

Ohjeita potilastietolomakkeen täyttämiseen

Tämä lomake sisältää ohjeita rekisteröitymislomakkeen täyttämiseen. Ohjeen numerot 1-15 viittaavat lomakkeen kysymyksiin 1-15. Huomioi ennen lomakkeen täyttämistä seuraavat asiat:

- Lue, tulosta ja allekirjoita potilasinformaatio- ja suostumuslomake ennen rekisteröitymistä: tulosta, täytä ja allekirjoita sekä postita lomake osoitteella:

Eveliina Nieminen
Suomen Lihastautirekisteri
Lihastautiliitto ry
Läntinen Pitkätie 35
20100 Turku

- Mikäli sinulla on kysyttävää tai kommentoitavaa, ota yhteyttä Eveliina Nieminen puhelimitse (02) 273 9700 tai sähköpostilla etunimi.sukunimi@lihastautiliitto.fi.
- Mikäli kysymys sisältää vaihtoehtoja, rastita vain se (yksi) vaihtoehto, joka parhaiten kuvaa tilannettasi
- On erittäin tärkeää että geenitestien tulokset kirjataan oikein rekisteriin. Jollet tiedä testin tarkkaa tulosta tai et ole varma miten kirjata se oikein, voit toimittaa meille testin tehneen sairaalan tai vastaanoton nimen ja osoitteen. Me otamme luvallasi kyseiseen paikkaan yhteyttä ja kysymme tuloksen puolestasi.

OSA 1 – PAKOLLISET TIEDOT

Vastaa kaikkiin tämän kohdan kysymyksiin täydellisesti. Tämän osion tiedot kirjataan Suomen Lihastautirekisteriin ja kopio lähetetään Euroopan rekisteriin. Henkilötietosi säilytetään kuitenkin vain Suomen Lihastautirekisterissä, Euroopan rekisterissä tiedot ovat tallessa nimettöminä ja koodattuina.

1. Henkilötiedot

Nimi, syntymäaika, sosiaaliturvatunnus, posti- ja sähköpostiosoite

2. Potilaan edustajan (vanhempi, huoltaja) tiedot

Jos täytät lomakkeen jonkun toisen puolesta, ilmoita nimesi, posti- ja sähköpostiosoitteesi ja suhteesi potilaaseen (esim. isä/äiti)

3. Diagnoosi lääkärin mukaan?

Kun sait diagnoosin, käyttikö lääkäri siitä nimitystä "Duchennen lihasdystrofia" vai jotain muuta?

4. Geenitestin tulos?

Täytä geenitestin tulos tai tieto siitä, että asia on vireillä (olet ollut testissä, mutta tulos ei ole vielä tullut). Jos olet epävarma tuloksesta tai sen kirjaamistavasta, kerro missä testi on tehty. Otamme luvallasi yhteyttä testin tekijään ja pyydämme lähettämään tuloksen.

5. Liikuntakyky (valitse sopivin vaihtoehto)?

Mikä on vahvin taitosi liikuntakyvyn alueella tällä hetkellä? Valitse yksi kohta. Pystytkö kävelemään? Onnistuuko istuminen tuetta? Eikö kumpikaan onnistu? Tuetta istuminen edellyttää pysymistä istuma-asennossa useiden minuuttien ajan ilman toisen henkilön tai apuvälineen (korsetti, tuki, tuolinselkä) apua.

6. Jos olet 3-vuotias tai vanhempi, onko käytössäsi pyörätuoli?

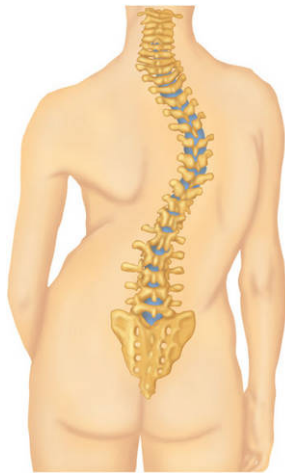
Tämä kysymys koskee vain 3-vuotiaita tai sitä vanhempia.

Onko käytössä pyörätuoli? Jos on, onko se käytössä täysipäiväisesti, vai ainoastaan apuna pidemmällä matkoilla?

7. Saatko tällä hetkellä kortikosteroideja hoitona sairauteen?

Kliinisissä tutkimuksissa on osoitettu kortikosteroidien vaikutus lihasvoimiin Duchennen lihasdystrofiassa. Merkitse, saatko tällä hetkellä kortikosteroideja, oletko saanut niitä aiemmin, vai etkö koskaan ole saanut steroideja hoitona sairauteen.

8. Onko skolioosileikkaus tehty?



Joidenkin Duchenne-potilaiden selkäranka on vääntynyt tai taipunut selkälihasten heikentymisen seurauksena. Selkärangan tasapainottamiseksi käytetään usein apuna leikkaushoitoa. Jos olet saanut skolioosiin leikkaushoitoa, rastita kohta "kyllä". Ellet ole, vaikka tulevaisuudessa leikkaushoito saattaa olla tulossa, rastita kohta "ei". Tiedot voi päivittää myöhemmin seurantakaavakkeella.

OSA 2 – LISÄTIEDOT

Vastaa seuraaviin kysymyksiin niin tarkasti kuin pystyt. Tämän kohdan tiedot lähetetään anonymikoodattuina myös Euroopan rekisteriin tutkijoiden hyödynnettäviksi. Ei haittaa, vaikkot osaisi vastata kaikkiin kysymyksiin. Tietosi lähetetään eteenpäin, vaikka osa kysymyksistä olisi puutteellisesti täytetty.

