



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