

**Általános Orvostudományi Kar**

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

**Útmutató az Spinalis izomatropia (SMA)
klinikai kérdőív kitöltéséhez**

Az alábbi dokumentum magyarázatokat tartalmaz a klinikai kérdőív pontos kitöltéséhez. A dokumentumban feltüntetett számok (1-15) megfelelnek a kérdőívben 1-15-ig a kérdések számozásának. Mielőtt hozzákezdene, tisztában kell lennie a következőkkel:

Ahhoz hogy regisztrálhassuk az adatbázisba, el kell olvasnia, és alá kell írnia a beteg információt, a beleegyező nyilatkozatot és a klinikai kérdőívet.

Ha bármilyen kérdése vagy megjegyzése van az alábbi dokumentumokkal vagy a regisztrációval kapcsolatban, kérjük, keresse meg dr. Pálmafy Beatrix-t e-mailben palmafyb@gmail.com.

Ha a kérdés előtt négyzet van, kérjük **csak egy négyzetet** jelöljön meg, a megfelelő válasszal!

Nagyon fontos, hogy a genetikai vizsgálat eredménye pontosan kerüljön be az adatbázisba! Ha nem tudja a pontos genetikai teszt eredményét, vagy nem biztos benne, kérjük, adja meg az intézmény nevét, ahol a vizsgálatot végezték, és mi megkeressük őket a pontos vizsgálati eredményért.

Kérjük, minden kérdésre adjon választ! Az adatok bekerülnek a magyar adatbázisba, illetve küldünk egy másolat az európai adatbázisba is. Az Ön személyes adatai csak a magyar adatbázisban lesznek megtalálhatóak, az európai regiszterben Ön csak egy kóddal lesz azonosítható.

1. A beteg személyes adatai:

Kérjük, írja be a beteg nevét, születési dátumát, TAJ számát, postai- és email címét.

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

Ha Ön a kérdőívet valaki más helyett tölti ki, kérjük, adja meg nevét, postai- és email címét illetve, hogy milyen kapcsolatban áll a beteggel (pl. anya/apa).

**Általános Orvostudományi Kar****II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika****Igazgató: Dr. Kovács Gábor, egyetemi tanár**
1094 Budapest, Tűzoltó u. 7-9. Tel.: +36 1/218-6844**3. Genetikai információ kérdéskör**

Kérjük adja meg az orvosa által felállított diagnózist, SMA esetén a típust, alcsoportot (I-IV) is.

Kérjük, adja meg a genetikai vizsgálat eredményét, illetve azt, ha már folyik a vizsgálat, de még nem kapta meg az eredményt. Ha nem tudja az eredményt, vagy nem biztos benne, kérjük, adja meg hol történt a vizsgálat. Ha beleegyezik, mi megkeressük az intézményt a vizsgálati eredményért.

4. Klinikai adatok

Kontraktúra ízületi merevséget, végtag átmozgatás nehezítettségét jelenti.

Kérjük, amennyiben bármelyik felsorolt ízületben észlelhető ez a tünet, jelezze az oldaliság megjelölésével.

A motoros funkció a beteg testének mozgatási képességét jelenti.

Mi az a legjobb motoros funkció melyet a beteg a kérdőív kitöltésének idején el tud végezni? Kérjük, csak egy választ jelöljön meg!

Képes-e a beteg járni? Ha nem, képes-e segítség nélkül ülni? Vagy egyik sem lehetséges?

Az, hogy, a beteg képes egyedül ülni, azt jelenti, hogy több percig ül egy adott pozícióban, más személy, illetve stabilizáló eszköz (széktámla, fűző vagy merevítő) segítségével nélkül.

A valaha elért legjobb motoros funkció: *(Kérjük, tegyen x-et a megfelelő válasz mellé és adja meg az életkort is!)*

Kérjük, csak egy választ jelöljön meg! A kérdések nem a beteg jelenlegi állapotára vonatkoznak, hanem arra az időszakra, amikor motoros teljesítménye (mozgási képessége) a legjobb volt.

Mi a beteg mozgásának legmagasabb szintje, amit valaha elért? Amikor mozgási képességei legjobbak voltak, tudott a beteg járni? Ha nem, tudott-e segítség nélkül ülni? Vagy a beteg sohasem volt képes önállóan járni és ülni?

Ha a beteg 3 éves vagy annál idősebb, használ-e tolószéket?

Csak akkor válaszoljon a kérdésre, ha a beteg 3 éves vagy annál idősebb.

Azt szeretnénk tudni, hogy szüksége van-e a betegnek tolószékre? Ha a beteg tolószéket használ, azt teljes időben vagy részidőben teszi-e, azaz rövid távokat a



Általános Orvostudományi Kar

II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika

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

tolószék nélkül is meg tud-e tenni és csak akkor használja, ha hosszabb távot kell megtennie.

Végeztek-e a betegnél motoros tesztet?

A motoros tesztek nemzetközileg elfogadott speciális tesztek, melyek a betegek mozgás készségének pontosabb, objektívebb megítélésére szolgálnak. SMA betegségekre a nemzetközi javaslatok a felsorolt tesztek javasolják (CHOP INTEND-Childrens Hospital of Philadelphia, HFMS – Hammersmith Functional Motor Scale, HINE- Hammersmith Infant Neurological Examination, RULM-Revised Upper Limb Motor scale). A tesztek elvégzése szakorvosok, gyógytornászok által történik, az eredményeket pontszámok formájában adják meg, ennek értékét kérjük megadni a teszt nevének megjelölésével.

