**Útmutató a Duchenne/Becker izomdystrophia (DMD/BMD)**

**klinikai kérdőív kitöltéséhez**

Az alábbi dokumentum magyarázatokat tartalmaz a klinikai kérdőív pontos kitöltéséhez. A dokumentumban feltüntetett számok megfelelnek a kérdőívben a kérdések számozásával. Mielőtt hozzákezdene, tisztában kell lennie a következőkkel:

* Ahhoz, hogy regisztrálhassuk az adatbázisba, el kell olvasnia, és alá kell írnia a beteg információt, a beleegyező nyilatkozatot és a klinikai kérdőívet.
* Ha bármilyen kérdése vagy megjegyzése van az alábbi dokumentumokkal vagy a regisztrációval kapcsolatban, kérjük, keresse meg dr Pálmafy Beatrix-t e-mailben palmafyb@gmail.com címen.
* Ha a kérdés előtt négyzet van, kérjük, **csak egy négyzetet** jelöljön meg, a megfelelő válasszal!
* Nagyon fontos, hogy a genetikai vizsgálat eredménye pontosan kerüljön be az adatbázisba! Ha nem tudja a pontos genetikai teszt eredményét, vagy nem biztos benne (4-es kérdés), kérjük, adja meg az intézmény nevét, ahol a vizsgálatot végezték, és mi megkeressük őket a pontos vizsgálati eredményért**.**

Kérjük, minden kérdésre adjon választ! Az adatai bekerülnek a magyar adatbázisba, illetve küldünk egy másolat az európai adatbázisba is. Az Ön személyes adatai csak a magyar adatbázisban lesznek megtalálhatóak, az európai regiszterben Ön csak egy kóddal lesz azonosítható.

**1. A beteg személyes adatai:**

Kérjük, írja be a beteg nevét, születési dátumát, TAJ számát, postai- és email címét.

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

Ha Ön a kérdőívet valaki más helyett tölti ki, kérjük, adja meg nevét, postai- és email címét illetve, hogy milyen kapcsolatban áll a beteggel (pl. anya/apa).

**Genetikai adatok**

**1. Mi az orvosa által felállított diagnózis?**

Amikor orvosa megmondta a diagnózist, mi volt az, “DMD” vagy valami más?

**2. Mi a beteg genetikai tesztjének eredménye?**

Kérjük, adja meg a genetikai vizsgálat eredményét, illetve azt, ha már folyik a vizsgálat, de még nem kapta meg az eredményt. Ha nem tudja az eredményt, vagy nem biztos benne, kérjük, adja meg hol történt a vizsgálat. Ha beleegyezik, mi megkeressük az intézményt a vizsgálati eredményért.

**Klinikai adatok**

**3. Kontraktúra, ízületek kóros merevsége**, mely a mozgásukat korlátozza. Gyógytornászok, szakorvosok állapítják meg. Kérjük az oldaliság megjelölését (j-jobb, b bal, mko-mindkettő) is írják az ízület mellé.

**4. A jelenlegi legjobb motoros teljesítmény:** *(Kérjük, tegyen x-et a megfelelő válasz mellé!)*

A motoros funkció a beteg testének önálló mozgatási képességét jelenti.

Mi az a legjobb motoros funkció melyet a beteg jelenleg el tud végezni? Kérjük, csak egy választ jelöljön meg!

Képes-e a beteg járni? Ha nem, képes-e segítség nélkül ülni? Vagy egyik sem lehetséges?

Az, hogy, a beteg képes egyedül ülni, azt jelenti, hogy több percig ül egy adott pozícióban, más személy, illetve stabilizáló eszköz (széktámla, fűző vagy merevítő) segítsége nélkül.

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

Csak akkor válaszoljon a kérdésre, ha a beteg 3 éves vagy annál idősebb.

Azt szeretnénk tudni, hogy szüksége van-e a betegnek tolószékre? Ha a beteg tolószéket használ, azt teljes időben vagy részidőben teszi-e, azaz rövid távokat a tolószék nélkül is meg tud-e tenni és csak akkor használja, ha hosszabb távot kell megtennie.

**6. Végeztek-e a betegnél motoros tesztet?**

A motoros tesztek nemzetközi vizsgáló módszerek a motoros, mozgási funkció pontos meghatározásra. Objektív vizsgálómódszerek, pontszám eredményei alapján összehasonlításra alkalmasak. A teszteket képzett szakorvosok, gyógytornászok végzik el. A tesztek HFMS-Hammersmith Funkcionális Motoros Skála, RULM- Módosított Felső Végtag Motoros Skála, 6MWT- 6 perces Járásteszt. Kérjük, amennyiben végeztek a betegnél tesztet, a teszt mellé az elért pontszámot írják be.

