

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

För att införas i patientregistret för personer med DMD 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?

- Duchennes muskeldystrofi
- Beckers muskeldystrofi
- Intermediär muskeldystrofi
- Kvinnlig bärare
- Jag vet inte.

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

- Avsaknad av exon(er) (deletion) \_\_\_\_\_
- Dubbel uppsättning exoner (duplikation) \_\_\_\_\_
- Andra mutationer:
  - Missensmutation \_\_\_\_\_
  - Stoppkodon \_\_\_\_\_
  - Insertion \_\_\_\_\_
  - Annan typ av mutation \_\_\_\_\_
- Patienten har genomgått test men resultaten är inte färdiga än.
- Patienten har testats, men känner inte till resultaten.

Patienten blev testad vid \_\_\_\_\_ (*namn och adress på sjukhus eller annan vårdinrättning*) och jag ger nu Finlands muskelsjukdomsregister tillstånd att kontakta inrättningen för att 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. 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).

**7. Får patienten kortikosteroidhormoner (glukokortikoider eller kortisonpreparat, t.ex. Prednisolon) mot muskeldystrofi?**

- Ja, han/hon får för närvarande kortikosteroidhormoner.
- Nej, inte för närvarande, men han/hon har fått kortikosteroidhormoner tidigare.
- Nej, han/hon har aldrig använt kortikosteroidhormoner.

**8. 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!

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

- Ja
- Nej
- Jag vet inte.

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

- Ja
- Nej
- Jag vet inte.

Har patienten genomgått ultraljudsundersökning av hjärtat? Fyll vänligen i resultaten (om du känner till dem):

Ejektionsfraktionen (LVEF): \_\_\_\_\_ %

Undersökningsdatum: \_\_\_\_\_

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

- Ja, läkemedel av typen: \_\_\_\_\_
- Nej
- Jag vet inte.

**12. Använder patienten regelbundet icke-invasiv respirator?**

- Ja, dygnet runt

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

**13. 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)

Undersökningen gjord (datum, vårdinrättning): \_\_\_\_\_

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

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

**15. Har det utförts muskelbiopsi på patienten?**

- Ja, var:
- Nej
- Jag vet inte.

**16. Namnet på den/de läkare som vårdat patienten och vårdinrättningen/vårdinrättningarna.**

---