

## Anvisningar för den som fyller i registreringsblanketten för SMA-patienter

I det följande finns information som kan vara till stöd när du fyller i registreringsblanketten. Siffrorna i anvisningarna (1–15) hänvisar till frågorna i blanketten (1–15). 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](mailto: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. Ifall 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 spinal muskelatrofi (SMA) 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 (stolsrygg, korsett eller ställning).

## 6. Vilken är den bästa motoriska funktion patienten någonsin haft?

Kryssa för det alternativ som är lämpligast och uppge åldern. Kryssa endast för ett svarsalternativ. Frågan gäller den här gången inte patientens nuvarande hälsotillstånd utan den tidpunkt i livet då patienten var som mest rörlig. Vad klarade patienten då av att göra och när hände detta? Kunde patienten gå? Eller sitta utan stöd (se fråga 5)? Eller har patienten aldrig kunnat gå eller sitta utan stöd?

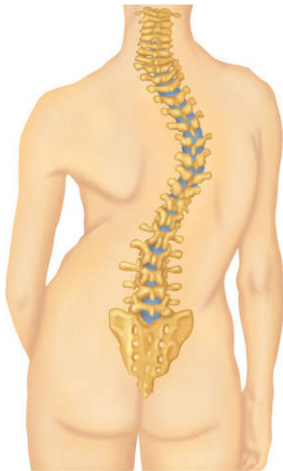
## 7. För patient som fyllt 3 år: använder han eller hon rullstol?

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).

## 8. Får patienten näring via en sond?

SMA-patienter har ibland problem med att äta och får därför näring via en sond (sondmatning). Sonden leds in i magsäcken genom ett snitt på magen. En del patienter får näring via en näs-magsond som leds in via näsan ner i magsäcken.

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



En del SMA-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

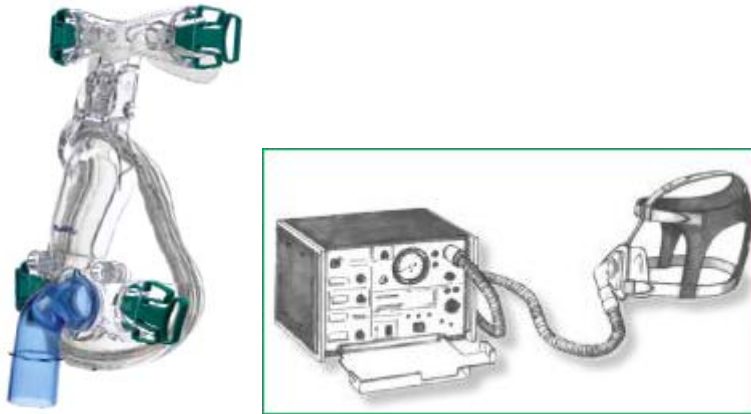
Vänligen besvara frågorna i del II så gott du kan. Dina svar i del II skickas i anonym form till det europeiska registret och kan användas av forskare i muskelsjukdomar. Men här behöver du inte besvara alla frågor. Vi kan införa dina uppgifter i den europeiska databasen även om de är ofullständiga.

## 10. 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.

### 11. Får patienten regelbundet icke-invasiv respiratorbehandling?

Personer med SMA kan ha problem med andningen. För att underlätta andningen kan patienten ordinerats 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 behövts sättas in. Anslutningen kan vara en mask som går att avlägsna när som helst.



### 12. Får patienten invasiv respiratorbehandling?

Se också bilden 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 igenom). 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.

### 13. Har patienten anmält sig till ett annat muskelsjukdomsregister?

Vårt mål är att alla SMA-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 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.

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

Ibland brukar man undersöka antalet kopior av SMN2-genen och det görs ofta som tillägg till gentestet för avsaknad/mutation av SMN1-genen. Det här testet utförs dock inte i alla länder.

SMN2 är en av de gener som är ansvariga för att motorneuronerna överlever. Ju större antal SMN2-kopior, desto mer protein produceras och desto större är sannolikheten att motorneuronerna överlever. Om du inte känner till resultatet ber vi dig uppge var gentestet gjordes. Vi kan sedan med ditt samtycke kontakta anstalten och be om resultatet.

#### **15. Vilken typ av SMA?**

SMA indelas i tre typer beroende på vilket sätt sjukdomen framskrider. Din läkare kanske har berättat att du har SMA av typ 1, 2 eller 3.

**Typ 1:** de första symptomen uppträder redan under de första levnadsmånaderna. De viktigaste symptomen är svag muskeltonus (muskelspänst), svårigheter att kontrollera huvudet och oförmåga att sitta utan stöd. I ett senare skede av sjukdomen tillkommer svårigheter att andas och äta.

**Typ 2:** De första symptomen uppträder också under de första levnadsmånaderna. De som har SMA av typ 2 lär sig sitta utan stöd och de flesta lever längre än 10 år. Typ 2 framskrider långsammare än typ 1. Det viktigaste blir att följa med utvecklingen av skolios och behandla den, vilket i sin tur blir avgörande för hur andningen fungerar och vilken livskvalitet patienten upplever.

**Typ 3** är den lindrigaste formen av SMA. Sjukdomen gör sig gällande i åldern 1–30 år. Patienterna lär sig gå utan stöd; många blir emellertid rullstolsbundna i ett senare skede av sjukdomen.