

Refsum Patientenregister

Menschen mit Morbus Refsum gehören zu den seltensten Patientengruppen weltweit. Jeder vollständig ausgefüllte Datensatz trägt dazu bei, den Krankheitsverlauf, die Versorgung und den langfristigen Behandlungserfolg besser zu verstehen. Mit diesem Eingabehelfer möchten wir das Ausfüllen des CoRDS-Patientenregisters erleichtern und so einen Beitrag zur internationalen Forschung sowie zur Verbesserung der Versorgung zukünftiger Betroffener leisten.

Bevor Sie beginnen, halten Sie am besten folgende Informationen bereit. Das spart Zeit beim Erfassen der Daten:

Checkliste – Diese Unterlagen sollten Sie bereithalten

Um den Fragebogen möglichst vollständig ausfüllen zu können, empfiehlt es sich, folgende Informationen und Unterlagen bereitzulegen:

- ☐ Persönliche Stammdaten (Adresse, Geburtsdatum)
- ☐ Wann die Diagnose Morbus Refsum gestellt wurde
- ☐ Genetischer Befund (PHYH- oder PEX7-Mutation), sofern vorhanden
- ☐ Aktuelle und frühere Phytansäure-Laborwerte (erster wenn noch vorhanden, Aktueller „Entwicklung“)
- ☐ Liste Ihrer aktuellen Medikamente und Vitaminpräparate
- ☐ Ergebnisse wichtiger Untersuchungen (z. B. Gesichtsfeld, OCT, ERG, Hörtest, Nervenleitgeschwindigkeit). Teilweise nur die Info, ob die Untersuchung durchgeführt wurde
- ☐ Angaben zu Apherese-Behandlungen (Häufigkeit und Behandlungszentrum). Achtung, hier gibt es eine kleine Abweichung zu Deutschland. Es wird immer von der Plasmapherese gesprochen. Die wird in Deutschland allerdings nicht mehr so häufig angewandt.
- ☐ Namen und Kontaktdaten Ihrer behandelnden Ärzte oder Zentren
- ☐ Angaben zu weiteren Erkrankungen oder Operationen
- ☐ Informationen über betroffene Familienmitglieder (falls bekannt)
- ☐ Etwa 50 Minuten Zeit zum Ausfüllen des Fragebogens

 **Tipp:** Es ist nicht schlimm, wenn einzelne Informationen nicht sofort verfügbar sind. Viele Angaben können später im CoRDS-Register ergänzt oder aktualisiert werden. Wichtig ist, den Fragebogen so vollständig wie möglich auszufüllen.

Teilnehmerinformationen

Original

Thank you for taking the time to enroll with the CoRDS Registry. This questionnaire:

- Takes 10–20 minutes to complete.
- Refers to the person with the rare or unknown diagnosis as **"the participant."**
- Can be updated at any time through the CoRDS online portal or by contacting CoRDS personnel.

CoRDS personnel will contact you annually to update your questionnaire.

If you have any questions while completing this form, please contact CoRDS at **+1 (877) 658-9192** during business hours (Monday–Friday, 8:00–16:30 CST) or email **cords@sanfordhealth.org**.

For accurate data collection, please write legibly.

Deutsch

Vielen Dank, dass Sie sich die Zeit nehmen, sich im **CoRDS-Register (Coordination of Rare Diseases at Sanford)** anzumelden.

Der Fragebogen:

- dauert etwa **10–20 Minuten**,
- bezeichnet die Person mit der seltenen Erkrankung als **„Teilnehmer“**,
- kann jederzeit im CoRDS-Portal aktualisiert werden.

CoRDS wird Sie einmal jährlich kontaktieren, um die Angaben zu aktualisieren.

Bei Fragen erreichen Sie CoRDS telefonisch unter **+1 (877) 658-9192** oder per E-Mail an **cords@sanfordhealth.org**.

Bitte beantworten Sie alle Fragen möglichst vollständig und gut lesbar.

Frage 1

Original

Today's Date (MM/DD/YYYY)

Deutsch

Heutiges Datum (MM/DD/JJJJ)

Hinweis

In den USA wird das Datum im Format **Monat / Tag / Jahr** eingetragen.

Beispiel:

15. März 2026

→ **03/15/2026**

Frage 2

Original

Who is completing this questionnaire?

- ☐ I am enrolling myself.
- ☐ I am enrolling my child.
- ☐ I am enrolling an adult who is not cognitively able to enroll.

Deutsch

Wer füllt diesen Fragebogen aus?

- ☐ Ich melde mich selbst an.
- ☐ Ich melde mein Kind an.
- ☐ Ich melde einen Erwachsenen an, der sich aufgrund einer kognitiven Einschränkung nicht selbst anmelden kann.

Hinweis

- Für die eigene Anmeldung müssen Sie mindestens **18 Jahre alt** sein.
- Für ein Kind müssen Sie **Elternteil oder gesetzlicher Vormund** sein.
- Für einen nicht selbst einwilligungsfähigen Erwachsenen müssen Sie der **gesetzlich bevollmächtigte Vertreter (LAR)** sein.

Berechtigungen & Datenfreigabe

Original

By participating in CoRDS, your de-identified information will be shared with researchers who access the CoRDS Registry.

Please choose how your data may be shared.

Deutsch

Mit der Teilnahme am CoRDS-Register werden Ihre **anonymisierten Daten** Forschern zur Verfügung gestellt, die auf das Register zugreifen.

Im folgenden Abschnitt legen Sie fest, wie Ihre Daten zusätzlich verwendet werden dürfen.

Frage 3

Original

I give permission to CoRDS to contact me about participating in future research studies.

- ☐ Yes
- ☐ No
- ☐ Don't know

Deutsch

Ich erteile CoRDS die Erlaubnis, mich bezüglich zukünftiger Forschungsstudien zu kontaktieren.

- ☐ Ja

☐ Nein

☐ Weiß ich nicht

 Hinweis

Wenn Sie **Ja** auswählen, dürfen Ihnen künftig Informationen über passende Studien zugesandt werden. Sie verpflichten sich dadurch **nicht** zur Teilnahme.

Frage 4

 Original

I give permission to CoRDS to contact me about donating a sample of blood, tissue, or other biospecimen for research in the future.

☐ Yes

☐ No

☐ Don't know

 Deutsch

Ich erteile CoRDS die Erlaubnis, mich künftig wegen einer möglichen Spende von Blut, Gewebe oder anderen biologischen Proben für Forschungszwecke zu kontaktieren.

☐ Ja

☐ Nein

☐ Weiß ich nicht

 Hinweis

Dies bedeutet **nicht**, dass Sie sofort eine Probe spenden müssen. Sie erklären sich lediglich damit einverstanden, dass CoRDS Sie bei zukünftigen Forschungsprojekten kontaktieren darf.

Frage 5

 Original

I give permission to CoRDS to provide a subset of de-identified information to other databases collecting information on rare diseases/conditions in order to avoid duplication of efforts and to increase knowledge.

☐ Yes

☐ No

☐ Don't know

 **Deutsch**

Ich erteile CoRDS die Erlaubnis, einen Teil meiner anonymisierten Daten an andere Register für seltene Erkrankungen weiterzugeben, um Doppelarbeit zu vermeiden und den wissenschaftlichen Erkenntnisgewinn zu fördern.

☐ Ja

☐ Nein

☐ Weiß ich nicht

 **Hinweis**

Es werden **keine personenbezogenen Daten**, sondern ausschließlich **anonymisierte Informationen** weitergegeben.

Teilnehmerinformationen

Frage 6

 **Original**

First Name

 **Deutsch**

Vorname

 **Ausfüllhilfe**

Bitte den aktuellen Vornamen des Teilnehmers eintragen.

Frage 7

 **Original**

Middle Name

 **Deutsch**

Zweiter Vorname

 **Ausfüllhilfe**

Falls kein zweiter Vorname vorhanden ist, kann das Feld leer bleiben.

Frage 8

 **Original**

Last Name

 **Deutsch**

Nachname

Kontrollkästchen

 **Original**

Check if the legal given name (as per birth certificate) of the participant is the same as indicated above.

 **Deutsch**

Ankreuzen, wenn der im vorherigen Abschnitt eingetragene Name mit dem offiziellen Namen laut Geburtsurkunde übereinstimmt.

 **Hinweis**

Ist der heutige Name identisch mit dem Geburtsnamen (z. B. keine Namensänderung durch Adoption oder andere rechtliche Änderungen), genügt das Setzen des Häkchens.

Falls **kein Häkchen** gesetzt wird, müssen die folgenden Fragen 9–11 ausgefüllt werden.

Gesetzlicher Name laut Geburtsurkunde

Frage 9

 **Original**

First Name

 **Deutsch**

Vorname laut Geburtsurkunde

Frage 10

 **Original**

Middle Name

 **Deutsch**

Zweiter Vorname laut Geburtsurkunde

 **Ausfüllhilfe**

Nur ausfüllen, wenn ein zweiter Vorname vorhanden ist.

Frage 11

 **Original**

Last Name

 **Deutsch**

Nachname laut Geburtsurkunde

 **Hinweis**

Dieser Abschnitt ist nur erforderlich, wenn der offizielle Name laut Geburtsurkunde vom aktuell verwendeten Namen abweicht.

Frage 12

 **Original**

Date of Birth

 **Deutsch**

Geburtsdatum

 **Ausfüllhilfe**

Bitte im amerikanischen Datumsformat **MM/DD/YYYY** eintragen.

Beispiel:

15. März 1975 → **03/15/1975**

Frage 13

 **Original**

City, Town, or Village of Birth

 **Deutsch**

Geburtsort (Stadt, Gemeinde oder Dorf)

 **Ausfüllhilfe**

Bitte den Ort der Geburt angeben.

Frage 14

 **Original**

Country of Birth

 Deutsch

Geburtsland

 Ausfüllhilfe

Bitte den Ländernamen ausschreiben.

Beispiel:

Germany

Frage 15

 Original

Current Address 1

 Deutsch

Aktuelle Anschrift – Adresszeile 1

 Ausfüllhilfe

Hier gehören in der Regel Straße und Hausnummer hinein.

Beispiel:

Musterstraße 15

Frage 16

 Original

Current Address 2

 Deutsch

Aktuelle Anschrift – Adresszeile 2

 Ausfüllhilfe

Optional.

Stand 07.2026

Kann beispielsweise enthalten:

- Wohnungsnummer
- c/o-Adresse
- Firmenname
- Gebäude oder Stockwerk

Ist nichts davon vorhanden, bleibt das Feld leer.

Frage 17

 **Original**

Country

 **Deutsch**

Land

 **Ausfüllhilfe**

Bitte den Ländernamen ausschreiben.

Beispiel:

Germany

Frage 18

 **Original**

Current State or Province

 **Deutsch**

Bundesland / Provinz

 **Ausfüllhilfe**

Für Deutschland bitte das Bundesland angeben.

Beispiel:

Bayern

Frage 19

 **Original**

Current City, Town, or Village

 **Deutsch**

Aktueller Wohnort

 **Ausfüllhilfe**

Bitte den Ort Ihres Hauptwohnsitzes eintragen.

Frage 20

 **Original**

Zip / Postal Code

 **Deutsch**

Postleitzahl

 **Ausfüllhilfe**

Bitte die Postleitzahl des Wohnortes angeben.

Frage 21

 **Original**

Email Address

 **Deutsch**

E-Mail-Adresse

Stand 07.2026

 Hinweis

Diese E-Mail-Adresse wird von CoRDS für Rückfragen sowie für spätere Aktualisierungen des Registers verwendet. Verwenden Sie möglichst eine dauerhaft genutzte E-Mail-Adresse.

