

Fragebogen für „Patienten mit Harnstoffzyklusdefekten: Gemeinsame Erhebung in Deutschland (ESPED), der Schweiz (SPSU) und Österreich“

1. Basisdaten

Geburtsdatum TT/MM/JJJJ
Geschlecht ☐ Weiblich ☐ Männlich
Betroffene Familienmitglieder Personen (Anzahl)

2. Diagnose

Alter bei Auftreten des ersten suggestiven Symptoms

Neugeborene:	Tage	Säuglinge:	Wochen
Kleinkinder/Kinder:	Monate	Jugendliche/Erwachsene:	Jahre

Alter bei Stellen der Verdachtsdiagnose (die zur Initiierung der diagnostischen Abklärung führte)

Neugeborene:	Tage	Säuglinge:	Wochen
Kleinkinder/Kinder:	Monate	Jugendliche/Erwachsene:	Jahre

Initiale Verdachtsdiagnose (Einfachauswahl)

- ☐ N-Acetylglutamat-Synthase (NAGS)-Mangel
- ☐ Carbamoylphosphat-Synthetase 1 (CPS1)-Mangel
- ☐ Ornithintranscarbamylase (OTC)-Mangel
- ☐ Argininosuccinat-Synthetase (ASS)-Mangel (Citrullinämie Typ I)
- ☐ Argininosuccinat-Lyase (ASL)-Mangel
- ☐ Arginase 1 (ARG1)-Mangel
- ☐ Hyperornithinämie-Hyperammonämie-Homocitrullinurie (HHH)-Syndrom
- ☐ Mitochondrialer Aspartat/Glutamat-Carrier-Defekt (Citrullinämie Typ II)

Art der Diagnosestellung (Einfachauswahl)

- ☐ Pränataldiagnostik
- ☐ Neugeborenencreening
- ☐ Selektives Screening (diagnostische Abklärung aufgrund klinischer Präsentation);
- ☐ Familienuntersuchung (bei Familien mit bekanntem Indexpatienten)

Bestätigung der Verdachtsdiagnose durch (Einfach- oder Mehrfachauswahl)

- ☐ Biochemisch* (Aminosäuren im Plasma, Orotsäure/Orotidin im Urin)
- ☐ Enzymanalyse (in Leukozyten, Haut-, Leber- oder Dünndarm-Biopsat)
- ☐ Mutationsanalytik

*Ergebnisse der biochemischen Analytik vor Therapiebeginn (bei Mehrfachmessung bitte Angabe des jeweils ungünstigsten Werts):

• **Ammoniak** (Plasma): µmol/l oder µg/dl (höchste Konzentration)

Bitte wenden

Bitte ankreuzen

	Erhöht	Normal	Erniedrigt
Glutamin (Plasma)			
Citrullin (Plasma)			
Arginin (Plasma)			
Argininosuccinat (Plasma)			
Orotsäure (Urin)			
Orotidin (Urin)			

3. Klinische Präsentation

Initiale klinische Präsentation (Einfach- oder Mehrfachauswahl)

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Hyperammonämische Enzephalopathie | <input type="checkbox"/> Psychiatrische Erkrankung (z. B. Depression) |
| <input type="checkbox"/> Ohne Koma <input type="checkbox"/> Mit Koma | <input type="checkbox"/> Rezidivierendes Erbrechen |
| <input type="checkbox"/> Motorische Entwicklungsretardierung | <input type="checkbox"/> Gedeihstörung |
| <input type="checkbox"/> Mentale Entwicklungsretardierung | <input type="checkbox"/> Abneigung gegenüber proteinreicher Nahrung |
| <input type="checkbox"/> Verlust erworbener Fähigkeiten | <input type="checkbox"/> Akutes Leberversagen |
| <input type="checkbox"/> Zerebrale Krampfanfälle / Epilepsie | <input type="checkbox"/> Leberzirrhose |
| <input type="checkbox"/> Bewegungsstörung (z. B. Ataxie, Dystonie) | <input type="checkbox"/> Andere: (Freitext) |
| <input type="checkbox"/> Verhaltensauffälligkeiten | |

4. Therapie

4.1. Notfallbehandlung bei initialer Stoffwechselkrise (Ein- oder Mehrfachauswahl)

Verwendete Entgiftungsverfahren

- | | | |
|--|--|--|
| <input type="checkbox"/> Extrakorporal → bitte angeben: | <input type="checkbox"/> Hamodialyse/-filtration | <input type="checkbox"/> Peritonealdialyse |
| <input type="checkbox"/> Medikamentös → bitte angeben: | <input type="checkbox"/> Natriumbenzoat | <input type="checkbox"/> Natriumphenylbutyrat oder -acetat |
| | <input type="checkbox"/> Carbamylglutamat | |

Normalisierung der Ammoniakkonzentration durch die Notfalltherapie?

- ☐ Nein ☐ Ja → **bitte angeben:** (h bis zur Normalisierung nach Therapiebeginn)

4.2 Dauerbehandlung

- ☐ Diätbehandlung (z. B. Proteinrestriktion)
- ☐ Medikamentöse Entgiftungstherapie (z. B. Natriumbenzoat, Natriumphenylbutyrat)
- ☐ Darmdekontamination (Colistin, Metronidazol)
- ☐ Weitere Medikamente: (Freitext)

5. Outcome

- ☐ Patient lebt und ist asymptomatisch
- ☐ Patient lebt und ist symptomatisch
- ☐ Patient ist verstorben → **bitte angeben:** Vermutete Todesursache: (Freitext)