

## Blankett för införandet av uppgifter i patientregister TREAT-NMD om person som har SMA

För att införas i patientregistret för personer med SMA bör du

- 1) fylla i den här blanketten
- 2) läsa igenom informationsbladet och
- 3) fylla i och underteckna formuläret för informerat samtycke.

Sedan ska du skicka blanketterna per post till adressen:

Sinikka Loukamaa  
Muskelhandikappförbundet rf  
Västra Långgatan 35  
20100 ÅBO

Innan du fyller i blanketten ber vi dig läsa de bifogade anvisningarna. I anvisningarna hittar du förklaringar till sådant i blanketten som först kan verka litet komplicerat.

### OBLIGATORISKA UPPGIFTER

(Du måste svara på alla frågor för att vi ska kunna föra in dina uppgifter i registret.)

Jag är själv

- patient
- representant för patienten

#### 1. Personuppgifter om patienten:

Kön:            kvinnligt/manligt            (Stryk det som inte stämmer.)

Förnamn: \_\_\_\_\_

Släktnamn: \_\_\_\_\_

Födelsedatum: (dag/månad/år) \_\_\_\_\_

Personbeteckning: \_\_\_\_\_

Adress (också postnummer): \_\_\_\_\_

E-postadress: \_\_\_\_\_

Tfn: \_\_\_\_\_

**2. Du som representerar patienten (förälder/förmyndare), vänligen uppge följande:**

Namn: \_\_\_\_\_

Adress: \_\_\_\_\_

E-postadress: \_\_\_\_\_

Tfn: \_\_\_\_\_

Relation till patienten: \_\_\_\_\_

**3. Vilken diagnos har ställts av patientens läkare?**

- SMA
- Annan
- Jag vet inte.

**4. Vad har genetiska test utvisat om patientens sjukdom?**

- Homozygotisk SMN1-deletion
- Annan typ av mutation, vilken: \_\_\_\_\_
- Patienten har genomgått test men resultaten är inte färdiga än.
- Patienten har testats, men jag känner inte till resultaten.

Patienten blev testad vid \_\_\_\_\_ (vänligen uppge namn och adress på sjukhus eller annan vårdinrättning) och jag ger Finlands Muskelhandikappsförbund nu tillstånd att kontakta inrättningen för att vid behov be om kopior av testresultat.

**5. Patientens motoriska funktioner för närvarande (kryssa för det alternativ som bäst beskriver situationen):**

- Patienten kan gå.
- Patienten kan inte gå men kan sitta utan stöd.
- Patienten kan inte gå eller sitta utan stöd.

**6. Vilken är den bästa motoriska funktion patienten någonsin har haft? (Kryssa för det alternativ som är lämpligast och uppge åldern.)**

- Patienten kunde gå  
(fr.o.m. åldern \_\_\_\_ år \_\_\_\_\_ månader till åldern \_\_\_\_ år \_\_\_\_\_ månader).
- Patienten kunde aldrig gå men nog sitta utan stöd  
(fr.o.m. åldern \_\_\_\_ år \_\_\_\_\_ månader till åldern \_\_\_\_ år \_\_\_\_\_ månader).
- Patienten har aldrig kunnat gå eller sitta utan stöd.

### 7. För patienter som fyllt 3 år: använder han eller hon rullstol?

- Patienten använder inte rullstol.
- Patienten använder rullstol en del av tiden/dygnet (började använda vid \_\_\_\_\_ års ålder).
- Patienten använder rullstol hela tiden (började använda på heltid vid \_\_\_\_\_ års ålder).

### 8. Får patienten näring via en sond?

- Ja
- Nej
- Jag vet inte.

### 9. Har patienten genomgått ryggradsoperation på grund av skolios?

- Ja
- Nej
- Jag vet inte.

## YTTERLIGARE UPPGIFTER

Vi för in svaren på följande frågor i registret även om du inte kan besvara alla frågor – försök gärna besvara så många som möjligt!

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

- Ja
- Nej
- Jag vet inte.

### 11. Använder patienten regelbundet icke-invasiv respirator?

- Ja, dygnet runt
- Ja, men endast en del av dygnet (t.ex. på natten)
- Nej

### 12. Får patienten invasiv respiratorbehandling (via trakeostomi, kanyl i luftstrupen)?

- Ja, dygnet runt
- Ja, en del av dygnet
- Nej

Ifall patientens lungfunktion har undersökts, vänligen fyll i de resultat du känner till:

Forcerad vitalkapacitet (FVC) \_\_\_\_\_% (referensvärde)

Undersökningsdatum: \_\_\_\_\_

**13. Har patienten anmält sig till något annat muskelsjukdomsregister?**

- Ja, vilket: \_\_\_\_\_
- Nej
- Jag vet inte.

**14. Har antalet kopior av SMN2-genen hos patienten undersökts?**

- Ja, (anteckna resultatet här: \_\_\_\_\_)
- Nej
- Jag vet inte.

**15. Vet ni vilken typ av SMA patienten har?**

- SMA I
- SMA II
- SMA III
- Jag vet inte.