Frage 22 **Original**

Primary Telephone Number

 Deutsch

Telefonnummer

 Ausfüllhilfe

Bitte möglichst mit internationaler Vorwahl angeben.

Beispiel:

+49 9721 123456

Informationen zum gesetzlichen Vertreter (LAR) **Original**

Parent / Legally Authorized Representative (LAR) Information

Please complete this section if you are the participant's parent or legal guardian (participant under 18 years of age) or the legally authorized representative (participant is not cognitively able to enroll).

 Deutsch**Angaben zum Elternteil oder gesetzlichen Vertreter (LAR)**

Bitte füllen Sie diesen Abschnitt **nur dann** aus,

- wenn der Teilnehmer unter 18 Jahre alt ist oder
- wenn der Teilnehmer sich aufgrund einer kognitiven Einschränkung nicht selbst anmelden kann.

 Hinweis

Meldet sich der Teilnehmer selbst an und ist volljährig, können die Fragen **23 bis 33 übersprungen** werden.

Frage 23 **Original**

First Name

 Deutsch

Vorname des gesetzlichen Vertreters

 Ausfüllhilfe

Bitte den Vornamen des Elternteils oder gesetzlichen Vertreters eintragen.

Frage 24 **Original**

Middle Name

 Deutsch

Zweiter Vorname des gesetzlichen Vertreters

 Ausfüllhilfe

Falls kein zweiter Vorname vorhanden ist, kann das Feld leer bleiben.

Frage 25 **Original**

Last Name

 Deutsch

Nachname des gesetzlichen Vertreters

Frage 26

Original

Primary Telephone Number

Deutsch

Telefonnummer des gesetzlichen Vertreters

Ausfüllhilfe

Bitte möglichst mit internationaler Vorwahl angeben.

Beispiel:

+49 9721 123456

Frage 27

Original

Email Address

Deutsch

E-Mail-Adresse des gesetzlichen Vertreters

Hinweis

Diese E-Mail-Adresse wird verwendet, wenn CoRDS den gesetzlichen Vertreter kontaktieren muss.

Kontrollkästchen

Original

Check if the address is the same as the participant's, then skip to the next section.

Deutsch

Ankreuzen, wenn der gesetzliche Vertreter unter derselben Anschrift wie der Teilnehmer wohnt.

 Hinweis

Wenn dieses Kästchen angekreuzt wird, müssen die folgenden Adressfelder **28 bis 33** nicht ausgefüllt werden.

Frage 28

 **Original**

Address 1

 **Deutsch**

Adresse – Zeile 1

 **Ausfüllhilfe**

Straße und Hausnummer des gesetzlichen Vertreters.

Frage 29

 **Original**

Address 2

 **Deutsch**

Adresse – Zeile 2

 **Ausfüllhilfe**

Optional.

Kann beispielsweise enthalten:

- Wohnungsnummer
- c/o-Adresse
- Gebäude
- Etage

Frage 30

 **Original**

Country

 **Deutsch**

Land

 **Ausfüllhilfe**

Bitte den Ländernamen ausschreiben.

Beispiel:

Germany

Frage 31

 **Original**

State or Province

 **Deutsch**

Bundesland / Provinz

 **Ausfüllhilfe**

Für Deutschland bitte das Bundesland angeben.

Beispiel:

Bayern

Frage 32

 **Original**

City, Town, or Village

Stand 07.2026

 Deutsch

Wohnort

Frage 33

 Original

Zip / Postal Code

 Deutsch

Postleitzahl

Frage 34

 Original

Relationship to Secondary Contact

☐ Family Member

☐ Spouse/Partner

☐ Friend

☐ Other

 Deutsch

In welchem Verhältnis steht diese Person zum Teilnehmer?

☐ Familienmitglied

☐ Ehepartner / Lebenspartner

☐ Freund / Freundin

☐ Sonstiges

 Hinweis

Diese Person dient als **zusätzlicher Ansprechpartner**, falls der Teilnehmer oder der gesetzliche Vertreter nicht erreichbar sind.

Frage 35

Original

If you selected "Other" above, please specify.

Deutsch

Falls Sie „**Sonstiges**“ ausgewählt haben, erläutern Sie bitte das Verhältnis.

Beispiel

- Nachbar
 - Betreuer
 - Pflegeperson
 - Cousin
 - Vereinsbetreuer
-

Frage 36

Original

First Name

Deutsch

Vorname des zusätzlichen Ansprechpartners

Frage 37

Original

Middle Name

Deutsch

Zweiter Vorname des zusätzlichen Ansprechpartners

Ausfüllhilfe

Optional.

Frage 38

 **Original**

Last Name

 **Deutsch**

Nachname des zusätzlichen Ansprechpartners

Frage 39

 **Original**

Primary Telephone Number

 **Deutsch**

Telefonnummer des zusätzlichen Ansprechpartners

Frage 40

 **Original**

Email Address

 **Deutsch**

E-Mail-Adresse des zusätzlichen Ansprechpartners

 **Hinweis**

Diese Person wird nur kontaktiert, wenn der Teilnehmer oder der gesetzliche Vertreter nicht erreichbar sind.

Kontrollkästchen

Original

Check if the address is the same as the participant's above, then skip to the next section.

Deutsch

Ankreuzen, wenn der zusätzliche Ansprechpartner unter derselben Anschrift wie der Teilnehmer wohnt.

Hinweis

Ist die Anschrift identisch, können die Fragen **41 bis 46** übersprungen werden.

Frage 41

Original

Address 1

Deutsch

Adresse – Zeile 1

Ausfüllhilfe

Straße und Hausnummer des zusätzlichen Ansprechpartners.

Frage 42

Original

Address 2

Deutsch

Adresse – Zeile 2

Ausfüllhilfe

Optional.

Hier können beispielsweise Wohnungsnummer, c/o-Adresse oder Gebäude ergänzt werden.

Frage 43

 **Original**

Country

 **Deutsch**

Land

 **Ausfüllhilfe**

Bitte den Ländernamen ausschreiben.

Beispiel:

Germany

Frage 44

 **Original**

State or Province

 **Deutsch**

Bundesland / Provinz

 **Ausfüllhilfe**

Für Deutschland bitte das Bundesland angeben.

Beispiel:

Bayern

Frage 45

 Original

City, Town or Village

 Deutsch

Wohnort

Frage 46

 Original

Zip / Postal Code

 Deutsch

Postleitzahl

Kontakt- und Kommunikationspräferenzen

 Original

Enrollment, Contact & Communication Preferences

 Deutsch

Kontakt- und Kommunikationspräferenzen

In diesem Abschnitt können Sie angeben, ob bei der Kommunikation mit CoRDS besondere Anforderungen berücksichtigt werden sollen.

Frage 47

 Original

Special Communication Needs

Do you (the person completing this form) have any special communication needs?

Please select all that apply.

- ☐ No special needs – both spoken and written language are acceptable
- ☐ Written language preferred
- ☐ Spoken language preferred
- ☐ Sign language required
- ☐ Other

Deutsch

Haben Sie (die Person, die diesen Fragebogen ausfüllt) besondere Kommunikationsbedürfnisse?

Bitte wählen Sie alles Zutreffende aus.

- ☐ Keine besonderen Anforderungen – mündliche und schriftliche Kommunikation sind gleichermaßen geeignet.
- ☐ Schriftliche Kommunikation wird bevorzugt.
- ☐ Mündliche Kommunikation wird bevorzugt.
- ☐ Gebärdensprache erforderlich.
- ☐ Sonstiges.

Hinweis

Diese Angabe bezieht sich **auf die Person, die den Fragebogen ausfüllt**, nicht zwingend auf den Teilnehmer.

Frage 48

Original

If you selected "Other" above, please specify.

Deutsch

Falls Sie „**Sonstiges**“ ausgewählt haben, erläutern Sie bitte Ihre besonderen Kommunikationsbedürfnisse.

Beispiele

- Kommunikation ausschließlich per E-Mail
 - Große Schrift erwünscht
 - Unterstützung durch Dolmetscher
 - Nutzung eines Bildschirmleseprogramms
 - Andere individuelle Anforderungen
-

Soziodemografische Angaben des Teilnehmers

Original

Participant Socio-demographic Information

Please provide information about the participant's background and diagnosis in the following sections.

Deutsch

Soziodemografische Angaben des Teilnehmers

Bitte machen Sie in den folgenden Fragen Angaben zum persönlichen Hintergrund und zur Erkrankung des Teilnehmers.

Hinweis

Diese Angaben dienen ausschließlich Forschungszwecken und werden zusammen mit den medizinischen Informationen ausgewertet.

Frage 49

Original

Sex

☐ Female

☐ Male

☐ Intersex

☐ Unknown

☐ Other

Deutsch

Geschlecht

☐ Weiblich

☐ Männlich

☐ Intergeschlechtlich

☐ Unbekannt

☐ Sonstiges

Hinweis

Hier ist das **aktuell angegebene Geschlecht** gemeint.

Frage 50

Original

Sex at Birth

☐ Female

☐ Male

☐ Intersex

☐ Unknown

☐ Other

Deutsch

Geschlecht bei der Geburt

☐ Weiblich

☐ Männlich

☐ Intergeschlechtlich

☐ Unbekannt

☐ Sonstiges

 Hinweis

Hier ist das **bei der Geburt dokumentierte biologische Geschlecht** gemeint. Dieses kann vom aktuell angegebenen Geschlecht (Frage 49) abweichen.

Frage 51

 Original

Race

- ☐ American Indian or Alaska Native
- ☐ Asian – Asian Indian
- ☐ Asian – Chinese
- ☐ Asian – Filipino
- ☐ Asian – Japanese
- ☐ Asian – Korean
- ☐ Asian – Vietnamese
- ☐ Asian – Other Asian
- ☐ Black or African American
- ☐ Pacific Islander – Native Hawaiian
- ☐ Pacific Islander – Guamanian
- ☐ Pacific Islander – Chamorro
- ☐ Pacific Islander – Samoan
- ☐ Pacific Islander – Other Pacific Islander
- ☐ White
- ☐ Other / Unknown / Refuse to Answer

 Deutsch

Ethnische Zugehörigkeit (Race)

- ☐ Amerikanische Ureinwohner / Alaska Natives
- ☐ Asiatisch – Indisch
- ☐ Asiatisch – Chinesisch
- ☐ Asiatisch – Philippinisch
- ☐ Asiatisch – Japanisch
- ☐ Asiatisch – Koreanisch
- ☐ Asiatisch – Vietnamesisch
- ☐ Asiatisch – Sonstige asiatische Herkunft
- ☐ Schwarz / Afroamerikanisch
- ☐ Pazifische Inselbewohner – Hawaiianisch
- ☐ Pazifische Inselbewohner – Guamanisch
- ☐ Pazifische Inselbewohner – Chamorro
- ☐ Pazifische Inselbewohner – Samoanisch
- ☐ Pazifische Inselbewohner – Sonstige
- ☐ Weiß
- ☐ Sonstige / Unbekannt / Keine Angabe

Hinweis

Diese Frage stammt aus dem US-amerikanischen Gesundheitswesen und dient ausschließlich statistischen Forschungszwecken.

Für die meisten Teilnehmer aus Deutschland ist „**White**“ (**Weiß**) die passende Auswahl.

