

**Általános Orvostudományi Kar****II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika****Igazgató: Dr. Kovács Gábor, egyetemi tanár**  
1094 Budapest, Tűzoltó u. 7-9. Tel.: +36 1/218-6844**Regisztrációs adatlap a TREAT-NMD  
Spinális izomatropia (SMA) betegadatbázisához**

Ahhoz, hogy bekerülhessen a SMA betegadatbázisba, ki kell töltenie az alábbi regisztrációs adatlapot, illetve el kell olvasnia, és alá kell írnia a beteg információs anyagot és a beleegyző nyilatkozatot.

Mielőtt hozzákezdene az adatlap kitöltéséhez, kérem, olvassa el a kitöltési útmutatót. A magyarázatok segítséget nyújtanak a kérdések megválaszolásához.

**Személyes adatok**

(Ha nem válaszol minden kérdésre, sajnos nem tudjuk adatait felvenni az adatbázisba!)

**Én vagyok:**

A beteg

A beteg képviselője

*(Kérjük, tegyen x-et a megfelelő négyzetbe!)***A beteg személyes adatai:**Nem: férfi / nő *(Kérjük, húzza alá a megfelelőt!)*

Vezetéknév: \_\_\_\_\_

Keresztnév: \_\_\_\_\_

Születési dátum: \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_\_\_ (nap / hónap / év)

TAJ szám: \_\_\_\_\_

Lakcím  
(+ irányítószám): \_\_\_\_\_

E-mail: \_\_\_\_\_



**Általános Orvostudományi Kar**

**II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika**  
**Igazgató: Dr. Kovács Gábor, egyetemi tanár**  
1094 Budapest, Tűzoltó u. 7-9. Tel.: +36 1/218-6844

Tel.:

---

---

Ha Ön a beteg képviselője (szülő/gyám), kérjük adja meg adatait:

Név:

---

Lakcím:

---

E-mail:

---

Tel.:

---

Kapcsolata a  
beteggel:

---

**Genetikai információ**

1. Mi az orvosa által felállított diagnózis?

- SMA
- Más betegség
- Nem tudom

2. Besorolták-e a beteget SMA alcsoportba?

- SMA I-es típus
- SMA II-es típus
- SMA III-as típus
- SMA IV-es típus
- Nem tudom

3. Mi a beteg genetikai tesztjének eredménye?

- Homozigóta SMN1 gén deléción



**Általános Orvostudományi Kar**

**II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika**

**Igazgató: Dr. Kovács Gábor, egyetemi tanár**  
1094 Budapest, Tűzoltó u. 7-9. Tel.: +36 1/218-6844

SMN2 kópiaszám meghatározás történt-e? Ha igen eredménye:

\_\_\_\_\_

Más mutáció – kérjük, megadni:

\_\_\_\_\_

A genetikai teszt eredménye függőben

A genetikai tesztet elvégezték, de az eredményt nem tudom

A beteget a \_\_\_\_\_ (Kérjük, adja meg a kórház vagy az orvosi intézmény nevét!) vizsgálták. Felhatalmazom, hogy az intézménytől, ha szükséges, a genetikai teszt eredményének másolatát elkérje.

**Általános Orvostudományi Kar**

**II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika**  
**Igazgató: Dr. Kovács Gábor, egyetemi tanár**  
1094 Budapest, Tűzoltó u. 7-9. Tel.: +36 1/218-6844

## Klinikai adatok

1. Tünetek megjelenésekor hány éves volt a beteg?

\_\_\_\_\_ év \_\_\_\_\_ hó

2. Adatlap kitöltésekor a beteg:

Magassága: \_\_\_\_\_ cm

Súlya: \_\_\_\_\_ kg

3. Kontraktúra (izületi merevség) fennáll-e?

Váll \_\_\_\_\_ Könyök \_\_\_\_\_ Csukló \_\_\_\_\_ Kézfej \_\_\_\_\_  
Csípő \_\_\_\_\_ Térd \_\_\_\_\_ Boka \_\_\_\_\_

4. A beteg jelenlegi legjobb motoros teljesítménye:

(Kérjük, tegyen x-et a megfelelő válasz mellé!)

Fejét stabilan tartja                      Fejét emeli    Önállóan forog

Segítséggel ül                                      Önállóan ül

Segítséggel áll                                      Önállóan áll

Segítséggel jár                                      Önállóan jár

Lépcsőzik

Kézhasználat:                      fej fölé tudja emelni  
száj magasságáig emeli

5. A valaha elért legjobb motoros funkció:

(Kérjük, tegyen x-et a megfelelő válasz mellé és adja meg az életkort is!)

