



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 | 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 | _____ |