Frage 52

Original

Ethnicity

- ☐ Not Hispanic or Latino
- ☐ Ashkenazi Jewish
- ☐ French Canadian
- ☐ Hispanic or Latino – Central American
- ☐ Hispanic or Latino – Cuban
- ☐ Hispanic or Latino – Dominican (Republic)
- ☐ Hispanic or Latino – Mexican
- ☐ Hispanic or Latino – Puerto Rican
- ☐ Hispanic or Latino – South American
- ☐ Hispanic or Latino – Other Latin American
- ☐ Hispanic or Latino – Other Hispanic / Latino / Spanish
- ☐ Unknown / No answer
- ☐ Other

Deutsch

Ethnische Herkunft (Ethnicity)

- ☐ Nicht hispanisch oder lateinamerikanisch
- ☐ Aschkenasisch-jüdische Herkunft
- ☐ Französisch-kanadische Herkunft
- ☐ Mittelamerikanische Herkunft
- ☐ Kubanische Herkunft
- ☐ Dominikanische Herkunft
- ☐ Mexikanische Herkunft
- ☐ Puerto-ricanische Herkunft

- ☐ Südamerikanische Herkunft
- ☐ Andere lateinamerikanische Herkunft
- ☐ Andere hispanische / lateinamerikanische / spanische Herkunft
- ☐ Unbekannt / Keine Angabe
- ☐ Sonstiges

 Hinweis

Auch diese Frage ist ein Standardbestandteil amerikanischer Register.

Für die meisten Teilnehmer aus Deutschland lautet die passende Antwort:

- ☒ **Not Hispanic or Latino**
-

Frage 53

 Original

If you selected "Other" above, please specify.

 Deutsch

Falls Sie bei der vorherigen Frage „**Sonstiges**“ ausgewählt haben, erläutern Sie bitte Ihre ethnische Herkunft.

Frage 54

 Original

Is the participant still living?

☐ Yes

☐ No

 Deutsch

Lebt der Teilnehmer derzeit?

☐ Ja

☐ Nein

 Hinweis

Diese Angabe ist wichtig, damit das Register aktuell gehalten werden kann.

Frage 55

 Original

If you selected "No" above, please indicate:

Date of death (MM/DD/YYYY)

Cause of death

 Deutsch

Falls Sie „**Nein**“ ausgewählt haben:

- Sterbedatum (MM/DD/YYYY)
- Todesursache

 Ausfüllhilfe

Bitte das Datum im amerikanischen Format eintragen.

Beispiel:

03/15/2026

Diagnose

 Original

Diagnosis

 Deutsch

Diagnose

In diesem Abschnitt werden allgemeine Informationen zur seltenen Erkrankung erfasst.

Frage 56

Original

For genetic rare diseases/rare conditions, is the participant an unaffected carrier of the rare disease/condition?

- ☐ Yes
- ☐ No
- ☐ Unknown

Deutsch

Ist der Teilnehmer bei einer genetischen seltenen Erkrankung **gesunder Anlageträger (Carrier)**?

- ☐ Ja
- ☐ Nein
- ☐ Unbekannt

Hinweis

Ein **Carrier (Anlageträger)** besitzt eine krankheitsverursachende Genveränderung, entwickelt die Erkrankung jedoch selbst nicht.

Bei **Morbus Refsum** beantworten betroffene Patienten diese Frage in der Regel mit:

- ☒ **Nein**

Frage 57

Original

If you selected "Yes" above, please list the rare disease/condition for which the participant is a carrier.

Deutsch

Falls Sie „Ja“ ausgewählt haben, geben Sie bitte an, für welche seltene Erkrankung der Teilnehmer Anlageträger ist.

 Hinweis

Diese Frage betrifft ausschließlich Personen ohne eigene Erkrankung, die lediglich Träger einer Genveränderung sind.

Betroffene Refsum-Patienten können diese Frage in der Regel überspringen.

Frage 58

 Original

Rare Disease / Condition Diagnosis

Please list all rare disease / condition diagnoses.

 Deutsch

Seltene Erkrankung(en)

Bitte geben Sie alle diagnostizierten seltenen Erkrankungen an.

 Ausfüllhilfe

Beispiel:

- Adult Refsum Disease (Morbus Refsum)
- Weitere seltene Erkrankungen (falls vorhanden)

 Hinweis

Wenn mehrere seltene Erkrankungen vorliegen, müssen die folgenden Fragen **59 bis 68** für **jede einzelne Erkrankung** beantwortet werden.

Frage 59

 Original

Rare Disease / Condition Symptoms

Please list symptoms of rare disease / condition diagnosis. Separate with commas.

 Deutsch

Symptome der seltenen Erkrankung

Bitte listen Sie alle Symptome auf, die mit der seltenen Erkrankung in Zusammenhang stehen. Mehrere Symptome bitte durch Kommas trennen.

Ausfüllhilfe (Morbus Refsum)

Beispiele:

- Retinitis pigmentosa (Tunnelblick/Nachtblindheit)
- Hörverlust
- Ataxie (Gleichgewichtsstörungen)
- Polyneuropathie
- Anosmie (Geruchsverlust)
- Ichthyose
- Herzrhythmusstörungen
- Verkürzte Zehen oder Finger
- Katarakt
- Makulaödem

Hinweis

Tragen Sie möglichst **alle aktuell oder früher aufgetretenen Symptome** ein, auch wenn sie heute gut behandelt werden.

Frage 60

Original

Undiagnosed

If no clinical diagnosis has been made, please list symptoms. Separate with commas.

Deutsch

Keine gesicherte Diagnose

Falls bisher **keine klinische Diagnose** gestellt wurde, geben Sie bitte die bestehenden Symptome an.

Hinweis

Diese Frage ist nur relevant, wenn noch **keine Diagnose** vorliegt.

Bei einer bestätigten Refsum-Diagnose kann dieses Feld leer bleiben.

Frage 61

Original

Other Diagnoses

Please list non-rare diagnoses. Separate with commas.

Deutsch

Weitere Diagnosen

Bitte geben Sie alle **nicht seltenen Erkrankungen** an. Mehrere Diagnosen bitte durch Kommas trennen.

Beispiele

- Bluthochdruck
- Osteoporose
- Diabetes
- Asthma
- Arthrose
- Migräne
- Depression

Hinweis

Hier gehören **keine seltenen Erkrankungen** hinein. Diese wurden bereits in Frage 58 angegeben.

Frage 62

Original

Age at Diagnosis

☐ Prenatal

☐ At birth

☐ Age

☐ Unknown

☐ N/A

Deutsch

Alter bei Diagnosestellung

☐ Vor der Geburt

☐ Bei der Geburt

☐ Alter

☐ Unbekannt

☐ Nicht zutreffend

Ausfüllhilfe

Falls „**Alter**“ ausgewählt wird, tragen Sie das Alter in der nächsten Frage ein.

Frage 63

Original

If you selected "Age" above, please indicate age.

Days

Weeks

Months

Years

Deutsch

Falls Sie „**Alter**“ ausgewählt haben, geben Sie bitte das Alter bei Diagnosestellung an.

- Tage
- Wochen
- Monate
- Jahre

Beispiel

Diagnose mit 49 Jahren:

☒ Years → **49**

Frage 64

Original

Age at first symptom

☐ Prenatal

☐ At birth

☐ Age

☐ Unknown

☐ N/A

Deutsch

Alter beim ersten Symptom

☐ Vor der Geburt

☐ Bei der Geburt

☐ Alter

☐ Unbekannt

☐ Nicht zutreffend

Hinweis

Gemeint ist **nicht** das Alter bei der Diagnose, sondern das Alter, in dem die ersten Beschwerden erstmals bemerkt wurden.

Frage 65

Original

If you selected "Age" above, please indicate age.

Days

Weeks

Months

Years

 **Deutsch**

Falls Sie „**Alter**“ ausgewählt haben, geben Sie bitte das Alter beim ersten Auftreten der Symptome an.

- Tage
- Wochen
- Monate
- Jahre

 **Beispiel (Morbus Refsum)**

Erste Sehprobleme mit 24 Jahren:

☒ Years → **24**

Frage 66

 **Original**

How was the rare diagnosis/condition determined?

Select all that apply.

- ☐ Genetic Laboratory Analysis
- ☐ Histology
- ☐ Imaging – CT
- ☐ Imaging – MRI
- ☐ Imaging – PET
- ☐ Newborn Screening

☐ Physical Examination

☐ Unknown

☐ Other

 Deutsch

Wie wurde die seltene Erkrankung diagnostiziert?

(Mehrfachauswahl möglich.)

☐ Genetische Laboruntersuchung

☐ Histologische Untersuchung (Gewebe)

☐ Computertomographie (CT)

☐ Magnetresonanztomographie (MRT)

☐ Positronen-Emissions-Tomographie (PET)

☐ Neugeborenen-Screening

☐ Körperliche Untersuchung

☐ Unbekannt

☐ Sonstiges

 Hinweis

Bei Morbus Refsum werden häufig mehrere Diagnoseverfahren kombiniert.

Beispiele:

- genetische Untersuchung
- Phytansäurebestimmung
- klinische Untersuchung
- augenärztliche Diagnostik
- neurologische Untersuchungen

Frage 67

 Original

If you selected "Other" above, please specify.

Deutsch

Falls Sie „**Sonstiges**“ ausgewählt haben, erläutern Sie bitte das verwendete Diagnoseverfahren.

Beispiele

- Phytansäurebestimmung
- Stoffwechseldiagnostik
- Hautbiopsie
- Speziallabor

Frage 68

Original

Where was the diagnosis made?

Hospital / Institution

Country

State or Province

City

Deutsch

Wo wurde die Diagnose gestellt?

- Krankenhaus / Einrichtung
- Land
- Bundesland / Provinz
- Ort

Beispiel

Krankenhaus / Einrichtung:

Universitätsklinikum Leipzig

Land:

Germany

Bundesland:

Sachsen

Ort:

Leipzig

 Hinweis

Es sollte möglichst die Einrichtung angegeben werden, in der die **endgültige Diagnose** gestellt wurde.

Familiengeschichte

 Original

Family History

 Deutsch

Familiengeschichte

In diesem Abschnitt geht es darum, ob weitere Familienmitglieder an derselben seltenen Erkrankung leiden.

 Hinweis

Gemeint ist **dieselbe seltene Erkrankung** (z. B. Morbus Refsum) und nicht andere Erkrankungen.

Frage 69

 Original

Which family members also have the participant's rare disease/condition?

Select all that apply.

☐ None

☐ Unknown

- ☐ Mother
- ☐ Father
- ☐ Brother
- ☐ Half-brother
- ☐ Sister
- ☐ Half-sister
- ☐ Daughter
- ☐ Son
- ☐ Maternal Grandfather
- ☐ Maternal Grandmother
- ☐ Paternal Grandfather
- ☐ Paternal Grandmother
- ☐ Maternal Aunt
- ☐ Paternal Aunt
- ☐ Maternal Uncle
- ☐ Paternal Uncle
- ☐ Maternal Cousin
- ☐ Paternal Cousin
- ☐ Granddaughter
- ☐ Grandson
- ☐ Niece
- ☐ Nephew

 **Deutsch**

Welche Familienmitglieder haben ebenfalls dieselbe seltene Erkrankung?

(Mehrfachauswahl möglich.)

- ☐ Niemand
- ☐ Unbekannt
- ☐ Mutter
- ☐ Vater
- ☐ Bruder
- ☐ Halbbruder
- ☐ Schwester
- ☐ Halbschwester
- ☐ Tochter
- ☐ Sohn
- ☐ Großvater mütterlicherseits
- ☐ Großmutter mütterlicherseits
- ☐ Großvater väterlicherseits
- ☐ Großmutter väterlicherseits
- ☐ Tante mütterlicherseits
- ☐ Tante väterlicherseits
- ☐ Onkel mütterlicherseits
- ☐ Onkel väterlicherseits
- ☐ Cousin/Cousine mütterlicherseits
- ☐ Cousin/Cousine väterlicherseits
- ☐ Enkelin
- ☐ Enkel
- ☐ Nichte

☐ Neffe

 Hinweis

Bei Morbus Refsum lautet die Antwort häufig „**Niemand**“, da die Erkrankung autosomal-rezessiv vererbt wird und meist nur einzelne Familienmitglieder betroffen sind.

