

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

1. Basisdaten

Geburtsdatum

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
 - NeugeborenenScreening
 - 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): $\mu\text{mol/l}$ oder $\mu\text{g/dl}$ (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"/> Rezidivierendes Erbrechen |
| <input type="checkbox"/> Mit Koma | <input type="checkbox"/> Gedeihstörung |
| <input type="checkbox"/> Motorische Entwicklungsretardierung | <input type="checkbox"/> Abneigung gegenüber proteinreicher Nahrung |
| <input type="checkbox"/> Mentale Entwicklungsretardierung | <input type="checkbox"/> Akutes Leberversagen |
| <input type="checkbox"/> Verlust erworbener Fähigkeiten | <input type="checkbox"/> Leberzirrhose |
| <input type="checkbox"/> Zerebrale Krampfanfälle / Epilepsie | <input type="checkbox"/> Andere: (Freitext) |
| <input type="checkbox"/> Bewegungsstörung (z. B. Ataxie, Dystonie) | |
| <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

- | |
|---|
| <input type="checkbox"/> Diätbehandlung (z. B. Proteinrestriktion) |
| <input type="checkbox"/> Medikamentöse Entgiftungstherapie (z. B. Natriumbenzoat, Natriumphenylbutyrat) |
| <input type="checkbox"/> Darmdekontamination (Colistin, Metronidazol) |
| <input type="checkbox"/> Weitere Medikamente: (Freitext) |

5. Outcome

- | |
|--|
| <input type="checkbox"/> Patient lebt und ist asymptomatisch |
| <input type="checkbox"/> Patient lebt und ist symptomatisch |
| <input type="checkbox"/> Patient ist verstorben → bitte angeben: Vermutete Todesursache: (Freitext) |