhalten haben, informieren Sie bitte sofort den Absender und vernichten Sie diese

Mail. Das unerlaubte Kopieren sowie die unbefugte Weitergabe dieser Mail ist nicht gestattet.

This e-mail may contain confidential and/or privileged information. If you are not the intended recipient (or have received this e-mail in error) please notify the sender immediately and destroy this e-mail. Any unauthorized copying,

disclosure or distribution of the material in this e-mail is strictly forbidden.

Abbestellung

Wenn Sie keine Weiteren e-mails über den Verteiler des pädiatrischen Qualitätszirkels Baden-Württemberg mehr erhalten möchten,

dann antworten Sie bitte auf diese e-mail mit "bitte löschen".

Datenschutz

Sie erhalten diese e-mail da Ihre die e-mail-Adresse im Verteiler des Qualitätszirkels Pädiatrie in Baden-Württemberg registriert ist.

Diese e-mail-Liste wird an der Uni Ulm, Zentralinstitut für biomedizinische Technik (ZIBMT) gespeichert, die Adressen werden an

niemanden weitergegeben und nur für Rund-e-mails zum Qualitätszirkel verwendet. Sie können

sich jederzeit aus der Liste entfernen lassen.

Impressum

Anbieter

Universitätsklinikum Ulm
89070 Ulm

Rechtsfähige Anstalt des öffentlichen Rechts der Universität Ulm gemäß § 1 Abs.1 Nr.4 UKG
(Universitätsklinik-Gesetz)

Institut für Epidemiologie und medizinische Biometrie

Zentralinstitut für Biometrische Technik

Albert Einstein Allee 41

D-89081 Ulm

Vertreten durch

Leitender Ärztlicher Direktor Prof. Dr. Udo X. Kaisers
Kaufmännischer Direktor Dr. Joachim Stumpp

Kontakt

Post: Universitätsklinikum Ulm, Vorstand, 89070 Ulm

Telefon: 0731/500-0

Telefax: 0731/500-43002

E-Mail: info.allgemein@uniklinik-ulm.de

Umsatzsteuer-ID

DE147040060

Aufsichtsbehörde

Ministerium für Wissenschaft, Forschung und Kunst Baden-Württemberg
Königstraße 46
70173 Stuttgart

Kammern, Berufsrecht

Folgende Links führen zu den relevanten Kammern und dem Berufsrecht der Mitarbeiter und Mitarbeiterinnen des Klinikums.

- Ärzte: Landesärztekammer Baden-Württemberg:
[Kammer](#), [Berufsrecht](#)
- Zahnärzte: Zahnärztekammer Baden-Württemberg:
[Kammer](#)
- Apotheker: Landesapothekerkammer Baden-Württemberg:
[Kammer](#)
- Psychotherapeuten: Landespsychotherapeutenkammer Baden-Württemberg:
[Kammer](#)

Soweit andere Berufe im Sinne von § 5 Nr. 5 TMG (Telemediengesetz) individuell Tele- oder Mediendienste im Rahmen ihrer Berufsausübung anbieten oder erbringen, ist dies beim jeweiligen Angebot vermerkt. Dies gilt auch für Berufsbezeichnungen, die nicht in Deutschland verliehen wurden.

Copyright

Universitätsklinikum Ulm