Lebensqualität

 Original

Quality of Life

 Deutsch

Lebensqualität

Die folgenden Fragen beziehen sich auf das allgemeine Wohlbefinden des Teilnehmers.

Frage 70

 Original

In general, would the participant say his/her health is...

☐ Excellent

☐ Very good

☐ Good

☐ Fair

☐ Poor

 Deutsch

Wie würde der Teilnehmer seinen allgemeinen Gesundheitszustand insgesamt einschätzen?

☐ Ausgezeichnet

☐ Sehr gut

- ☐ Gut
- ☐ Mittelmäßig
- ☐ Schlecht

 Hinweis

Bewerten Sie den **gesamten Gesundheitszustand**, nicht nur die Refsum-Erkrankung.

Frage 71

 Original

Does the participant's health currently limit him/her in doing vigorous activities?

- ☐ Never
- ☐ Rarely
- ☐ Sometimes
- ☐ Often
- ☐ Always

 Deutsch

Schränkt der Gesundheitszustand den Teilnehmer derzeit bei körperlich anstrengenden Aktivitäten ein?

- ☐ Nie
- ☐ Selten
- ☐ Manchmal
- ☐ Oft
- ☐ Immer

 Beispiele für anstrengende Aktivitäten

- schnelles Treppensteigen
- Laufen

- schweres Heben
- intensive Gartenarbeit
- Sport

Frage 72

Original

In general, how much does pain interfere with the participant's enjoyment of life?

- ☐ Never
- ☐ Rarely
- ☐ Sometimes
- ☐ Often
- ☐ Always

Deutsch

Wie stark beeinträchtigen Schmerzen allgemein die Lebensqualität des Teilnehmers?

- ☐ Nie
- ☐ Selten
- ☐ Manchmal
- ☐ Oft
- ☐ Immer

Hinweis

Berücksichtigen Sie alle Schmerzen, unabhängig davon, ob sie durch Morbus Refsum oder andere Erkrankungen verursacht werden.

Frage 73

Original

In general, how often does the participant feel tired?

- ☐ Never
- ☐ Rarely
- ☐ Sometimes
- ☐ Often
- ☐ Always

 Deutsch

Wie häufig fühlt sich der Teilnehmer allgemein müde oder erschöpft?

- ☐ Nie
- ☐ Selten
- ☐ Manchmal
- ☐ Oft
- ☐ Immer

 Hinweis

Gemeint ist die durchschnittliche Müdigkeit im Alltag, nicht nur an einzelnen Tagen.

Frage 74

 Original

In general, the participant feels depressed...

- ☐ Never
- ☐ Rarely
- ☐ Sometimes
- ☐ Often
- ☐ Always

Deutsch

Wie häufig fühlt sich der Teilnehmer allgemein niedergeschlagen oder depressiv?

- ☐ Nie
- ☐ Selten
- ☐ Manchmal
- ☐ Oft
- ☐ Immer

Hinweis

Diese Frage dient ausschließlich der Erfassung der Lebensqualität und stellt **keine psychiatrische Diagnose** dar. Antworten Sie entsprechend Ihrem persönlichen Empfinden der letzten Zeit.

Klinische Studien & Bioproben

Original

Clinical Research Participation & Biospecimens

Deutsch

Teilnahme an klinischen Studien & Bioproben

In diesem Abschnitt werden Fragen zur Teilnahme an klinischen Studien sowie zur Spende biologischer Proben für Forschungszwecke gestellt.

Hinweis

Die Beantwortung dieser Fragen hat **keinen Einfluss** auf Ihre Registrierung im CoRDS-Register.

Frage 75

Original

Has the participant previously participated in any clinical trials related to their rare disease/condition?

- ☐ Yes
- ☐ No
- ☐ Don't know

 Deutsch

Hat der Teilnehmer bereits an einer klinischen Studie zu seiner seltenen Erkrankung teilgenommen?

- ☐ Ja
- ☐ Nein
- ☐ Weiß ich nicht

 Hinweis

Gemeint sind offiziell genehmigte klinische Studien oder Arzneimittelstudien. Die Teilnahme an Beobachtungsregistern oder Patientenbefragungen zählt in der Regel **nicht** als klinische Studie.

Frage 76

 Original

Does the participant currently participate in any clinical trials related to their rare disease/condition?

- ☐ Yes
- ☐ No
- ☐ Don't know

 Deutsch

Nimmt der Teilnehmer derzeit an einer klinischen Studie zur seltenen Erkrankung teil?

- ☐ Ja
- ☐ Nein
- ☐ Weiß ich nicht

Ausfüllhilfe

Gemeint sind Studien, an denen aktuell aktiv teilgenommen wird.

Frage 77

Original

Has the participant previously donated a sample of blood, tissue, or other biospecimen for research?

- ☐ Yes
- ☐ No
- ☐ Don't know

Deutsch

Hat der Teilnehmer bereits Blut, Gewebe oder andere biologische Proben für Forschungszwecke gespendet?

- ☐ Ja
- ☐ Nein
- ☐ Weiß ich nicht

Hinweis

Hierzu zählen beispielsweise:

- Blutproben
 - Gewebeproben
 - Speichelproben
 - Urinproben
 - Hautbiopsien
 - andere wissenschaftlich verwendete Proben
-

Frage 78

Original

If Yes:

Type of biospecimen

- ☐ Blood
- ☐ Tissue
- ☐ Other bodily fluid
- ☐ Urine
- ☐ Saliva / Cheek Swab
- ☐ Unknown

 Deutsch

Falls **Ja**, welche Art von Probe wurde gespendet?

- ☐ Blut
- ☐ Gewebe
- ☐ Andere Körperflüssigkeit
- ☐ Urin
- ☐ Speichel / Wangenschleimhautabstrich
- ☐ Unbekannt

 Ausfüllhilfe

Mehrfachauswahl ist möglich.

Frage 79

 Original

Location of biospecimen donation

- ☐ Check here if location unknown

Hospital / Institution

Country

State or Province

City

 **Deutsch**

Wo wurde die Bioprobe entnommen?

☐ Ort unbekannt

Falls bekannt:

- Krankenhaus / Einrichtung
- Land
- Bundesland / Provinz
- Ort

 **Beispiel**

Krankenhaus / Einrichtung

Universitätsklinikum Leipzig

Land

Germany

Bundesland

Sachsen

Ort

Leipzig

 **Hinweis**

Falls der genaue Ort nicht mehr bekannt ist, genügt das Ankreuzen von „**Ort unbekannt**“.

Abschluss

 **Original**

Thank you for your participation!

Questions?

CoRDS Personnel

Sanford Research

2301 East 60th Street North

Sioux Falls, South Dakota 57104

Phone (toll-free): +1 (877) 658-9192

Email: CoRDS@sanfordhealth.org

 **Deutsch**

Vielen Dank für Ihre Teilnahme!

Mit Ihrer Registrierung leisten Sie einen wichtigen Beitrag zur Erforschung seltener Erkrankungen. Die im CoRDS-Register gesammelten Daten helfen Forschenden weltweit, Krankheiten wie Morbus Refsum besser zu verstehen und zukünftige Diagnose- und Behandlungsmöglichkeiten zu verbessern.

Bei Fragen können Sie sich jederzeit direkt an CoRDS wenden:

CoRDS – Sanford Research

2301 East 60th Street North

Sioux Falls, South Dakota 57104 (USA)

Telefon (gebührenfrei innerhalb der USA):

+1 (877) 658-9192

E-Mail:

CoRDS@sanfordhealth.org

Ende des allgemeinen CoRDS-Fragebogens

Als Nächstes folgt das krankheitsspezifische Zusatzmodul für Morbus Refsum (Global DARE Foundation).

Refsum Disease Module (Global DARE Foundation)

Zusatzfragebogen Morbus Refsum

Original

This module was developed in partnership with the Global DARE Foundation and contains questions specific to Refsum Disease.

It takes approximately 20 minutes to complete.

The participant refers to the person with the diagnosis.

The questionnaire can be updated at any time through the CoRDS portal.

Deutsch

Dieser Zusatzfragebogen wurde gemeinsam mit der **Global DARE Foundation** entwickelt und enthält ausschließlich Fragen zur **Refsum-Erkrankung**.

- Bearbeitungszeit: ca. **30 Minuten**
- Mit „**Teilnehmer**“ ist immer die Person mit Morbus Refsum gemeint.
- Die Angaben können jederzeit im CoRDS-Portal aktualisiert werden.

Hinweis

Dieser Teil baut auf dem allgemeinen CoRDS-Fragebogen auf und dient dazu, den Krankheitsverlauf von Morbus Refsum besser zu verstehen.

Berechtigungen & Datenfreigabe

Original

I give CoRDS permission to share my identifiable or non-identifiable information with the following Patient Advocacy Group (PAG) for non-research purposes.

☐ Global DARE Foundation

☐ I do not give permission

Deutsch

Ich erteile CoRDS die Erlaubnis, meine personenbezogenen oder anonymisierten Daten an folgende Patientenorganisation weiterzugeben (nicht für Forschungszwecke):

☐ Global DARE Foundation

☐ Ich erteile keine Erlaubnis.

 Hinweis

Die Global DARE Foundation ist die internationale Patientenorganisation für Morbus Refsum und verwandte Erkrankungen.

Die Datenweitergabe dient beispielsweise:

- Informationen über neue Projekte
- Patienteninformationen
- Veranstaltungen
- Vernetzung von Betroffenen

Sie hat **keinen Einfluss auf Ihre Teilnahme am CoRDS-Register.**

Bei Diagnosestellung

Frage 1

 Original

Which symptoms were present at the time of the participant's Refsum diagnosis?

(Select all that apply.)

- ☐ Anosmia (loss of smell)
- ☐ Ataxia (balance problems)
- ☐ Other skeletal abnormalities
- ☐ Cardiac findings
- ☐ Hearing impairment
- ☐ Ichthyosis

- ☐ Peripheral neuropathy
- ☐ Retinitis pigmentosa
- ☐ Shortened metacarpals/metatarsals
- ☐ Other

Deutsch

Welche Symptome bestanden zum Zeitpunkt der Diagnose von Morbus Refsum?

(Mehrfachauswahl möglich.)

- ☐ Anosmie (Geruchsverlust)
- ☐ Ataxie (Koordinations- und Gleichgewichtsstörungen)
- ☐ Weitere Knochenauffälligkeiten
- ☐ Herzbeteiligung / Herzauffälligkeiten
- ☐ Hörbeeinträchtigung
- ☐ Ichthyose (schuppige, trockene Haut)
- ☐ Periphere Polyneuropathie
- ☐ Retinitis pigmentosa
- ☐ Verkürzte Mittelhand- oder Mittelfußknochen
- ☐ Sonstiges

Ausfüllhilfe

Wählen Sie alle Symptome aus, **die zum Zeitpunkt der Diagnosestellung bereits vorhanden waren.**

Nicht gemeint sind Symptome, die erst Jahre später aufgetreten sind.

Hinweis für Morbus Refsum

Zu den häufigsten Symptomen gehören:

- Retinitis pigmentosa (Tunnelblick/Nachtblindheit)
- Hörverlust

- Polyneuropathie
- Gleichgewichtsstörungen (Ataxie)
- Geruchsverlust (Anosmie)

Andere Symptome wie Herzrhythmusstörungen oder Ichthyose treten nicht bei allen Betroffenen auf.

Frage 2

Original

If the participant has Retinitis Pigmentosa, at what age was the participant diagnosed with Retinitis Pigmentosa?