A beteg képes volt járni

(\_\_\_\_ életkortól \_\_\_\_\_ év \_\_\_\_\_ hónap \_\_\_\_\_ életkorig \_\_\_\_\_ év \_\_\_\_\_ hónap)

A beteg soha nem volt képes járni, de segítség nélkül ül

(\_\_\_\_ életkortól \_\_\_\_\_ év \_\_\_\_\_ hónap \_\_\_\_\_ életkorig \_\_\_\_\_ év \_\_\_\_\_ hónap)

A beteg sohasem volt képes önállóan járni és ülni

6. Ha a beteg 3 éves vagy annál idősebb, használ-e kerekesszéket?

A beteg nem használ kerekesszéket

A beteg rész-időben használ kerekesszéket (\_\_\_\_\_ életkortól kezdve)



**Általános Orvostudományi Kar**

**II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika**  
**Igazgató: Dr. Kovács Gábor, egyetemi tanár**  
1094 Budapest, Tűzoltó u. 7-9. Tel.: +36 1/218-6844

A beteg kerekesszékhez kötött ( \_\_\_\_\_ életkortól kezdve)

7. Végeztek-e a betegnél motoros tesztet?

Igen:

Ha igen, eredménye?

CHOP INTEND

HFMS

HINE

RULM

6MWT

Nem

Nem tudom

8. Életminőségre vonatkozóan végeztek-e tesztet?

Igen

Ebben az esetben a teszt neve:

Nem

9. Szüksége van-e a betegnek evéséhez szondára, gastrotubusra (gyomor/ orr)?

Igen – hány éves kortól

Nem

Nem tudom

10. Történt-e a betegnél csontsűrűség vizsgálat? (DEXA)

Igen

Eredménye:

Nem

11. Diagnosztizáltak-e scoliosist (gerincferdülés) a betegnél?

Igen

Nem

Nem volt ilyen vizsgálat

12. Volt-e a betegnek műtéte scoliosis miatt?

Igen

Nem

Nem tudom

13. Használ-e a beteg rendszeresen nem-invazív lélegeztető készüléket?

**Általános Orvostudományi Kar**

**II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika**  
**Igazgató: Dr. Kovács Gábor, egyetemi tanár**  
1094 Budapest, Tűzoltó u. 7-9. Tel.: +36 1/218-6844

Igen \_\_\_\_\_ életkortól  
Igen, de csak időnként (pl. éjszaka)  
Igen, minden nap  
Nem, soha

14. Használ-e a beteg invazív lélegeztetést?  
Igen, minden nap. Hány éves kortól? \_\_\_\_\_  
Igen, de csak időnként Hány éves kortól? \_\_\_\_\_  
Nem

15. Ha volt a betegnek légzésfunkció tesztje, kérjük, ha tudja, adja meg az eredményeket:

FVC (Erőltetett Vitális Kapacitás) \_\_\_\_\_ % (becsült érték)

A vizsgálat időpontja: \_\_\_\_\_

12. Használ-e a beteg váladék eltávolításhoz segítséget?  
Igen  
Fizioterápiát (kopogtatás)  
Gyógyászati segédeszközt (köhögést provokáló)  
Pozitív nyomású lélegeztetést  
Nem

13. Milyen gyakran van felső légúti betegsége?

Terápiára vonatkozó kérdések

1. Kapott-e a beteg valaha gyógyszeres kezelést alapbetegsége miatt?  
Igen  
Gyógyszer neve:  
Nem

2. Kapott-e Spinraza - nusinersen kezelést?  
Igen. Mióta? \_\_\_\_\_  
Nem

3. Kapott-e egyéb ok miatt gyógyszeres kezelést?  
Igen  
Gyógyszer neve:



**Általános Orvostudományi Kar**

**II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika**  
**Igazgató: Dr. Kovács Gábor, egyetemi tanár**  
1094 Budapest, Tűzoltó u. 7-9. Tel.: +36 1/218-6844

Szedés kezdete: \_\_\_\_\_ vége \_\_\_\_\_

Nem

4. Volt-e a beteg kórházban az elmúlt évben?

Nem

Igen

Milyen okból? \_\_\_\_\_

Melyik kórházban? \_\_\_\_\_

Mikor? \_\_\_\_\_

Egyéb információk

1. Regisztrálva van-e a beteg más SMA betegadatbázisban?

Igen, kérjük, részletezze:

\_\_\_\_\_

Nem

Nem tudom

2. Részt vett-e a beteg klinikai kutatásban?

Igen,

kérjük részletezze: \_\_\_\_\_

Nem

3. Volt-e, van-e a beteg családjában valakinek hasonló betegsége?

Igen

Nem

Nem tudom

Kitöltés dátuma:

Kitöltő aláírása: