

Anvisningar för den som fyller i registreringsblanketten för DMD-patienter

I det följande finns information som kan vara till stöd när du fyller i registreringsblanketten. Siffrorna i anvisningarna (1–16) hänvisar till frågorna i blanketten (1–16). Läs följande fyra punkter innan du börjar fylla i registreringsblanketten:

- För att registreringen ska vara giltig bör du läsa igenom informationsbladet och skriva ut, fylla i, underteckna och posta formuläret för informerat samtycke och registreringsblanketten till adressen:

Sinikka Loukamaa
Muskelhandikappförbundet rf
Västra Långgatan 35
20100 ÅBO

- I fall du har frågor eller kommentarer kan du kontakta Sinikka Loukamaa, tfn 02-273 9730, e-post enligt modellen fornamn.efternamn@lihastautiliitto.fi.
- Om en fråga har flera svarsalternativ, kryssa då för endast ett alternativ, d.v.s. det som bäst beskriver din situation.
- Det är synnerligen viktigt att resultaten av genetiska test införs korrekt i registret. I fall du inte känner till ett testresultat eller är osäker på hur du ska fylla i blanketten, kan du i stället anteckna namnet på och adressen till det sjukhus eller den vårdinrättning som har utfört testet. Vi kontaktar dem med ditt tillstånd och ber om testresultaten på dina vägnar.

DEL I – OBLIGATORISKA UPPGIFTER

Du måste besvara samtliga frågor i del I. Uppgifterna sparas i Finlands muskelsjukdomsregister och en kopia av dem skickas till det europeiska registret. Uppgifter om din identitet finns enbart i det finländska registret – i det europeiska registret är uppgifterna anonyma och identifieras utifrån en kod.

1. Patientens personuppgifter

Fyll i patientens namn, födelsedatum, personbeteckning, post- och e-postadress.

2. Representant för patienten

Om du fyller i blanketten å patientens vägnar (förälder/förmyndare) anteckna ditt namn, post- och e-postadress, och förklara gärna i vilken relation du står till patienten (t.ex. mamma/pappa).

3. Vilken diagnos har patienten fått?

Uppgav läkaren diagnosen Duchennes muskeldystrofi (DMD) eller något annat?

4. Vad utvisar genetiska test om patientens sjukdom?

Anteckna här resultatet av det genetiska testet eller uppge att du väntar på resultat (om du har blivit testad men inte fått resultaten ännu). Om du inte känner till resultatet eller om du

är osäker på vad du ska skriva, uppge hellre var testet har utförts. Vi kan då med ditt tillstånd be anstalten sända oss resultatet.

5. Motoriska funktioner

Motoriska funktioner är en persons förmåga att röra sig. Hurdan är rörelseförmågan hos patienten då den är som bäst? Kryssa för ett alternativ. Kan patienten gå? Om inte, kan han eller hon sitta själv? Eller kan han/hon inte någondera? Att sitta självständigt betyder att patienten kan hålla sig i sittande ställning flera minuter utan stöd av en annan person eller anordning (stöd, korsett eller stolsrygg).

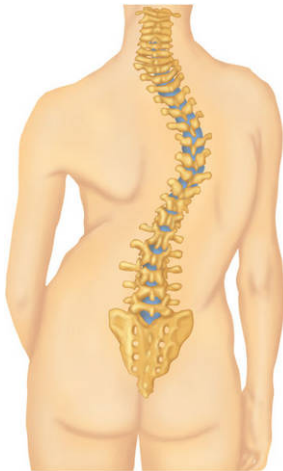
6. För patient som fyllt 3 år: använder han eller hon rullstol?

Frågan behöver bara besvaras om patienten har fyllt 3 år. Vi vill veta om patienten behöver rullstol. Och om patienten måste använda den hela tiden (= heltid) eller bara för längre transporter (= deltid).

7. Tar patienten för närvarande kortikosteroider (glukokortikoider) mot muskeldystrofi?

Kliniska prövningar har visat att kortikosteroider (andra namn är glukokortikoider och kortisonpreparat) inverkar positivt på muskelstyrkan hos patienter med Duchennes muskeldystrofi. Vi vill veta om patienten för tillfället använder steroider eller om han/hon har tagit sådana tidigare eller om patienten aldrig har använt steroider mot muskeldystrofi.

8. Har patienten genomgått ryggradsoperation på grund av skolios?



En del DMD-patienter har svaga ryggmuskler, vilket leder till att ryggraden böjs i sidled (S-formad). Tillståndet kallas skolios. Ibland kan ryggraden "rätas ut" med hjälp av en operation. Svara "ja" på frågan ifall patienten har genomgått en sådan ryggradsoperation. Om patienten inte har genomgått en sådan operation ska du svara "nej" även om du tror att en sådan kommer att behövas senare. Du kan istället uppdatera uppgifterna i följande uppföljningsomgång (när du fyller i den blankett vi skickar årligen).