Deutsch

Falls beim Teilnehmer eine **Retinitis pigmentosa (RP)** vorliegt:

In welchem Alter wurde diese Diagnose gestellt?

Ausfüllhilfe

Bitte das Alter in **Jahren** angeben.

Beispiel

25 Jahre

Hinweis

Gemeint ist **nicht** das Alter bei der Refsum-Diagnose, sondern ausschließlich das Alter, in dem erstmals die Diagnose **Retinitis pigmentosa** gestellt wurde.

Frage 3

Original

How severe was the participant's peripheral vision at the time of Refsum diagnosis based on a visual field test?

Deutsch

Wie stark war das periphere Sehvermögen des Teilnehmers zum Zeitpunkt der Refsum-Diagnose laut Gesichtsfelduntersuchung?

 Ausfüllhilfe

Tragen Sie – soweit bekannt – das Ergebnis der damaligen Gesichtsfelduntersuchung ein.

 Hinweis

Falls Ihnen keine genauen Werte mehr vorliegen, können Sie auch die ärztliche Einschätzung oder einen ungefähren Wert verwenden. Falls keinerlei Informationen verfügbar sind, lassen Sie das Feld leer oder tragen Sie „unbekannt“ ein, sofern dies im Formular zulässig ist.

Frage 4

 Original

How severe was the participant's hearing loss at the time of diagnosis?

- ☐ None
- ☐ < 25%
- ☐ 25%–50%
- ☐ 51%–75%
- ☐ > 75%
- ☐ No hearing

 Deutsch

Wie stark war der Hörverlust des Teilnehmers zum Zeitpunkt der Refsum-Diagnose?

- ☐ Kein Hörverlust
- ☐ Weniger als 25 %
- ☐ 25–50 %
- ☐ 51–75 %

☐ Mehr als 75 %

☐ Kein Hörvermögen

Ausfüllhilfe

Falls Ihnen der prozentuale Hörverlust nicht bekannt ist, orientieren Sie sich möglichst an der damaligen Aussage des HNO-Arztes oder dem Hörtest.

Hinweis

Diese Frage bezieht sich ausschließlich auf den Zeitpunkt der **Diagnosestellung von Morbus Refsum** und nicht auf das heutige Hörvermögen.

Frage 5

Original

Which medical investigations were performed at diagnosis?

(Select all that apply.)

☐ Brain MRI

☐ Echocardiogram

☐ Electroretinography (ERG)

☐ Hearing Test

☐ Nerve Conduction Study

☐ Optical Coherence Tomography (OCT)

☐ Phytanic Acid Level

☐ Visual Field Test

☐ X-rays

☐ Other

Deutsch

Welche medizinischen Untersuchungen wurden im Rahmen der Diagnosestellung durchgeführt?

(Mehrfachauswahl möglich.)

- ☐ MRT des Gehirns
- ☐ Echokardiographie (Herzultraschall)
- ☐ Elektroretinographie (ERG)
- ☐ Hörtest (Audiometrie)
- ☐ Nervenleitgeschwindigkeitsmessung
- ☐ Optische Kohärenztomographie (OCT)
- ☐ Bestimmung des Phytansäurespiegels
- ☐ Gesichtsfelduntersuchung
- ☐ Röntgenaufnahmen
- ☐ Sonstige Untersuchungen

Ausfüllhilfe

Wählen Sie alle Untersuchungen aus, die im Zusammenhang mit der Diagnosestellung durchgeführt wurden.

Hinweis

Bei Morbus Refsum gehören häufig folgende Untersuchungen zur Diagnostik:

- Phytansäurebestimmung im Blut
- genetische Untersuchung
- Gesichtsfeldtest
- OCT
- ERG
- Hörtest
- neurologische Untersuchung

Nicht jede dieser Untersuchungen wird bei jedem Patienten durchgeführt.

Frage 6

 Original

What was the participant's phytanic acid level at diagnosis?

_____ $\mu\text{mol/L}$

or

_____ mg/dL

 Deutsch

Wie hoch war der Phytansäurespiegel des Teilnehmers zum Zeitpunkt der Diagnose?

_____ $\mu\text{mol/L}$

oder

_____ mg/dL

 Ausfüllhilfe

Falls vorhanden, tragen Sie den damaligen Laborwert ein.

In Deutschland wird fast immer die Einheit **$\mu\text{mol/L}$** verwendet.

 Hinweis

Der Phytansäurespiegel ist einer der wichtigsten Laborwerte bei Morbus Refsum und spielt sowohl für die Diagnosestellung als auch für die Verlaufskontrolle eine zentrale Rolle.

Frage 7 **Original**

What is the participant's gene mutation?

☐ PHYH

☐ PEX7

☐ Other

☐ Unknown

If "Other", please specify.

 Deutsch

Welche Genveränderung (Mutation) wurde beim Teilnehmer festgestellt?

☐ **PHYH**

☐ **PEX7**

☐ Sonstige Mutation

☐ Unbekannt

Falls „**Sonstige Mutation**“ ausgewählt wurde, bitte angeben:

 Hinweis

Die meisten Menschen mit Morbus Refsum haben eine Veränderung im **PHYH-Gen**.

Seltener liegt eine Veränderung im **PEX7-Gen** vor.

Falls keine genetische Untersuchung durchgeführt wurde oder das Ergebnis nicht bekannt ist, wählen Sie „**Unbekannt**“.

Frage 8

 Original

Was a fibroblast test (skin biopsy) performed?

☐ Yes

☐ No

If yes, what were the results?

 Deutsch

Wurde ein Fibroblastentest (Hautbiopsie) durchgeführt?

☐ Ja

☐ Nein

Falls **Ja**, wie lautete das Ergebnis?

Ausfüllhilfe

Ein Fibroblastentest untersucht Hautzellen im Labor und wurde früher häufiger zur Bestätigung der Diagnose eingesetzt.

Hinweis

Heute erfolgt die Diagnosesicherung meist über:

- genetische Diagnostik,
- Phytansäurebestimmung,
- klinische Befunde.

Ein Fibroblastentest wurde deshalb insbesondere bei Patienten durchgeführt, deren Diagnose schon vor vielen Jahren gestellt wurde.

Laufendes Refsum-Management

Original

Ongoing Refsum Management

Deutsch

Aktuelle Behandlung und Krankheitsverlauf

In diesem Abschnitt geht es um den **aktuellen Gesundheitszustand** und die laufende Behandlung des Teilnehmers.

Frage 9

Original

What are the participant's current symptoms?

(Select all that apply.)

☐ Anosmia

- ☐ Ataxia
- ☐ Other skeletal abnormalities
- ☐ Cardiac findings
- ☐ Hearing impairment
- ☐ Ichthyosis
- ☐ Peripheral neuropathy
- ☐ Retinitis pigmentosa
- ☐ Shortened metacarpals/metatarsals
- ☐ Other

Deutsch

Welche Symptome bestehen derzeit?

(Mehrfachauswahl möglich.)

- ☐ Anosmie (Geruchsverlust)
- ☐ Ataxie (Koordinations- und Gleichgewichtsstörungen)
- ☐ Weitere Knochenauffälligkeiten
- ☐ Herzbeteiligung / Herzauffälligkeiten
- ☐ Hörbeeinträchtigung
- ☐ Ichthyose
- ☐ Periphere Polyneuropathie
- ☐ Retinitis pigmentosa
- ☐ Verkürzte Mittelhand- oder Mittelfußknochen
- ☐ Sonstige Symptome

Ausfüllhilfe

Hier sollen **alle aktuell bestehenden Symptome** angegeben werden – unabhängig davon, ob sie bereits bei der Diagnose vorhanden waren oder erst später aufgetreten sind.

 Hinweis

Im Unterschied zu **Frage 1** bezieht sich diese Frage auf den **heutigen Gesundheitszustand**.

Frage 10

 Original

Does the participant use a hearing aid?

☐ Yes

☐ No

 Deutsch

Verwendet der Teilnehmer ein Hörgerät?

☐ Ja

☐ Nein

 Hinweis

Gemeint sind alle Arten von Hörhilfen, unabhängig davon, ob sie ein- oder beidseitig getragen werden. Cochlea-Implantate werden in der folgenden Frage gesondert erfasst.

Frage 11

 Original

If yes, what type of hearing aid does the participant use?

☐ Hearing aids

☐ Cochlear implants

☐ Other

If "Other", please specify.

 Deutsch

Falls **Ja**, welche Art von Hörhilfe verwendet der Teilnehmer?

☐ Hörgerät(e)

☐ Cochlea-Implantat(e)

☐ Sonstige Hörhilfe

Falls „**Sonstige**“ ausgewählt wurde, bitte angeben:

 Hinweis

Es können mehrere Antworten zutreffen, beispielsweise wenn auf einer Seite ein Cochlea-Implantat und auf der anderen Seite ein Hörgerät getragen wird.

Frage 12

 Original

What is the participant's current level of peripheral vision based on a visual field test?

 Deutsch

Wie ausgeprägt ist das periphere Sehvermögen des Teilnehmers aktuell laut Gesichtsfelduntersuchung?

 Ausfüllhilfe

Tragen Sie – wenn möglich – das Ergebnis der aktuellsten Gesichtsfelduntersuchung ein.

 Hinweis

Falls Ihnen keine genauen Werte vorliegen, können Sie die letzte augenärztliche Einschätzung verwenden oder „unbekannt“ eintragen.

Frage 13

 Original

Has the participant had cataract surgery?

☐ Yes

☐ No

 **Deutsch**

Wurde beim Teilnehmer bereits eine Kataraktoperation (Grauer Star) durchgeführt?

☐ Ja

☐ Nein

 **Hinweis**

Hier ist ausschließlich eine Operation wegen **Grauem Star (Katarakt)** gemeint.

Frage 14

 **Original**

Is the participant being treated for macular edema?

☐ Yes

☐ No

 **Deutsch**

Wird der Teilnehmer derzeit wegen eines Makulaödems behandelt?

☐ Ja

☐ Nein

 **Hinweis**

Ein Makulaödem ist eine Flüssigkeitsansammlung im Bereich der Netzhautmitte (Makula), die zusätzlich das Sehvermögen beeinträchtigen kann.

Frage 15

 Original

Does the participant's vision require the use of any of the following?

- ☐ Guide Dog
- ☐ Long Cane
- ☐ Signal Cane
- ☐ None

 Deutsch

Benötigt der Teilnehmer aufgrund seines Sehvermögens eines der folgenden Hilfsmittel?

- ☐ Blindenführhund
- ☐ Langstock (Blindenlangstock)
- ☐ Signalstock
- ☐ Keines dieser Hilfsmittel

 Ausfüllhilfe

Mehrfachauswahl ist möglich.

 Hinweis

- **Langstock:** dient der Orientierung und Hinderniserkennung.
- **Signalstock:** zeigt anderen Menschen an, dass eine Sehbehinderung vorliegt.
- **Blindenführhund:** speziell ausgebildeter Assistenzhund zur sicheren Orientierung.

Frage 16 **Original**

How many Refsum-related hospital admissions has the participant had?

- ☐ None
- ☐ Diagnosis only

☐ 1–4 since diagnosis

☐ 5–10 since diagnosis

☐ >10 since diagnosis

Deutsch

Wie viele Krankenhausaufenthalte standen im Zusammenhang mit Morbus Refsum?

☐ Keine

☐ Nur der Aufenthalt zur Diagnosestellung

☐ 1–4 seit der Diagnose

☐ 5–10 seit der Diagnose

☐ Mehr als 10 seit der Diagnose

Hinweis

Gemeint sind ausschließlich Krankenhausaufenthalte, die direkt mit Morbus Refsum zusammenhängen, beispielsweise:

- Diagnosestellung
- Apherese
- akute Verschlechterung
- Komplikationen der Erkrankung

Andere Krankenhausaufenthalte (z. B. Blinddarmentfernung oder Knochenbruch) zählen hier nicht.