**7. Életminőségre vonatkozóan végeztek-e tesztet?**

Hasonlóan a motoros funkciónál említett teszt vizsgálatokhoz, vannak nemzetközi standardok alapján Magyarországra adaptált életminőségre vonatkozó tesztek, melyet pszichológusok, szakorvosok vesznek fel. Kérjük, amennyiben készült ilyen jellegű vizsgálat írja meg a teszt nevét és az eredményét is.

**8. Csontsűrűség vizsgálata**

A csontok kálcium tartalma a mozgás szegény életmódból adódóan csökkent lehet, inaktivitási osteoporozis léphet fel. Ennek vizsgálati módja a DEXA- csontsűrűség vizsgálat. Kérjük a vizsgálat eredményét (T-score) megadni szíveskedjen!

**9-10. Scoliosis**

Scoliosis, a gerinc oldal irányú görbülete. A hátizmok gyengesége miatt alakul ki ez a deformitás. Ortopéd szakorvosok diagnosztizálják, illetve látják el a beteget ortézissel, vagy nagy fokú görbület esetén végeznek műtétet. Kérjük a scoliosis tényét jelölje. Frissítheti majd az adatokat, amikor legközelebb küldjük az adatlapot a változások bejelentéséhez.

# **11. Diagnosztizáltak-e cardiomyopathiát (szívizom megbetegedést) a betegnél?**

A Duchenne izomdystrophia esetében a betegség nem csak a vázizmot, hanem a szívizom is érinti, ezért a betegeknél gyakran diagnosztizálnak szívizom gyengeséget (cardiomyopathia).

Ahhoz, hogy orvosa, tájékozódhasson a szív funkcióról el kell végeznie a szív ultrahangos vizsgálatot. LVEF az a vérmennyiség százalékos értékben, amely a szív bal kamrából egy összehúzódás/szívverés során kipumpálódik. Egészséges emberek esetében az LVEF értéke magasabb mint 65%. Ha a betegnek volt ilyen ultrahangos szívvizsgálata és tudja az eredményét, kérjük adja meg. Kérjük, a vizsgálat dátumát is megadni!

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

Duchenne izomdystrophia esetén a szívizom is gyakran érintett, ezért valószínű, hogy a DMD beteg a szívére gyógyszert szed, ez lehet beta-blokkoló vagy ACE-gátló. Ha a beteg szed ilyet és tudja a gyógyszer nevét, kérjük adja meg!

# **13. Használ-e a beteg rendszeresen nem-invaziv lélegeztető készüléket?**

A DMD betegek többségének, légzőizmai gyengesége miatt, légzési nehézségei lehetnek. A légzés megkönnyítésére alkalmas a lélegeztetőkészülék, melyet egész nap (teljes időben) illetve naponta néhány órát, pl. éjszaka (rész időben) használ a beteg. “Nem-invazív” azt jelenti, hogy a készüléket műtéti beavatkozás nélkül képes használni a beteg (maszkot hord, amit bármikor el lehet távolítani). A készülék ellenőrzését, beállítási paramétereit tüdőgyógyász szakorvos végzi.



**14. Használ-e a beteg invazív lélegeztetést?**

“Invazív lélegeztetés” azt jelenti, hogy történt a betegnél egy műtét (tracheostomia vagy bemetszés a légcsövön), hogy használni tudja a készüléket. Ezt a légzőkészüléket a beteg használhatja egész nap (=teljes idő), illetve naponta néhány órát (=rész idő). A lélegeztető készülék ellenőrzését tüdőgyógyász és intenzív terápiás szakorvos végzi.



Ahhoz, hogy az orvos fel tudja mérni a beteg légzési teljesítményét, szükség van egy ún. tüdőfunkció tesztre. A teszt során mért paraméterek egyike az “erőltetett vitalis kapacitás” (Forced Vital Capacity-FVC). Az FVC teszt során a betegnek annyi levegőt kell beszívnia, amennyit csak tud, és bele kell fújnia egy gépbe, amely megméri, mennyi levegőt lélegzett ki. Az FVC a kifújt levegő mennyisége/térfogata literben. Az FVC értéke változik a korral, nemmel, súllyal. Ha a betegnek volt ilyen tesztje és tudja az eredményét, illetve a vizsgálat időpontját, kérjük adja meg!

