



# Anamnesebogen für lysosomale- und mitochondriale Abklärungen

**FO**

**Patientenetikette**

Um die Analysenresultate der lysosomalen- und mitochondrialen Abklärungen im klinischen Kontext zu beurteilen füllen Sie bitte folgende Angaben möglichst vollständig aus. Formulare nur gültig zusammen mit Auftragsformular Stoffwechseldiagnostik.

## Anamnese für lysosomale Abklärungen

Verdachtsdiagnose: \_\_\_\_\_ Alter bei Beginn der Erkrankung: \_\_\_\_\_

Weitere Symptome: \_\_\_\_\_

- |         |                          |                          |                      |              |                          |                          |                 |
|---------|--------------------------|--------------------------|----------------------|--------------|--------------------------|--------------------------|-----------------|
|         | Ja                       | Nein                     |                      | Ja           | Nein                     |                          |                 |
| Facies  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Dysmorphie           | ZNS          | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Progredienz     |
|         | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Mikrocephalie        |              | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Schwerhörigkeit |
|         | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Makrocephalie        |              | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Spastizität     |
| Skelett | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Dysostosis multiplex |              | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Ataxie          |
|         | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Kontrakturen         | Abdomen      | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Hepatomegalie   |
| Augen   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Kornea Trübungen     |              | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Splenomegalie   |
|         | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Linsen Trübungen     |              | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Hernien         |
|         | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Kirschroter Fleck    |              |                          |                          |                 |
|         | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Optikus Atrophie     | Familiarität | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |                 |

## Anamnese für mitochondriale Abklärungen

- ◆ Verdachtsdiagnose: \_\_\_\_\_
- ◆ Alter bei Beginn Erkrankung: \_\_\_\_\_ Erstsymptom: \_\_\_\_\_  Progressiver Verlauf: \_\_\_\_\_
- ◆ Familien Anamnese (evtl. Stammbaum aufzeichnen):
  - Mutter: \_\_\_\_\_  Vater: \_\_\_\_\_
  - Geschwister: Anzahl gesund: \_\_\_\_\_ Anzahl erkrankt \_\_\_\_\_ Symptome:  wie Indexpatient  andere
  - Weitere Familienangehörige: \_\_\_\_\_
  - Ethnischer Hintergrund: \_\_\_\_\_
- ◆ Muskel Histologie:  schon durchgeführt (bitte Befund schicken)  Zeitgleich mit diesem Auftrag durchgeführt
- ◆ Mitochondrial disease score: \_\_\_\_\_
- ◆ Laborbefunde allgemein:  Azidose: \_\_\_\_\_  Laktat: \_\_\_\_\_  Laktat/Pyruvat Ratio: \_\_\_\_\_
  - org. S. : \_\_\_\_\_
  - Weitere: \_\_\_\_\_
- ◆ Genetik:  nicht durchgeführt  Trio Exome Analyse (Befund?)  mtDNA (Material: \_\_\_\_\_, Befund?)

- |         |                          |                          |                           |                          |                          |                          |                                 |                          |  |                          |                     |
|---------|--------------------------|--------------------------|---------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|---------------------------------|--------------------------|--|--------------------------|---------------------|
| ja nein | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Anämie                    | ja nein                  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Endokrinopathien, welche: _____ | ja nein                  | <input type="checkbox"/>               | <input type="checkbox"/> | Myalgien            |
|         | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Arrhythmien               |                          | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | _____                           |                          | <input type="checkbox"/>               | <input type="checkbox"/> | Myoklonus Epilepsie |
|         | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Ataxie                    |                          | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | _____                           |                          | <input type="checkbox"/>               | <input type="checkbox"/> | Myopathie           |
|         | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Basalgangliendegeneration |                          | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | _____                           |                          | <input type="checkbox"/>               | <input type="checkbox"/> | Nephropathie        |
|         | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Belastungsintoleranz      | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Exokrine Pankreas-Insuffizienz  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/>               | <input type="checkbox"/> | Neuropathie         |
|         | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Bewegungsstörung: _____   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Gastrointestinale Symptome      | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/>               | <input type="checkbox"/> | Ophthalmoplegie     |
|         | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | _____                     | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Hepatopathie                    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/>               | <input type="checkbox"/> | Psychose            |
|         | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | _____                     | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Kachexie                        | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/>               | <input type="checkbox"/> | Ptose               |
|         | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Blindheit/Visusverlust    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Kardiomyopathie                 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/>               | <input type="checkbox"/> | Retinopathie        |
|         | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Diabetes mellitus         | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Katarakt                        | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/>               | <input type="checkbox"/> | Rhabdomyolysen      |
|         | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Dysarthrie                | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Laktatazidose                   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/>               | <input type="checkbox"/> | Schlaganfälle       |
|         | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Dystonie                  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Menstruationsstörung            | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/>               | <input type="checkbox"/> | Taubheit            |
|         | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Entwicklungsverzögerung   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Mentale Retardierung            | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> Andere: _____ |                          |                     |
|         | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Epilepsie                 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Migräne                         | _____                    |  |                          |                     |
|         |                          |                          |                           | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Minderwuchs                     | _____                    |  |                          |                     |