Frage 17

Original

How often does the participant see the following specialists?

Deutsch

Wie häufig wird der Teilnehmer aktuell von folgenden Fachärzten oder Spezialisten betreut?

Für jede Fachrichtung bitte **eine Antwort** auswählen.

Mögliche Antworten:

- ☐ Häufiger als einmal jährlich
 - ☐ Jährlich
 - ☐ Alle zwei Jahre
 - ☐ Alle drei Jahre
 - ☐ Seltener als alle drei Jahre
 - ☐ Nur bei der Diagnosestellung
 - ☐ Nie
-

Kardiologe

 **Original**

Cardiologist

 **Deutsch**

Kardiologe

 **Hinweis**

Ein Kardiologe überwacht insbesondere mögliche Herzrhythmusstörungen oder andere Herzbeteiligungen bei Morbus Refsum.

Ernährungsberater

 **Original**

Dietitian

 **Deutsch**

Ernährungsberater

 **Hinweis**

Da die phytansäurearme Ernährung ein zentraler Bestandteil der Behandlung ist, sind regelmäßige Termine bei einer Ernährungsberatung sinnvoll.

HNO-Arzt

 **Original**

ENT Specialist

 **Deutsch**

Hals-Nasen-Ohren-Arzt (HNO)

Stoffwechselspezialist

 **Original**

Metabolic Specialist

 **Deutsch**

Stoffwechselspezialist

 **Hinweis**

Gemeint ist ein Arzt mit Erfahrung in angeborenen Stoffwechselerkrankungen, beispielsweise an einem spezialisierten Stoffwechselzentrum.

Neurologe

 **Original**

Neurologist

 **Deutsch**

Neurologe

Augenarzt

Stand 07.2026

 Original

Ophthalmologist

 Deutsch

Augenarzt

Sonstiger Spezialist 1

 Original

Other

 Deutsch

Sonstiger Facharzt

Bitte Fachrichtung angeben:

Sonstiger Spezialist 2

 Original

Other

 Deutsch

Weiterer Facharzt

Bitte Fachrichtung angeben:

 Hinweis

Hier können beispielsweise eingetragen werden:

- Orthopäde
- Nephrologe
- Endokrinologe
- Humangenetiker

- Psychologe
- Physiater
- Apheresezentrum
- Weitere spezialisierte Behandler

Frage 18

Original

How often are the following medical investigations performed?

Deutsch

Wie häufig werden die folgenden medizinischen Untersuchungen durchgeführt?

Für jede Untersuchung bitte **eine Antwort** auswählen.

Antwortmöglichkeiten

- ☐ Jährlich
- ☐ Alle zwei Jahre
- ☐ Alle drei Jahre
- ☐ Seltener als alle drei Jahre
- ☐ Nur bei der Diagnosestellung
- ☐ Niemals

Hirn-MRT

Original

Brain MRI

Deutsch

MRT des Gehirns

Hinweis

Ein Hirn-MRT wird bei Morbus Refsum meist nicht regelmäßig durchgeführt, sondern nur bei medizinischer Fragestellung.

Dunkeladaptationstest

Original

Dark Adaptation Test

Deutsch

Dunkeladaptationstest

Hinweis

Mit dieser Untersuchung wird geprüft, wie gut sich die Augen an Dunkelheit anpassen können.

Echokardiographie

Original

Echocardiogram

Deutsch

Echokardiographie (Herzultraschall)

Hinweis

Diese Untersuchung dient der Kontrolle möglicher Herzbeteiligungen bei Morbus Refsum.

Elektroretinographie (ERG)

Original

Electroretinography (ERG)

Deutsch

Elektroretinographie (ERG)

Hinweis

Mit der ERG wird die Funktion der Netzhaut gemessen.

Hörtest

Original

Hearing Test

Deutsch

Hörtest (Audiometrie)

Nervenleitgeschwindigkeit

Original

Nerve Conduction Study

Deutsch

Messung der Nervenleitgeschwindigkeit

Hinweis

Mit dieser Untersuchung wird das Ausmaß einer Polyneuropathie beurteilt.

OCT

Original

Optical Coherence Tomography (OCT)

Deutsch

Optische Kohärenztomographie (OCT)

Hinweis

Stand 07.2026

Mit der OCT wird insbesondere die Makula untersucht und ein Makulaödem erkannt.

Gesichtsfeldtest

 **Original**

Visual Field Test

 **Deutsch**

Gesichtsfelduntersuchung

 **Hinweis**

Diese Untersuchung dient der Verlaufskontrolle der Retinitis pigmentosa.

Sonstige Untersuchung 1

 **Original**

Other

 **Deutsch**

Sonstige Untersuchung

Bitte angeben:

Sonstige Untersuchung 2

 **Original**

Other

 **Deutsch**

Weitere Untersuchung

Bitte angeben:

Frage 19

Original

What is the participant's typical daily pain level?

- ☐ None
- ☐ Low (1–3)
- ☐ Moderate (4–6)
- ☐ High (7–10)

Deutsch

Wie hoch ist das durchschnittliche tägliche Schmerzniveau des Teilnehmers?

- ☐ Keine Schmerzen
- ☐ Gering (1–3)
- ☐ Mittel (4–6)
- ☐ Stark (7–10)

Hinweis

Orientieren Sie sich an den durchschnittlichen Schmerzen der letzten Wochen.

Frage 20

Original

How often does the participant have phytanic acid levels measured?

- ☐ Every month
- ☐ Every other month
- ☐ Every three months

☐ Every six months

☐ Annually

☐ Other

 **Deutsch**

Wie häufig wird der Phytansäurespiegel kontrolliert?

☐ Monatlich

☐ Alle zwei Monate

☐ Alle drei Monate

☐ Alle sechs Monate

☐ Jährlich

☐ Sonstiges

Falls „**Sonstiges**“, bitte angeben:

 Hinweis

Die Häufigkeit richtet sich häufig nach Krankheitsverlauf und Behandlung (z. B. Ernährung oder Apherese).

Frage 21

 **Original**

When was the participant's last phytanic acid level?

 **Deutsch**

Wann wurde der letzte Phytansäurespiegel bestimmt?

 Ausfüllhilfe

Bitte das Datum im Format **TT/MM/JJJJ** bzw. entsprechend der Eingabevorgabe des Formulars eintragen.

Frage 22

Original

What was the participant's last phytanic acid level?

_____ $\mu\text{mol/L}$

or

_____ mg/dL

Deutsch

Wie hoch war der zuletzt gemessene Phytansäurespiegel?

_____ $\mu\text{mol/L}$

oder

_____ mg/dL

Hinweis

In Deutschland wird nahezu immer **$\mu\text{mol/L}$** verwendet.

Frage 23

Original

What has been the participant's highest phytanic acid level since diagnosis?

Deutsch

Wie hoch war der höchste Phytansäurespiegel seit der Diagnosestellung?

_____ $\mu\text{mol/L}$

oder

_____ mg/dL

Ausfüllhilfe

Tragen Sie den höchsten jemals gemessenen Laborwert seit der Diagnose ein.

Frage 24

 **Original**

What has been the participant's lowest phytanic acid level since diagnosis?

 **Deutsch**

Wie niedrig war der niedrigste Phytansäurespiegel seit der Diagnosestellung?

_____ $\mu\text{mol/L}$

oder

_____ mg/dL

Frage 25

 **Original**

What has been the participant's highest phytanic acid level in the last three years?

 **Deutsch**

Wie hoch war der höchste Phytansäurespiegel innerhalb der letzten drei Jahre?

_____ $\mu\text{mol/L}$

oder

_____ mg/dL

Frage 26

 **Original**

What has been the participant's lowest phytanic acid level in the last three years?

 **Deutsch**

Wie niedrig war der niedrigste Phytansäurespiegel innerhalb der letzten drei Jahre?

_____ $\mu\text{mol/L}$

oder

_____ mg/dL

Frage 27

Original

What has been the participant's average phytanic acid level during the last three years?

- ☐ Under 100 $\mu\text{mol/L}$
- ☐ 100–300 $\mu\text{mol/L}$
- ☐ 301–500 $\mu\text{mol/L}$
- ☐ Over 500 $\mu\text{mol/L}$

Deutsch

Wie hoch war der durchschnittliche Phytansäurespiegel in den letzten drei Jahren?

- ☐ Unter 100 $\mu\text{mol/L}$
- ☐ 100–300 $\mu\text{mol/L}$
- ☐ 301–500 $\mu\text{mol/L}$
- ☐ Über 500 $\mu\text{mol/L}$

Hinweis

Falls keine exakte Berechnung möglich ist, wählen Sie den Bereich, der Ihre durchschnittlichen Laborwerte am besten beschreibt.

Ausfüllhilfe

Nutzen Sie hierfür möglichst Ihre Laborberichte oder die Dokumentation Ihres Stoffwechselzentrums bzw. Apheresezentrums. Diese Angabe hilft den Forschenden, den langfristigen Krankheitsverlauf besser einzuordnen.

Plasmapherese (Apherese)

Original

Plasmapheresis

Deutsch

Plasmapherese (Apherese)

Die folgenden Fragen beziehen sich auf Behandlungen mit Plasmapherese bzw. therapeutischem Plasmaaustausch zur Senkung des Phytansäurespiegels. Wichtig – in Deutschland wird meist nicht die Plasmapherese durchgeführt sondern die Apherese. Dies ist ein anderer Verfahren (schonender). Deshalb passt dieser Abschnitt nicht zu 100%

Hinweis

Je nach Klinik wird das Verfahren unterschiedlich bezeichnet, z. B.:

- Plasmapherese
- Therapeutischer Plasmaaustausch (TPE)
- Double Filtration Plasmapheresis (DFPP)

Frage 28

Original

How many times has the participant had plasmapheresis?

- ☐ Never
- ☐ 1–4 times
- ☐ 5–10 times
- ☐ More than 10 times

Deutsch

Wie oft wurde beim Teilnehmer bisher eine Plasmapherese (Apherese) durchgeführt?

- ☐ Nie
- ☐ 1–4 Mal

☐ 5–10 Mal

☐ Mehr als 10 Mal

 Hinweis

Zählen Sie alle bisherigen Behandlungen zusammen – unabhängig davon, in welcher Klinik sie durchgeführt wurden.

Frage 29

 Original

If the participant has had plasmapheresis, what was the indication?

(Select all that apply.)

☐ Acute symptoms

☐ High phytanic acid levels

☐ Routine treatment

 Deutsch

Falls eine Plasmapherese durchgeführt wurde: Was war der Anlass für die Behandlung?

(Mehrfachauswahl möglich.)

☐ Akute Beschwerden

☐ Hohe Phytansäurewerte

☐ Regelmäßige (routinemäßige) Behandlung

 Ausfüllhilfe

Mehrere Antworten sind möglich.

Beispielsweise:

☒ Hohe Phytansäurewerte

☒ Regelmäßige Behandlung

 Hinweis

Viele Patienten erhalten eine Apherese sowohl aufgrund erhöhter Phytansäurewerte als auch im Rahmen eines festen Behandlungsplans.

Frage 30 **Original**

If the participant routinely receives plasmapheresis, how often is it performed?

- ☐ Monthly
- ☐ Every 6 weeks
- ☐ Every 2 months
- ☐ Every 3 months
- ☐ Every 6 months
- ☐ Annually
- ☐ Other

 Deutsch

Falls der Teilnehmer regelmäßig eine Plasmapherese erhält: Wie häufig wird sie durchgeführt?