**15. Használ-e a beteg a váladék eltávolításához segítséget?**

A légzőizmok gyengesége miatt a légúti váladék felköhögése nehezítetté válhat. Ennek megkönnyítésére vannak különböző terápiás lehetőségek. A mellkas kopogtatása- fizikóterápia során a mellkas speciális kopogtatása, gyógytornászok által végzett, illetve a szülőknek betanított terápiás lehetőség. Amennyiben ez nem elegendő, speciális köhögést segítő, provokáló eszközök is alkalmazhatók. Kérjük jelölje, nevezze meg, ha használnak ilyen jellegű köhögést segítő terápiás eszközt!

**16. Használ-e a beteg szondát, gastrotubust?**

A táplálás nehezítettsége, nyelészavar miatt előfordulhat, hogy a kalória bevitel biztosítását tápláló szondán keresztül lehet csak kivitelezni. A szonda az orron keresztül a gyomorba lehelyezett műanyag vezeték. A gastrotubus egy műtét során a hasfalon át a gyomorba behelyezett tubus.

**Terápiára vonatkozó kérdések**

**1. Jelenleg szed-e a beteg szteroidokat (glükokortikoidokat) az izomdystrophiára?**

Klinikai eredmények azt mutatják, hogy szteroid (glükokortikoid) kezelés hatására a Duchenne betegek izomereje megnő. Kérjük, tegyen x-et a megfelelő négyzetbe, ha a beteg jelenleg szteroidokat szed vagy, ha korábban szedett, illetve ha sohasem szedett szteroidokat izomdystrophiája miatt.

**2. Szed-e az alapbetegsége miatt egyéb gyógyszert?**

Kérjük írja meg, milyen állandó gyógyszereket szed az izomdisztrófia okozta betegségek miatt.

**3. Egyéb, más betegségek miatt szed-e gyógyszert?**

Kérjük írja le a gyógyszereket, amiket állandóan szed, de nincsenek összefüggésben az alapbetegségével (pl.: allergia, asthma)

**5. Egyéb, nem rendszeres gyógyszeres kezelés?**

Átmeneti ideig, kúraszerűen szedett gyógyszerek megnevezését kérnénk. Kérjük az időtartamot is megírni!

**6. Kórházi bentfekvések?**

A nem diagnosztikai vagy rehabilitációs célból történt kórházi ellátásokat kérnénk felsorolni. A felvétel, ellátás okát is megjelölni (baleset, belgyógyászati betegség?, sebészeti műtét?)

**Egyéb információk**

# **1. Volt-e a betegnek izombiopsziája?**

Ahhoz, hogy az izomdystrophiát diagnosztizálni lehessen számos betegnél, szükség lehet izombiopsziára. Sokféle vizsgálatot el lehet végezni azon az izommintán, amit műtéti úton a betegből eltávolítanak.

**2. Volt-e a betegnek MRI vizsgálata ?**

MRI-mágneses rezonancia képalkotás, egy precíz diagnosztikai vizsgálati lehetőség. Kérjük, amennyiben volt ilyen vizsgálata írja meg az eredményét is!

# **3. Volt-e a beteg családjában valakinek hasonló betegsége?**

Mivel a DMD/BMD öröklődő betegség, tudni szeretnénk, hogy van-e a családban más beteg is hasonló tünetekkel vagy diagnózissal.

# **4. Regisztrálva van-e a beteg más DMD betegadatbázisban?**

Mivel célunk a nemzetközi adatbázisok harmonizálása és az adatok egységes pán-európai (a jövőben globális) adatbázisba gyűjtése, biztosak akarunk lenni benne, hogy egy beteg nem szerepel kétszer a regiszterünkben. Ha Ön már regisztrált más DMD adatbázisban is, kérjük, jelezze, hogy biztosak lehessünk benne, hogy csak egyszer regisztráltuk Önt az európai adatbázisban. Ha Ön már regisztrált egy másik DMD adatbázisba, az nem jelenti azt, hogy nem szeretnénk, ha regisztrálna nálunk! Kérjük, regisztráljon, de informáljon minket a másik adatbázisról is!

**5. Részt vett, vesz-e a beteg klinikai kutatásban?**

A betegségek terápiás megközelítéskor új gyógyszerek adagjának, terápiás hatékonyságának megítélésre szerveznek klinikai kutatásokat. Kérjük, amennyiben részt vett, vagy vesz ilyen jellegű klinikai kutatásban írja meg a kutatás nevét.