

## 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 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 Niemiseen 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.

## KOHTA 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 diagnoosi, käyttikö lääkäri siitä nimitystä "SMA", 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 tai mistä sairaalasta testi on lähetetty. Otamme luvallasi yhteyttä testin tekijään, pyydämme lähettämään tuloksen ja tarkistamme tiedon.

Liikuntakyky (valitse sopivin vaihtoehto)?

5. 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. Liikuntakyky: paras saavutettu taito?

Mikä on ollut vahvin taitosi liikuntakyvyn alueella ikinä? Valitse yksi kohta ja merkitse lomakkeeseen myös tuolloinen ikäsi. Oletko pystynyt kävelemään? Onnistuiko istuminen tuetta? Eikö kumpikaan ole onnistunut?

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

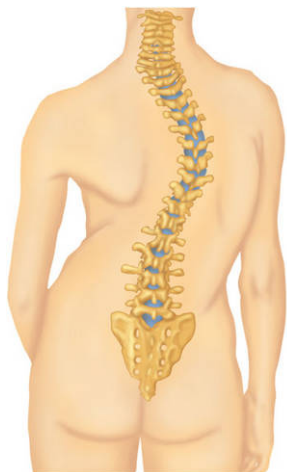
Tämä kysymys koskee vain 3-vuotiaita tai sitä vanhempia.

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

8. Onko ravitsemuksen turvaamiseksi käytössä nenä/mahaletku?

Joillekin SMA-potilaille syöminen on hankalaa, jolloin käyttöön otetaan ravitsemuksen turvaamiseksi ravintoletku. Mahaletku menee vatsanpeitteiden lävistyksen kautta suoraan mahalaukkuun ja nenämahaletku nenän kautta mahalaukkuun.

9. Onko skolioosileikkaus tehty?



Joidenkin SMA-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 II – SUOSITELTAVAT TIEDOT

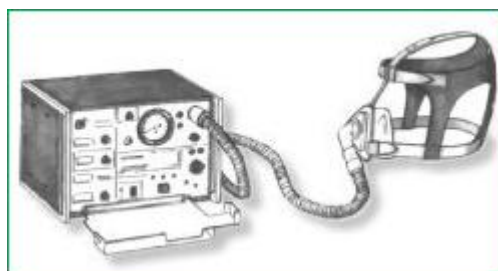
Vastaa seuraaviin kysymyksiin niin tarkasti kuin pystyt. Tämän kohdan tiedot lähetetään anonymikoodattuina myös Euroopan rekisteriin tutkijoiden hyödynnettäviksi. Ei haittaa, vaikket osaisi vastata kaikkiin kysymyksiin. Tietosi lähetetään eteenpäin, vaikka osa kysymyksistä olisi puutteellisesti täytetty.

10. Onko kellään perheenjäsenelläsi samaa sairautta?

Koska SMA on perinnöllinen sairaus, haluamme tietää onko perheenjäsenillä tai muilla sukulaisilla samankaltaisia oireita tai diagnoosia.

11. Onko noninvasiivinen hengityslaite säännöllisessä käytössä?

Joillain SMA:a 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.



12. Onko käytössä invasiivinen hengityslaite?

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.



13. Oletko luovuttanut tietojasi muihin rekistereihin?

Koska TREAT-NMD -hankkeen tavoitteena on yhtenäistää SMA:ta 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.

14. Onko SMN2 kopioluku testattu?

SMN2-kopioluvun testaus on yksi tapa SMA:n selvittämiseksi ja se tehdään joskus SMN1-geenin deleetion/mutaation testaamisen lisäksi. Tämä testi ei kuitenkaan ole käytössä kaikkialla.

SMN2-geeni on toinen liikehermosolujen henkiinjäämisestä vastaavista geeneistä. SMN2-geeni voi ihmisellä olla 1-4 kopiota ja kopioiden määrä vaikuttaa SMA:n vaikeusasteeseen niin, että mitä suurempi kopioiden määrä on, sen parempi on myös liikehermosolujen henkiinjääminen. Jos olet epävarma tuloksesta tai sen kirjaamistavasta, kerro paikka missä testi on tehty. Otamme luvallasi yhteyttä ja pyydämme lähettämään tuloksen.

15. Onko SMA-alaluokka/tyyppi määritelty?

SMA on jaettu kolmeen eri "tyyppiin" sairauden etenemisen perusteella. Lääkärisi on saattanut mainita, mitä tyyppiä sinun sairautesi on.

SMA1 ilmenee lapsen ensimmäisien elinkuukausien aikana. Sairauden pääoireina ovat mm. lihasheikkous, vaikeus pään kannattelussa sekä kyvyttömyys istua tuetta; myös hengittämässä ja syömisessä on usein ongelmia. SMA2:n oireet alkavat myös lapsen ensimmäisten elinkuukausien aikana, mutta SMA2-lapset oppivat istumaan tuetta ja useimmat elävät yli 10-vuotiaiksi. SMA2:n vaikeusaste on lievempi kuin SMA1:n ja suurimmat elämänlaatuun ja hengittämiseen liittyvät ongelmat voidaan usein korjata skolioosileikkauksella. SMA3 on tyypeistä lievin ja potilaat oppivat kävelemään. Pyörätuoli joudutaan kuitenkin usein ottamaan käyttöön taudin edetessä.