- ☐ Monatlich
- ☐ Alle 6 Wochen
- ☐ Alle 2 Monate
- ☐ Alle 3 Monate
- ☐ Alle 6 Monate
- ☐ Jährlich
- ☐ Sonstiges

Falls „**Sonstiges**“ gewählt wurde, bitte angeben

 Hinweis

Bezieht sich auf den **üblichen Behandlungsrhythmus**, nicht auf einzelne zusätzliche Behandlungen.

Ernährung mit geringer Phytansäure

 Original

Low Phytanic Acid Diet

 Deutsch

Phytansäurearme Ernährung

Die Ernährung ist ein wesentlicher Bestandteil der Behandlung von Morbus Refsum.

Frage 31

 Original

Is the participant on a low phytanic acid diet?

☐ Yes

☐ No

 Deutsch

Hält der Teilnehmer eine phytansäurearme Ernährung ein?

☐ Ja

☐ Nein

 Hinweis

Gemeint ist eine Ernährung mit möglichst geringer Aufnahme von Phytansäure, wie sie für Morbus Refsum empfohlen wird.

Frage 32

 Original

How compliant has the participant been with the low phytanic acid diet during the past year?

- ☐ Very strict
- ☐ Good
- ☐ Intermittent
- ☐ Poor
- ☐ Not following diet

 Deutsch

Wie konsequent wurde die phytansäurearme Ernährung im vergangenen Jahr eingehalten?

- ☐ Sehr konsequent
- ☐ Gut
- ☐ Teilweise / zeitweise
- ☐ Wenig konsequent
- ☐ Die Ernährung wurde nicht eingehalten

 Hinweis

Antworten Sie möglichst ehrlich. Es geht nicht um eine Bewertung, sondern darum, den Zusammenhang zwischen Ernährung und Krankheitsverlauf wissenschaftlich besser zu verstehen.

Frage 33

 Original

How many times per day does the participant eat, including snacks?

- ☐ Less than 3
- ☐ 3–6

☐ More than 6

Deutsch

Wie oft isst der Teilnehmer pro Tag, einschließlich Zwischenmahlzeiten?

☐ Weniger als 3 Mahlzeiten

☐ 3–6 Mahlzeiten

☐ Mehr als 6 Mahlzeiten

Hinweis

Zwischenmahlzeiten und Snacks zählen ebenfalls als Mahlzeiten.

Frage 34

Original

On average, what is the longest time the participant goes without eating between meals or snacks?

☐ Less than 2 hours

☐ 2–3 hours

☐ 4–6 hours

☐ More than 6 hours

Deutsch

Wie lange ist der Teilnehmer durchschnittlich tagsüber höchstens ohne Nahrung zwischen zwei Mahlzeiten oder Snacks?

☐ Weniger als 2 Stunden

☐ 2–3 Stunden

☐ 4–6 Stunden

☐ Mehr als 6 Stunden

Hinweis

Bei Morbus Refsum sollten längere Fastenphasen möglichst vermieden werden, da sie den Stoffwechsel ungünstig beeinflussen können.

Frage 35

Original

What impact does the low phytanic acid diet have on the participant's quality of life?

(for example eating out, social activities)

- ☐ No impact
- ☐ Low impact
- ☐ Moderate impact
- ☐ High impact

Deutsch

Welche Auswirkungen hat die phytansäurearme Ernährung auf die Lebensqualität des Teilnehmers?

(Beispielsweise Restaurantbesuche, Feiern oder soziale Aktivitäten.)

- ☐ Keine Auswirkungen
- ☐ Geringe Auswirkungen
- ☐ Mäßige Auswirkungen
- ☐ Starke Auswirkungen

Ausfüllhilfe

Berücksichtigen Sie beispielsweise:

- Restaurantbesuche
- Einladungen
- Urlaubsreisen
- Familienfeiern
- Einkaufen
- spontane Essenseinladungen

Frage 36

Original

Are the participant's phytanic acid levels or Refsum-related disability a barrier to maintaining the desired body weight?

☐ Yes

☐ No

Deutsch

Erschweren der Phytansäurespiegel oder die Folgen der Refsum-Erkrankung das Halten des gewünschten Körpergewichts?

☐ Ja

☐ Nein

Hinweis

Hier geht es sowohl um Einschränkungen durch die Erkrankung als auch um Auswirkungen der speziellen Ernährung auf das Körpergewicht.

Lebensqualität

Original

Quality of Life

Deutsch

Lebensqualität mit Morbus Refsum

Die folgenden Fragen beziehen sich darauf, wie sich Morbus Refsum auf das tägliche Leben des Teilnehmers auswirkt.

Hinweis

Es gibt keine richtigen oder falschen Antworten. Entscheidend ist Ihre persönliche Einschätzung.

Frage 37 **Original**

Is the participant discouraged by having Refsum Disease?

- ☐ None of the time
- ☐ A little of the time
- ☐ Sometimes
- ☐ Most of the time
- ☐ All of the time

 Deutsch

Wie häufig fühlt sich der Teilnehmer durch die Refsum-Erkrankung entmutigt oder belastet?

- ☐ Nie
- ☐ Selten
- ☐ Manchmal
- ☐ Die meiste Zeit
- ☐ Die ganze Zeit

 Hinweis

Gemeint ist die emotionale Belastung durch die Erkrankung im Alltag.

Frage 38 **Original**

Does the participant worry about having Refsum Disease?

- ☐ None of the time
- ☐ A little of the time

- ☐ Sometimes
- ☐ Most of the time
- ☐ All of the time

 Deutsch

Wie häufig macht sich der Teilnehmer Sorgen wegen seiner Refsum-Erkrankung?

- ☐ Nie
- ☐ Selten
- ☐ Manchmal
- ☐ Die meiste Zeit
- ☐ Die ganze Zeit

 Hinweis

Hier geht es beispielsweise um Sorgen bezüglich:

- Krankheitsverlauf
- Sehvermögen
- Mobilität
- Beruf
- Zukunft
- Familie

Frage 39

 Original

Which of the following best describes the participant's employment status?

- ☐ Student
- ☐ Employed Part-time
- ☐ Employed Full-time
- ☐ Homemaker / Parent

- ☐ Unemployed, looking for work
- ☐ Unemployed, not looking for work
- ☐ Retired
- ☐ Disabled, unable to work

 Deutsch

Welche Aussage beschreibt die derzeitige berufliche Situation des Teilnehmers am besten?

- ☐ Schüler / Student
- ☐ Teilzeit beschäftigt
- ☐ Vollzeit beschäftigt
- ☐ Hausfrau / Hausmann / Elternteil
- ☐ Arbeitslos und auf Arbeitssuche
- ☐ Arbeitslos und derzeit nicht auf Arbeitssuche
- ☐ Im Ruhestand
- ☐ Aufgrund einer Behinderung nicht arbeitsfähig

Frage 40

 Original

If unemployed or working part-time, is this because of Refsum Disease?

- ☐ Yes
- ☐ No

 Deutsch

Falls der Teilnehmer arbeitslos ist oder in Teilzeit arbeitet:

Ist dies auf Morbus Refsum zurückzuführen?

☐ Ja

☐ Nein

 Hinweis

Gemeint sind Einschränkungen durch die Erkrankung, beispielsweise aufgrund von Sehbehinderung, Hörverlust, Gleichgewichtsstörungen oder Polyneuropathie.

Frage 41

 Original

Has the participant changed jobs because of Refsum Disease?

☐ Yes

☐ No

 Deutsch

Hat der Teilnehmer aufgrund von Morbus Refsum den Beruf oder Arbeitsplatz gewechselt?

☐ Ja

☐ Nein

 Ausfüllhilfe

Hierzu zählen beispielsweise:

- Berufswechsel
- Wechsel in Teilzeit
- Arbeitsplatzwechsel
- Aufgabe einer Tätigkeit
- Umschulung

Mobilität

 Original

Mobility

 Deutsch

Mobilität

Die folgenden Fragen beziehen sich auf die körperliche Beweglichkeit und das Gleichgewicht.

Frage 42

 Original

What is the participant's mobility level?

- ☐ No mobility
- ☐ Limited (requires full assistance)
- ☐ Moderate (walks with assistance, needs railing on stairs)
- ☐ High (walks independently, including uneven ground)

 Deutsch

Wie würden Sie die derzeitige Mobilität des Teilnehmers beschreiben?

- ☐ Keine selbstständige Mobilität
- ☐ Stark eingeschränkt (vollständige Unterstützung erforderlich)
- ☐ Mäßig eingeschränkt (Gehen mit Unterstützung, Geländer auf Treppen erforderlich)
- ☐ Gute Mobilität (selbstständiges Gehen auch auf unebenem Untergrund möglich)

 Hinweis

Bewerten Sie die durchschnittliche Mobilität im Alltag.

Frage 43

 Original

How would the participant describe current balance?

☐ Good

☐ Moderate

☐ Poor

 **Deutsch**

Wie würde der Teilnehmer sein derzeitiges Gleichgewicht beschreiben?

☐ Gut

☐ Mittelmäßig

☐ Schlecht

 **Hinweis**

Hier geht es ausschließlich um das Gleichgewicht und nicht um die allgemeine Gehfähigkeit.

Frage 44

 **Original**

What mobility devices (if any) does the participant use?

 **Deutsch**

Welche Mobilitätshilfen verwendet der Teilnehmer derzeit?

 **Ausfüllhilfe**

Bitte alle verwendeten Hilfsmittel durch Kommas getrennt angeben.

Beispiele

- Gehstock
- Rollator
- Rollstuhl
- Unterarmgehstützen
- Orthesen
- Elektromobil
- Treppenlift

 Hinweis

Auch Hilfsmittel, die nur gelegentlich genutzt werden, können angegeben werden.

Bewegung

Original

Exercise

Deutsch

Bewegung und Sport

Die folgenden Fragen beziehen sich auf die regelmäßige körperliche Aktivität des Teilnehmers.

Frage 45

Original

How many days per week does the participant usually exercise?

- ☐ 0
- ☐ 1
- ☐ 2–3
- ☐ 4–6
- ☐ 7

Deutsch

An wie vielen Tagen pro Woche treibt der Teilnehmer normalerweise Sport oder bewegt sich gezielt?

- ☐ 0 Tage
- ☐ 1 Tag
- ☐ 2–3 Tage

☐ 4–6 Tage

☐ 7 Tage

 Hinweis

Hierzu zählen auch ärztlich empfohlene Bewegungsprogramme, Rehabilitationssport oder regelmäßiges Training.

Frage 46

 Original

What type of activity or exercise does the participant do?

(Select all that apply.)

☐ Bowling

☐ Cricket

☐ Curling

☐ Cycling

☐ Jogging

☐ Weight Lifting

☐ Mobility Exercises (Yoga, Stretching, Pilates)

☐ Swimming

☐ Hiking

☐ Gardening / Housework

☐ Not applicable

☐ Other

If "Other", please specify.

 Deutsch

Welche Sportarten oder Bewegungsformen übt der Teilnehmer regelmäßig aus?

(Mehrfachauswahl möglich.)

- ☐ Bowling
- ☐ Cricket
- ☐ Curling
- ☐ Radfahren
- ☐ Joggen
- ☐ Krafttraining
- ☐ Beweglichkeitstraining (Yoga, Dehnen, Pilates)
- ☐ Schwimmen
- ☐ Wandern
- ☐ Gartenarbeit / Hausarbeit
- ☐ Trifft nicht zu
- ☐ Sonstiges

Falls „**Sonstiges**“ ausgewählt wurde, bitte angeben:

Ausfüllhilfe

Es können sowohl Sportarten als auch regelmäßige körperliche Aktivitäten angegeben werden.

