**Regisztrációs adatlap a TREAT-NMD
Spinális izomatrophia (SMA) betegadatbázisához**

Ahhoz, hogy bekerülhessen a SMA 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.

Személyes adatok

(Ha nem válaszol minden kérdésre, sajnos nem tudjuk adatait felvenni az adatbázisba!)

Én vagyok:

A beteg

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

A beteg személyes adatai:

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

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

|  |  |
| --- | --- |
| Név: |  |
| Lakcím: |  |
| E-mail: |  |
| Tel.: |  |
| Kapcsolata a beteggel: |  |

Genetikai információ

1. Mi az orvosa által felállított diagnózis?

SMA

Más betegség

Nem tudom

2. Besorolták- e a beteget SMA alcsoportba?

SMA I-es típus

SMA II-es típus

SMA III-as típus

SMA IV-es típus

Nem tudom

3. Mi a beteg genetikai tesztjének eredménye?

Homozigóta SMN1 gén deléció

SMN2 kópiaszám meghatározás történt-e? Ha igen eredménye: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Más mutáció – kérjük, megadni: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

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 Fejét emeli Önállóan forog

 Segítséggel ül Önállóan ül

 Segítséggel áll Önállóan áll

 Segítséggel jár Önállóan jár

 Lépcsőzik

 Kézhasználat: fej fölé tudja emelni

 száj magasságáig emeli

5. A valaha elért legjobb motoros funkció:

(*Kérjük, tegyen x-et a megfelelő válasz mellé és adja meg az életkort is!)*

A beteg képes volt járni
(\_\_\_\_életkortól \_\_\_\_\_\_ év hónap \_\_\_\_ életkorig év \_\_\_\_\_\_ hónap)

A beteg soha nem volt képes járni, de segítség nélkül ül
(\_\_\_\_életkortól \_\_\_\_\_\_ év hónap \_\_\_\_ életkorig év \_\_\_\_\_\_ hónap)

A beteg sohasem volt képes önállóan járni és ülni

6. 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)

7. Végeztek-e a betegnél motoros tesztet?

 Igen:

 Ha igen, eredménye?

 CHOP INTEND

 HFMS

 HINE

 RULM

 6MWT

 Nem

 Nem tudom

8. Életminőségre vonatkozóan végeztek-e tesztet?

 Igen

 Ebben az esetben a teszt neve:

 Nem

9. Szüksége van-e a betegnek evéséhez szondára, gastrotubusra (gyomor/ orr)?

 Igen – hány éves kortól

 Nem

 Nem tudom

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

 Igen

 Eredménye:

 Nem

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

 Igen

 Nem

 Nem volt ilyen vizsgálat

12.Volt-e a betegnek műtéte scoliosis miatt?

 Igen

 Nem

 Nem tudom

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

 Igen \_\_\_\_\_életkortól

 Igen, de csak időnként (pl. éjszaka)

Igen, minden nap

Nem, soha

14. Használ-e a beteg invazív lélegeztetést?

Igen, minden nap. Hány éves kortól? \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Igen, de csak időnként Hány éves kortól?\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Nem

15. Ha volt a betegnek légzésfunkció tesztje, kérjük, ha tudja, adja meg az eredményeket:

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

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

12. Használ-e a beteg váladék eltávolításhoz segítséget?

 Igen

 Fizikoterápiát (kopogtatás)

 Gyógyászati segédeszközt (köhögtetést provokáló)

 Pozitív nyomású lélegeztetést

 Nem

13. Milyen gyakran van felső légúti betegsége?

Terápiára vonatkozó kérdések

1. Kapott-e a beteg valaha gyógyszeres kezelést alapbetegsége miatt?

 Igen

 Gyógyszer neve:

 Nem

2. Kapott-e Spinraza - nusinersen kezelést?

 Igen. Mióta? \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

 Nem

3. Kapott-e egyéb ok miatt gyógyszeres kezelést?

 Igen

 Gyógyszer neve:

 Szedés kezdete:\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_vége\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

 Nem

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

 Nem

 Igen

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

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

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

Egyéb információk

1. Regisztrálva van-e a beteg más SMA betegadatbázisban?

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

Nem

Nem tudom

2. Részt vett-e a beteg klinikai kutatásban?

Igen,

kérjük részletezze:\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Nem

3. Volt-e, van-e a beteg családjában valakinek hasonló betegsége?

Igen

Nem

Nem tudom