**Regisztrációs adatlap a TREAT-NMD
Duchenne/Becker izomdystrophia (DMD/BMD) betegadatbázisához**

Ahhoz, hogy bekerülhessen a DMD/BMD betegadatbázisba, ki kell töltenie az alábbi regisztrációs adatlapot, illetve el kell olvasnia, és alá kell írnia a beteg információs anyagot és a beleegyező nyilatkozatot.

Mielőtt hozzákezdene az adatlap kitöltéséhez, kérem, olvassa el a kitöltési útmutatót. A magyarázatok segítséget nyújtanak a kérdések megválaszolásához.

Én vagyok:

A beteg

A beteg képviselője *(Kérjük, tegyen x-et a megfelelő négyzetbe!)*

A beteg személyes adatai:

|  |  |
| --- | --- |
| Nem: | férfi / nő *(Kérjük, húzza át a megfelelőt!)* |
| Vezetéknév: |  |
| Keresztnév: |  |
| Születési dátum: | \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_\_\_\_ (nap / hónap / év) |
| TAJ szám: |  |
| Lakcím (+ irányítószám): |  |
| Email: |  |
| Tel.: |  |

Ha Ön a beteg képviselője (szülő/gyám), kérjük adja meg adatait:

|  |  |
| --- | --- |
| Név: |  |
| Lakcím: |  |
| Email: |  |
| Tel.: |  |
| Kapcsolata a beteggel: |  |

Genetikai adatok

1. Mi az orvosa által felállított diagnózisa?

Duchenne izomdystrophia (DMD)

Becker izomdystrophia (BMD)

Egyéb – intermedier izomdystrophia

Női hordozó

Nem tudom

2. Mi a beteg genetikai tesztjének eredménye?

Exon deléció \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Exon duplikáció \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Más mutáció

* + - missens \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
		- stop kodon \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
		- inzerció \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_
		- más \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

A genetikai teszt eredménye függőben

A genetikai tesztet elvégezték, de az eredményt nem tudom

A beteget a \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ *(Kérjük, adja meg a kórház vagy az orvosi intézmény nevét!)* vizsgálták. Felhatalmazom, hogy az intézménytől, ha szükséges, a genetikai teszt eredményének másolatát elkérje.

Klinikai adatok

1. Tünetek megjelenésekor hány éves volt a beteg?

 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_év \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_hó

2. Adatlap kitöltésekor a beteg:

 Magassága: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ cm

 Súlya: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_kg

3. Kontraktúra (izületi merevség) fennáll-e?

Váll\_\_\_\_\_\_\_\_Könyök\_\_\_\_\_\_\_ Csukló\_\_\_\_\_\_\_\_Kézfej\_\_\_\_\_\_

Csípő\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_Térd\_\_\_\_\_\_\_\_\_Boka

4. A beteg jelenlegi legjobb motoros teljesítménye:

(Kérjük, tegyen x-et a megfelelő válasz mellé!)

 Fejét stabilan tartja Önállóan forog Önállóan ül

 Háton fekvésből felülni Segítséggel áll Önállóan áll

 Guggolásból feláll Segítséggel jár Önállóan jár

 Lépcsőzik

 Kézhasználat:fej fölé tudja emelni

 száj magasságáig emeli

 jól manipulál

5. Ha a beteg 3 éves vagy annál idősebb, használ-e kerekesszéket?

A beteg nem használ kerekesszéket

A beteg rész-időben használ kerekesszéket (\_\_\_\_\_\_ életkortól kezdve)

A beteg kerekesszékhez kötött ( \_\_\_\_\_\_ életkortól kezdve)

6. Végeztek-e a betegnél motoros tesztet?

 Igen:

 Ha igen, eredménye?

 HFMS

 RULM

 6MWT

 Nem

 Nem tudom

7. Életminőségre vonatkozóan végeztek-e tesztet?

 Igen

 Ebben az esetben a teszt neve:

 Nem

8. Történt-e a betegnél csontsűrűség vizsgálat? (DEXA)

 Igen

 Eredménye:

 Nem

9. Diagnosztizáltak-e scoliosist (gerincferdülés) a betegnél?

 Igen

 Nem

 Nem volt ilyen vizsgálat

10. Volt-e a betegnek műtéte scoliosis miatt?

 Igen

 Nem

 Nem tudom

11. Diagnosztizáltak-e cardiomyopathiát (szívizom megbetegedés) a betegnél?

 Igen

 Nem

Nem tudom

Ha a betegnek volt szív ultrahangos vizsgálata, kérjük, ha tudja, adja meg az eredményeket:

LVEF (bal kamrai pulzus térfogat frakció) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ %

A vizsgálat időpontja \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

12. Kap-e a beteg jelenleg gyógyszeres kezelést a szívére?

Igen (kérjük, adja meg nevét: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_)

Nem

Nem tudom

13. Használ-e a beteg rendszeresen nem-invazív lélegeztető készüléket?

Igen, minden nap, mióta?\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Igen, de csak időnként (pl. éjszaka), mióta\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Nem, soha

14. Használ-e a beteg invazív lélegeztetést?

Igen, minden nap, mióta?\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Igen, de csak időnként , mióta?\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Nem

Ha volt a betegnek légzés funkció tesztje, kérjük ha tudja, adja meg az eredményeket:

FVC (Erőltetett Vitális Kapacitás) \_\_\_\_\_\_\_\_\_% (becsült érték)

A vizsgálat időpontja: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

15. Használ-e a beteg váladék eltávolításhoz segítséget?

 Igen

 Fizikoterápiát (kopogtatás)

 Gyógyászati segédeszközt (köhögtetést provokáló)

 Pozitív nyomású lélegeztetést

 Nem

16. Használ-e a beteg evéshez szondát (orr, gyomor) vagy gastrotubust?

 Igen

 Nem

Terápiára vonatkozó kérdések

1. Jelenleg szed a beteg szteroidokat (glukocorticoidokat) az izomdystrophiára?

Igen, jelenleg szteroidokat szed

Nem, jelenleg nem szed, de korábban szedett szteroidokat

* + - Hány éves kortól és meddig szedett?\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Nem, soha nem szedett szteroidokat

2. A beteg szed-e alapbetegsége miatt egyéb gyógyszert?

 Igen, kérjük részletezze

 Gyógyszer neve

 mióta szedi

 Nem

3. A beteg szed-e más betegség miatt rendszeresen gyógyszert?

 Igen, kérjük részletezze

 Gyógyszer neve

 mióta szedi

 Nem

4. A beteg szed-e orvosi javaslatra vitaminokat, étrend kiegészítőket?

 Igen, kérjük részletezze

 Készítmény neve

 mióta szedi

 Nem

5. Kapott-e egyéb ok miatt gyógyszeres kezelést?

 Igen

 Gyógyszer neve:

 szedés kezdete:\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_vége\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

 Nem

6. Volt-e a beteg kórházban az elmúlt évben?

 Nem

 Igen

 Milyen okból? \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

 Melyik kórházban?\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

 Mikor?\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Egyéb információk

1. Volt-e a betegnek izombiopsziája?

 Igen

Nem

Nem tudom

2. Volt-e a betegnek izom MRI vizsgálata?

 Igen, eredményét kérjük részletezze

 Nem

3. Van-e, volt-e a beteg családjában valakinek hasonló betegsége?

Igen

Nem

Nem tudom

4. Regisztrálva van-e a beteg más Duchenne betegadatbázisban?

Igen (ha igen, kérjük, részletezze: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_)

Nem

Nem tudom

5. Részt vett-e a beteg klinikai kutatásban?

Igen, kérjük részletezze:\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Nem