DEL II – YTTERLIGARE UPPGIFTER

Vänligen besvara frågorna i del II så gott du kan. Dina svar i del II skickas i anonym form till det europeiska registret och kan användas av forskare i muskelsjukdomar. Men här behöver du inte besvara alla frågor. Vi kan införa dina uppgifter i den europeiska databasen även om de är ofullständiga.

9. Har någon annan familjemedlem eller släkting samma sjukdom som patienten?

Eftersom DMD är en ärftlig sjukdom vill vi veta om någon av dina släktingar har samma symptom eller har fått samma diagnos som du.

10. Har patienten fått diagnosen kardiomyopati (sjukdom i hjärtmuskeln)?

Det är inte bara skelettets muskler som drabbas av muskeldystrofi, utan också hjärtmuskeln. Patienter med DMD kan få diagnosen kardiomyopati i något skede av sin sjukdom. Hjärtats funktion kan mätas med hjälp av en ultraljudsundersökning (s.k. hjärtecho eller

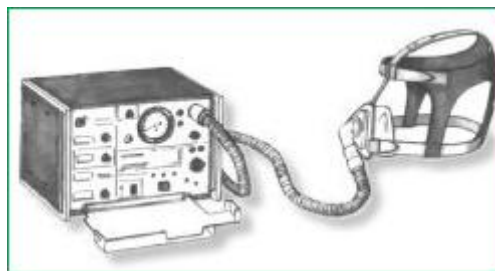
echokardiografi). En av undersökningsparametrarna är LVEF som utvisar i procent hur stor mängd blod som passerar genom den vänstra hjärtkammaren vid varje hjärtslag. Hos en frisk person är LVEF-värdet oftast större än 65 procent. Vänligen anteckna resultatet av ultraljudsundersökningen av hjärtat här. Kom också ihåg att anteckna undersökningsdatum.

11. Använder patienten för närvarande läkemedel (ACE-hämmare eller betablockerare) som behandling av eller skydd mot hjärtsjukdom?

Eftersom hjärtmuskeln också angrips av muskeldystrofi (se fråga nr 10) är det troligt att DMD-patienter i ett tidigt skede av sjukdomen får medicin som skyddar hjärtat. De läkemedel som används är betablockerare eller ACE-hämmare. Anteckna här vilket läkemedel som ordinerats.

12. Får patienten regelbundet icke-invasiv respiratorbehandling?

Personer med DMD kan ha problem med andningen. För att underlätta andningen kan patienten ordineras respirator som han/hon använder dygnet runt eller några timmar av dygnet, t.ex. nattetid. Icke-invasiv betyder att användning av apparaten inte har krävt att anslutningen opereras in i kroppen, d.v.s. ingen kanyl har behövt sättas in. Anslutningen kan vara en mask som går att avlägsna när som helst.



13. Får patienten invasiv respiratorbehandling?

Se också bilderna ovan och nedan.

Invasiv respirationsbehandling innebär att patienten har genomgått en operation (en trakeostomi: en öppning in till luftstrupen görs i halsen strax nedanför struphuvudet och i öppningen placeras ett rör, som patienten andas via). Det här systemet underlättar andningen och kan användas dygnet runt eller bara några timmar i dygnet.



Andningskapaciteten kan mätas och resultatet uppges i form av forcerat vitalkapacitetsvärde (FVC). Efter en djup inandning blåser patienten ut luften i en apparat som mäter volymen på utandningen. FVC-värdet varierar med ålder, kön, vikt och längd och det mäts i liter. Vänligen anteckna resultatet och undersökningsdatumet för testet.

14. Har patienten anmält sig till ett annat muskelsjukdomsregister?

Vårt mål är att alla DMD-patientregister med tiden slås ihop till ett europeiskt (och i framtiden ett globalt) register. Därför vill vi försäkra oss om att en och samma patient inte av misstag finns registrerad två gånger i vårt register. Vänligen låt oss få veta om du redan är registrerad i ett annat DMD-register – vi ser till att dina uppgifter finns med bara en gång i den europeiska databasen. Om du finns registrerad i ett annat register betyder det inte att vi inte vill registrera dig. Det är viktigt att vi får uppgiften om det andra registret.

15. Har det utförts muskelbiopsi på patienten?

För att läkaren ska kunna bekräfta diagnosen muskeldystrofi tas en muskelbiopsi av patienten. En liten bit av en muskel avlägsnas kirurgiskt och provbiten fungerar som underlag för en mångfald olika test.

16. Läkare och vårdinrättning

Var vänlig och uppgive namnet på den eller de läkare som du anlitar och vårdinrättningen/vårdinrättningarna.