9. Onko kellään perheenjäsenelläsi samaa sairautta?

Koska Duchennen lihasdystrofia on perinnöllinen sairaus, haluamme tietää onko perheenjäsenilläsi tai muilla sukulaisillasi samankaltaisia oireita tai diagnoosia.

10. Onko kardiomyopatia diagnosoitu (sydänlihassairaus)?

Duchennen lihasdystrofia vaikuttaa myös sydänlihakseen. Sairauden edetessä monilla diagnosoidaan sydänlihasrappeuma eli kardiomyopatia.

Sydämen tilan seuraamiseksi sinulle on ehkä tehty sydämen ultraäänitutkimus. Yksi tämän tutkimuksen mittauksista on vasemman kammion ejektiofraktio (LVEF), joka mittaa prosentteina vasemman kammion pumppaaman veren määrää lyönnillä.

Terveellä ihmisellä LVEF on yleensä korkeampi kuin 65 %.

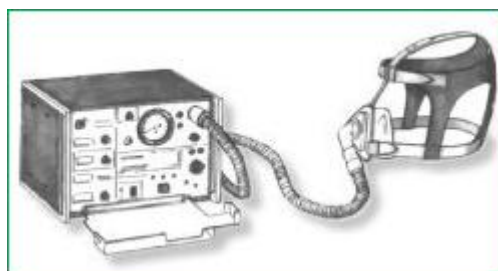
Mikäli sinulle on tehty sydämen ultraäänitutkimus, merkitse tästä tieto ja tutkimuksen ajankohta.

11. Onko käytössä sydänlääkitys (ACE-estäjä, beetasalpaaja)?

Duchennen lihasdystrofian sydänvaikutusten takia sydänlääkityksen aloitus sydämen suojaamiseksi jo taudin alkuvaiheessa on usein aiheellista (ACE-estäjä, beetasalpaaja). Lääkitykset luetellaan tähän kohtaan.

12. Onko noninvasiivinen hengityslaitte säännöllisessä käytössä?

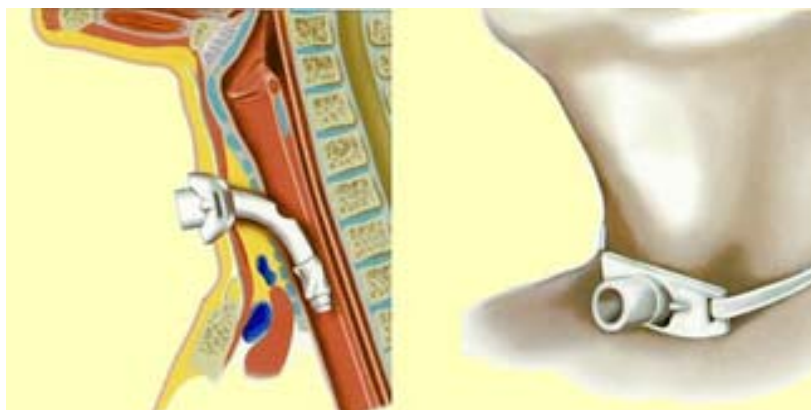
Joillain Duchennen lihasdystrofiaa sairastavilla on ongelmia hengityksessä. Hengityksen tukemiseksi käytetään hengityslaitetta joko kokopäiväisesti tai ainoastaan osan päivää, esimerkiksi yöaikaan. Noninvasiivinen hengityksen tukihoito toteutetaan ilman kajoavaa toimenpidettä, yleensä kasvoille asetettavan maskin kautta.



13. Onko käytössä invasiivinen hengityslaitte?

Katso myös oheiset kuvat.

Invasiivista hengityslaitetta käyttävälle henkilölle on tehty keinoilmatie intubaation tai trakeostomian eli henkitorven lävistyksen kautta hengityslaitteen käyttämiseksi. Invasiivinen hengityslaittehoito voidaan toteuttaa joko koko- tai osapäiväisenä. Hengitysfunktion arvioimiseksi lääkärisi on voinut suorittaa erilaisia kokeita. Yksi kokeilla mitattava asia on nopea vitaalikapasiteetti (FVC), jossa mahdollisimman pitkän sisäänhengityksen jälkeen mitataan ulospuhalluksesta ilman määrä. FVC vaihtelee iän, sukupuolen, painon ja pituuden mukaan ja se mitataan litroissa. Jos sinulta on mitattu FVC ja tiedät tuloksen, merkitse tulos ja testausajankohta lomakkeeseen.



14. Oletko luovuttanut tietojasi muihin rekistereihin?

Koska TREAT-NMD -hankkeen tavoitteena on yhtenäistää Duchennen lihasdystrofiaa sairastavien tiedot yhteen Euroopan (tulevaisuudessa ehkä maailmanlaajuiseen) rekisteriin, haluamme varmistaa etteivät rekisteröityneiden tiedot esiinny samassa rekisterissä useissa kohdissa. Jos olet jo luovuttanut tietosi johonkin rekisteriin, kerro siitä meille jotta tietosi eivät kirjautuisi Euroopan rekisteriin kahdesti. Muihin rekistereihin kuuluminen ei ole este Suomen Lihastautirekisteriin liittymiselle – haluamme vain tiedon muista rekistereistä, joihin mahdollisesti kuulut.

15. Onko lihasbiopsia otettu?

Lihasdystrofiadiagnoosin varmistamiseksi potilailta otetaan usein lihasbiopsia eli koepala lihaksesta. Yhdestä koepalasta riittää materiaalia moniin tutkimuksiin, joilla voidaan selvittää useita sairauteen liittyviä asioita.

16. Hoitava lääkäri ja hoitopaikka

Ilmoita tähän hoitavan lääkärisi sekä hoitopaikkasi yhteystiedot.