Beispiele

- Physiotherapie
 - Ergometer
 - Gymnastik
 - Nordic Walking
 - Rucking
 - Tanzen
-

Frage 47

 Original

How many minutes does the participant exercise during a typical week?

- ☐ Not active / Does not exercise
- ☐ Less than 30 minutes
- ☐ 31–60 minutes
- ☐ 61–90 minutes
- ☐ 91–120 minutes
- ☐ 121–150 minutes
- ☐ More than 150 minutes

 Deutsch

Wie viele Minuten bewegt sich oder trainiert der Teilnehmer durchschnittlich pro Woche?

- ☐ Keine regelmäßige Bewegung
- ☐ Weniger als 30 Minuten
- ☐ 31–60 Minuten
- ☐ 61–90 Minuten
- ☐ 91–120 Minuten
- ☐ 121–150 Minuten
- ☐ Mehr als 150 Minuten

 Hinweis

Gemeint ist die gesamte Zeit pro Woche für Sport, gezielte Bewegung oder körperliches Training.

Frage 48

 Original

What is the participant's maximum exercise intensity?

- ☐ No exercise
- ☐ Light (Yoga, Walking)
- ☐ Moderate (Cycling, Swimming)
- ☐ Vigorous (Running, Interval Training)

 Deutsch

Welche höchste Belastungsintensität erreicht der Teilnehmer derzeit beim Sport oder bei körperlicher Aktivität?

- ☐ Keine sportliche Aktivität
- ☐ Leichte Belastung (z. B. Yoga, Spaziergänge)
- ☐ Mittlere Belastung (z. B. Radfahren, Schwimmen)
- ☐ Hohe Belastung (z. B. Laufen, Intervalltraining)

 Hinweis

Bewerten Sie die **höchste Intensität**, die der Teilnehmer regelmäßig erreichen kann – nicht die durchschnittliche Belastung.

Frage 49

 Original

Has Refsum Disease prevented the participant from participating in certain types of exercise?

- ☐ Yes
- ☐ No

If yes, please specify.

 Deutsch

Hat Morbus Refsum den Teilnehmer daran gehindert, bestimmte Sportarten oder körperliche Aktivitäten auszuüben?

☐ Ja

☐ Nein

Falls **Ja**, bitte erläutern:

Ausfüllhilfe

Beispiele

- Laufen nicht mehr möglich
- Ballsport aufgegeben
- Skifahren eingestellt
- Radfahren nur noch eingeschränkt
- Kein Sport in der Dunkelheit möglich

Hinweis

Hier können alle sportlichen Einschränkungen beschrieben werden, die unmittelbar mit Morbus Refsum zusammenhängen.

Allgemeine Gesundheit

Original

General Health / Additional Information

Deutsch

Allgemeine Gesundheit

Die folgenden Fragen beziehen sich auf den allgemeinen Gesundheitszustand des Teilnehmers und weitere medizinische Informationen.

Frage 50

Original

What is the participant's current weight?

_____ pounds

or

_____ kilograms

 **Deutsch**

Wie hoch ist das aktuelle Körpergewicht des Teilnehmers?

_____ Pfund

oder

_____ Kilogramm

 **Ausfüllhilfe**

In Deutschland wird üblicherweise **Kilogramm (kg)** verwendet.

Frage 51

 **Original**

What is the participant's current height?

_____ inches

or

_____ centimeters

 **Deutsch**

Wie groß ist der Teilnehmer?

_____ Zoll

oder

_____ Zentimeter

 **Ausfüllhilfe**

In Deutschland wird üblicherweise **Zentimeter (cm)** verwendet.

Frage 52

Original

Does the participant have any other medical conditions?

(Select all that apply.)

- ☐ Arthritis
- ☐ Anxiety
- ☐ Asthma
- ☐ Cancer
- ☐ Depression
- ☐ Diabetes
- ☐ Heart Disease
- ☐ High Blood Pressure
- ☐ High Cholesterol
- ☐ Liver Disease
- ☐ Low Back Pain
- ☐ Kidney Disease
- ☐ Obesity
- ☐ Prediabetes
- ☐ Previous Stroke
- ☐ None
- ☐ Other

Deutsch

Liegen beim Teilnehmer weitere Erkrankungen vor?

(Mehrfachauswahl möglich.)

- ☐ Arthritis
- ☐ Angststörung
- ☐ Asthma
- ☐ Krebserkrankung
- ☐ Depression
- ☐ Diabetes mellitus
- ☐ Herzerkrankung
- ☐ Bluthochdruck
- ☐ Erhöhte Cholesterinwerte
- ☐ Lebererkrankung
- ☐ Chronische Schmerzen im unteren Rücken
- ☐ Nierenerkrankung
- ☐ Adipositas
- ☐ Prädiabetes
- ☐ Früherer Schlaganfall
- ☐ Keine weiteren Erkrankungen
- ☐ Sonstige Erkrankungen

Falls „**Sonstige Erkrankungen**“ ausgewählt wurden, bitte angeben:

 Hinweis

Hier werden ausschließlich zusätzliche Erkrankungen erfasst, **nicht die Refsum-Erkrankung selbst**, da diese bereits an anderer Stelle dokumentiert wurde.

Frage 53

 **Original**

Has the participant ever had problems with sweating?

☐ Yes

☐ No

If yes, please explain.

 **Deutsch**

Hatte der Teilnehmer jemals Probleme mit dem Schwitzen?

☐ Ja

☐ Nein

Falls **Ja**, bitte erläutern:

 **Hinweis**

Gemeint sind Auffälligkeiten wie:

- übermäßiges Schwitzen
- vermindertes Schwitzen
- fehlendes Schwitzen
- ungewöhnliche Reaktionen auf Wärme oder körperliche Belastung

Frage 54

 **Original**

Has the participant had any surgeries?

☐ Yes

☐ No

If yes, please explain.

 **Deutsch**

Wurde der Teilnehmer bereits operiert?

☐ Ja

☐ Nein

Falls **Ja**, bitte erläutern:

 Ausfüllhilfe

Beispiele:

- Kataraktoperation
- Herzoperation
- Orthopädische Operation
- Hautbiopsie
- Andere Operationen

 Hinweis

Es können sowohl Refsum-bedingte als auch andere wichtige Operationen angegeben werden.

Frage 55

 Original

Does the participant often have cold hands or feet?

☐ Yes

☐ No

 Deutsch

Hat der Teilnehmer häufig kalte Hände oder Füße?

☐ Ja

☐ Nein

 Hinweis

Hier geht es um dauerhaft oder regelmäßig auftretende Beschwerden und nicht um gelegentliches Frieren.

Frage 56

 Original

Does the participant have joint pain in any of the following areas?

(Select all that apply.)

- ☐ Ankle
- ☐ Elbow
- ☐ Hip
- ☐ Knee
- ☐ Shoulder
- ☐ Wrist
- ☐ No joint pain
- ☐ Other

If "Other", please specify.

 Deutsch

Hat der Teilnehmer Gelenkschmerzen in einem der folgenden Bereiche?

(Mehrfachauswahl möglich.)

- ☐ Sprunggelenk
- ☐ Ellenbogen
- ☐ Hüfte
- ☐ Knie
- ☐ Schulter
- ☐ Handgelenk
- ☐ Keine Gelenkschmerzen
- ☐ Sonstige Gelenke

Falls „**Sonstige**“ ausgewählt wurde, bitte angeben:

 Hinweis

Mehrere Gelenke können gleichzeitig ausgewählt werden.

Frage 57 **Original**

What medications (prescription and over-the-counter) is the participant currently taking?

 Deutsch

Welche Medikamente nimmt der Teilnehmer derzeit ein?

(Bitte sowohl verschreibungspflichtige als auch frei verkäufliche Medikamente angeben.)

 Ausfüllhilfe

Bitte alle Medikamente durch Kommas getrennt auflisten.

Beispiele

- Vitamin D
- Calcium
- Ibuprofen
- Blutdruckmedikamente
- Schilddrüsenmedikamente
- Schmerzmittel
- Augentropfen

 Hinweis

Falls bekannt, können zusätzlich Dosierungen angegeben werden. Dies erleichtert die wissenschaftliche Auswertung.

Frage 58 **Original**

What vitamin supplements is the participant taking?

Deutsch

Welche Vitaminpräparate nimmt der Teilnehmer derzeit ein?

Ausfüllhilfe

Bitte alle Vitaminpräparate durch Kommas getrennt angeben.

Beispiele

- Vitamin A
- Vitamin D
- Vitamin E
- Vitamin K
- Vitamin B12
- Folsäure
- Multivitaminpräparate

Hinweis

Gemeint sind ausschließlich Vitaminpräparate und Nahrungsergänzungsmittel mit Vitaminen.

Schwangerschaft (falls zutreffend)

Original

Pregnancy (if applicable)

Deutsch

Schwangerschaft (falls zutreffend)

Dieser Abschnitt ist **nur für weibliche Teilnehmerinnen** relevant.

Frage 59

Original

If female, has the participant had children after being diagnosed with Refsum Disease?

☐ Yes

☐ No

 Deutsch

Hat die Teilnehmerin nach der Diagnose von Morbus Refsum Kinder bekommen?

☐ Ja

☐ Nein

 Hinweis

Diese Frage bezieht sich ausschließlich auf Schwangerschaften **nach** der Diagnosestellung.

Frage 60

 Original

If yes, were there any complications?

☐ Yes

☐ No

 Deutsch

Falls **Ja**:

Kam es während der Schwangerschaft oder Geburt zu Komplikationen?

☐ Ja

☐ Nein

Falls **Ja**, können die Komplikationen hier beschrieben werden:

Frage 61

 Original

Were the participant's phytanic acid levels monitored during pregnancy?

☐ Yes

☐ No

 **Deutsch**

Wurden die Phytansäurewerte während der Schwangerschaft regelmäßig überwacht?

☐ Ja

☐ Nein

 **Hinweis**

Bei Morbus Refsum wird eine engmaschige Kontrolle der Phytansäurewerte während einer Schwangerschaft empfohlen.

Frage 62

 **Original**

Did the participant breastfeed?

☐ Yes

☐ No

 **Deutsch**

Hat die Teilnehmerin gestillt?

☐ Ja

☐ Nein

Zusätzliche Informationen

 **Original**

Additional Information

 **Deutsch**

Zusätzliche Informationen

Frage 63

Original

Please provide any additional details regarding the participant's diagnosis that you feel are important.

Deutsch

Bitte geben Sie alle weiteren Informationen an, die aus Ihrer Sicht für die Diagnose oder den Krankheitsverlauf wichtig sind.

Ausfüllhilfe

Hier können beispielsweise folgende Informationen ergänzt werden:

- Besonderheiten bei der Diagnosestellung
- Verzögerte Diagnose
- Genetische Besonderheiten
- Außergewöhnliche Symptome
- Besondere Behandlungen
- Individuelle Krankheitsverläufe
- Informationen, die im Fragebogen bisher nicht abgefragt wurden

Hinweis

Dieses Freitextfeld bietet die Möglichkeit, wichtige Informationen zu ergänzen, die in den vorherigen Fragen keinen Platz gefunden haben. Gerade bei einer seltenen Erkrankung wie Morbus Refsum können individuelle Besonderheiten für die Forschung von großem Wert sein.

Ende des Refsum-Moduls

Vielen Dank für Ihre Unterstützung!

Mit Ihren Angaben helfen Sie dabei, das Wissen über Morbus Refsum weltweit zu erweitern. Jede vollständig ausgefüllte Registrierung trägt dazu bei, die Erkrankung besser zu verstehen, die Versorgung von Betroffenen zu verbessern und zukünftige Forschungsprojekte zu unterstützen.