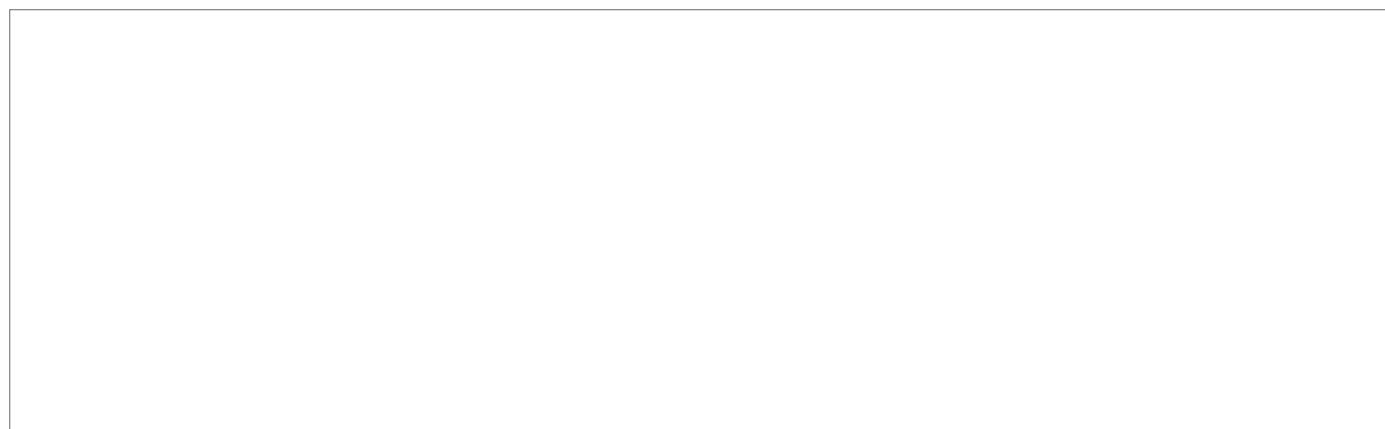


## 1. Stammbaum

Um genetische Krankheiten zu erkennen, ist die Anfertigung eines Stammbaums über drei Generationen hilfreich. Dabei sollte spezifisch nach muskulären Beschwerden und RhabdomyolySEN, unklaren / frühen Todesfällen oder Fehlgeburten, Narkosezwischenfällen oder Hinweisen auf maligne Hyperthermie gefragt werden.



### a. Symbolerklärung

Symbol	Bedeutung
□	männlich, nicht betroffen
○	weiblich, nicht betroffen
◇	unbekanntes Geschlecht, nicht betroffen
■	heterozygot*
●	betroffen / erkrankt
↗	verstorben
○ — □	Paar
○ = □	Verwandtes Paar
○ ○ □	Geschwister
○ □	monozygote Zwillinge
○ ○	dizygote Zwillinge

\*analoge Darstellung (halb gefüllt, gefüllt, durchgestrichen) auch für das andere Geschlecht / unbekannte Geschlecht

## 2. Anamnese

a. Wie alt ist das Kind aktuell?

Jahre                    Monate

---

---

---

b. Welche Beschwerden / Auffälligkeiten hat es?

---

---

---

c. Seit wann bestehen Beschwerden / Auffälligkeiten?

---

---

---

d. Welche Beschwerden / Auffälligkeiten zeigten sich am Anfang?

---

---

---

e. Gab es bereits Auffälligkeiten in der Schwangerschaft wie z.B. geringe Kindsbewegungen?

Ja, bitte beschreiben     Nein

---

---

f. Bestanden bereits perinatale / neonatale Probleme? Welche?

Ja, bitte beschreiben     Nein

---

---

g. Nimmt das Kind Medikamente? Wenn ja, welche?

Ja, bitte beschreiben     Nein

---

---

### **3. Klinische Auffälligkeiten: Anamnese und Untersuchungsbefunde**

Tabelle 1:

Checkliste neuromuskulärer Symptome bei ersten Beschwerden und zum Vorstellungszeitpunkt  
Kreuzen Sie alle vorhandenen Symptome an!

Beschwerden	Am Anfang aufgefallen	Aktuell vorliegend	1 = gebessert 2 = stabil 3 = schlechter	Nicht zutreffend (z.B. Kind zu jung)	Bemerkungen / Beschreibungen
Muskuläre Hypotonie = abnormal geringer Muskeltonus					
Muskelschwäche = verminderte Kraft					
Myotonien					
Muskelkrämpfe					
Faszikulationen					
Atemschwäche					
Besonders häufig respiratorische Infekte					
Belastungsintoleranz					
Second wind Phänomen+					
Warm-up-Effekt*					
Symptome verschlechtern sich bei längerer Aktivität					
Muskelschmerzen					
Häufiges Verschlucken					
Gestörtes Saugen					
Gangstörung					

+besser nach kurzer Pause

\*wiederholte Bewegung bessert

Fortsetzung auf nächster Seite

### 3. Klinische Auffälligkeiten: Anamnese und Untersuchungsbefunde

Tabelle 1 (Fortsetzung):

Checkliste neuromuskulärer Symptome bei ersten Beschwerden und zum Vorstellungszeitpunkt  
Kreuzen Sie alle vorhandenen Symptome an!

Beschwerden	Am Anfang aufgefallen	Aktuell vorliegend	1 = gebessert 2 = stabil 3 = schlechter	Nicht zutreffend (z.B. Kind zu jung)	Bemerkungen / Beschreibungen
Gower-Zeichen					
Rigid spine					
Gedeihstörung / Ernährungsstörung					
Reflexe übersteigert					
Reflexe vermindert, Areflexie					
Maligne Hyperthermie					
Motorische Entwicklungsstörung					
Motorik: Meilensteine nicht / verspätet erreicht					
Kognitive Entwicklungsstörung					
Kognitive Meilensteine nicht / verspätet erreicht					
CK Erhöhung					
Rhabdomyolyse					
Auslöser für Beschwerden bekannt / vermutet? (s.u.)					

+besser nach kurzer Pause

\*wiederholte Bewegung bessert

**3. Klinische Auffälligkeiten: Anamnese und Untersuchungsbefunde**

Tabelle 2:

Checkliste für beteiligte Muskelgruppen und morphologische Auffälligkeiten  
Kreuzen Sie alles Zutreffende an!

Beteiligte Muskelgruppen	Am Anfang aufgefallen	Aktuell vorliegend	1 = gebessert 2 = stabil 3 = schlechter	Nicht zutreffend (z.B. Kind zu jung)	Bemerkungen / Beschreibungen
Gesicht					
Nacken Flexoren					
Nacken Extensoren					
Bulbäre Symptomatik (z.B. Schluckbeschwerden)					
Augenmuskeln					
Zunge					
Faszikulationen					
Zwerchfell					
Paradoxe Atmung?					
Atembeschwerden					
Rigid spine					
Kontrakturen?					
Pseudohypertrophie?					WO?
Scapulae alatae					
Proximale Muskulatur vorwiegend betroffen					
Distale Muskulatur vorwiegend betroffen					
Gliedergürteltyp					

### **3. Klinische Auffälligkeiten: Anamnese und Untersuchungsbefunde**

Tabelle 3:  
Muskuloskeletale Veränderungen

	Ja	Nein	Bemerkungen / Beschreibungen
Skoliose	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Kyphose	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Kontrakturen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Fußfehlstellungen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Arthrogryposis	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Sonstige	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	

Tabelle 4:  
Checkliste für Trigger (Auslöser / verschlechternde Umstände) für die Beschwerden?

	Ja	Nein	Bemerkungen / Beschreibungen
Infekte	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Fasten	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Kälte	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Wärme	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Kaliumaufnahme (Nahrung)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Narkose	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Medikamente (Wenn Ja, welche?)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Kurze, starke muskuläre Anstrengungen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Ausdauerbelastung	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Sonstige	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	

Was bessert die Beschwerden?

---



---



---

**3. Klinische Auffälligkeiten: Anamnese und Untersuchungsbefunde**

Tabelle 5:  
Basis-Labor

Parameter	Kommentare / Befunde
Creatin(phospho)kinase (CPK, CK)	
ASAT (GOT)	
ALAT (GPT)	
Aldolase	
Laktat	
Blutgasanalyse	
Blutzucker	
Elektrolyte	
Blutfette nüchtern	
Harnsäure	
CRP	
Blutbild	
BSG	
Myoglobin i. Urin	
Acylcarnitinprofil und Carnitinstatus	

**3. Klinische Auffälligkeiten: Anamnese und Untersuchungsbefunde**

Tabelle 6:  
Checkliste Multisystemkrankheit

Betroffen?	Ja	Beschreibung	Permanent vorhanden	Schubweise	Zunehmend	Nein
<b>ZNS</b>						
Cerebrale Krampfanfälle	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Kognitive Entwicklungsstörung	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Morphologische	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Auffälligkeiten des ZNS	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sonstiges?	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
<b>Auge</b>						
Katarakt	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Visusanomalie	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Retinopathie	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Strabismus	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Augenmotilitäts-Störungen	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ptosis	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Hornhautveränderungen	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sonstiges?	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
<b>Gehör</b>						
Mittelohrschwerhörigkeit	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Innenohrschwerhörigkeit	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sonstiges?	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
<b>Herz</b>						
Kardiomyopathie	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Rhythmusstörungen	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Angeborener Herzfehler	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sonstiges?	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Fortsetzung auf nächster Seite

**3. Klinische Auffälligkeiten: Anamnese und Untersuchungsbefunde**

Tabelle 6 (Fortsetzung):  
Checkliste Multisystemkrankheit

Betroffen?	Ja	Beschreibung	Permanent vorhanden	Schubweise	Zunehmend	Nein
<b>Leber</b>						
Hepato(spleno) megalie	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Strukturelle Anomalien	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Transaminasenerhöhung	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Synthesestörung	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sonstiges?	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
<b>Nieren</b>						
Vergrößerung	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Strukturelle Anomalien	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Funktionseinschränkung	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Rotfärbung des Urins	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sonstiges?	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
<b>Verdauungstrakt</b>						
Reflux	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Chronische Durchfälle	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Chronische Obstipation	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Chronisches Erbrechen	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Darmmotilitätsstörung	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sonstiges?	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
<b>Endokrine Störungen</b>						
Schilddrüse	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Parathyroidea	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Nebenniere	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Diabetes mellitus	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Fortsetzung auf nächster Seite

**3. Klinische Auffälligkeiten: Anamnese und Untersuchungsbefunde**

Tabelle 6 (Fortsetzung):  
Checkliste Multisystemkrankheit

Betroffen?	Ja	Beschreibung	Permanent vorhanden	Schubweise	Zunehmend	Nein
<b>Haut</b>						
Exanthem	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Nagelfalzveränderungen (capillary loops)	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Cutis laxa	<input type="radio"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>