Életminőségi tesztek

Hasonlóan a motoros tesztekhez, itt speciális kérdések tesznek fel a gyermek életére, szociális helyzetére vonatkozólag. A teszt nevét és eredményét kérnénk megadni, amennyiben végeztek ilyen jellegű vizsgálatot.

Szükség van-e a beteg evéséhez szondára vagy gastrotubusra?

Az SMA betegeknek esetenként az evés nehézséget okozhat, ezért az etetéshez szondára van szükség. A gastrotubus egy a hason történő bemetszésen keresztül közvetlenül a gyomorba vezetett tubus. Az orrszonda (vagy nasogastric tubus) az orron keresztül vezet a gyomorba.

Történt-e a betegnél csontsűrűség vizsgálat?

A mozgásszegény életmódból, inaktivitásból adódóan a betegeknél csontsűrűség csökkenés alakulhat ki. Ennek vizsgálati módja a DEXA- teszt, eredményét kérjük megadni szíveskedjenek.

Fennáll-e a betegnél scoliosis, gerincferdülés?

Volt-e a betegnek műtete scoliosis (gerincferdülés) miatt?



Néhány SMA betegnek hátizmai gyengesége miatt elferdül, majd deformálódik a gerince, ezt hívjuk scoliosisnak. Ahhoz, hogy stabilizálják a gerincoszlopot, külső stabilizálást segítő segédeszközök (fűző, modul), végső esetben műtetre van szükség. Ha a betegnek volt



Általános Orvostudományi Kar

II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika

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

ilyen műtéte, kérjük, jelölje meg az "igen" választ, az életkort is megemlítve. Ha a betegnek nem volt ilyen műtéte, kérjük a "nem"-et megjelölni, akkor is, ha úgy gondolja, hogy a jövőben szüksége lesz rá.

Használ-e a beteg nem invazív lélegeztető készüléket?

Az SMA betegeknél légzési elégtelenség tünetek jelentkezhetnek, az izomgyengeség és a gerincdeformitás miatt, ezért speciális, otthon is alkalmazható légzéstámogató eszközök használata válhat esedékessé. Nem invazív lélegeztetés műtéti beavatkozás nélkül, arca helyezett maszk segítségével történik, tüdőgyógyász által beállított lélegeztető gép segítségével. Kérjük adja meg mikortól használnak ilyen eszközt és milyen időszakban, csak este, vagy napközben is.

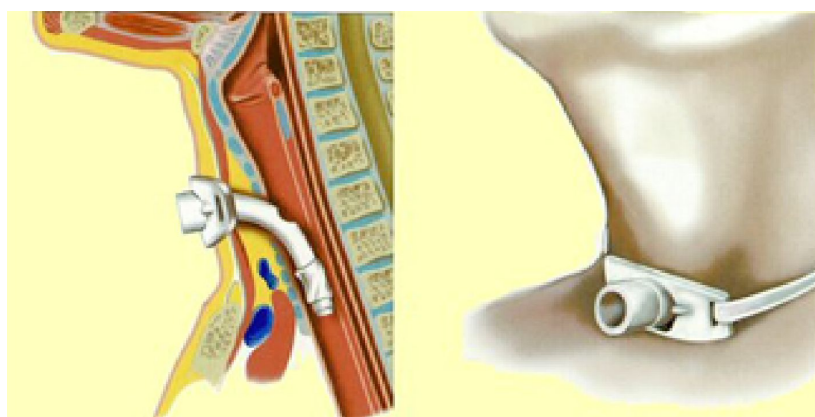


Használ-e a beteg invazív lélegeztetést?

"Invazív lélegeztetés" azt jelenti, hogy történt a betegnél egy műtét (tracheostomia képzése, szájadék a légcsövön), hogy használni tudja a készüléket. Ezt a

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

légzőkészüléket a beteg használhatja egész nap (=teljes idő), illetve naponta néhány órát (=rész idő).



Ahhoz, hogy az orvos fel tudja mérni a beteg légzési teljesítményét, szükség van egy ún. tüdőfunkció tesztre. A teszt során mért paraméterek egyike az "erőltetett vitalis kapacitás" (Forced Vital Capacity-FVC). Az FVC teszt során a betegnek annyi levegőt kell beszívnia, amennyit csak tud, és bele kell fújnia egy gépbe, amely megméri, mennyi levegőt lélegzett ki. Az FVC a kifújott levegő mennyisége/térfogata literben. Az FVC értéke változik a kórral, nemmel, súllyal. Ha a betegnek volt ilyen tesztje és tudja az eredményét, kérjük, adja meg. Kérjük, adja meg a teszt időpontját is.

Használ-e a beteg segédeszközt légúti váladék eltávolításához?

A betegeknél a légzőizmok gyengesége miatt a légúti váladék eltávolítása nehézségekbe ütközik. Manuális – kopogtatási módszerrel vagy köhögést provokáló segédeszközökkel történik-e a váladék eltávolítása?

Légúti fertőzőes betegségek -hőrgyulladás, tüdőgyulladás- a légzőizmok gyengesége miatt gyakrabban jelentkeznek az SMA-s betegeknél. Kérjük írja meg évente hány alkalommal észlelnek, diagnosztizálnak a betegnél légúti betegséget.

5. Terápiára vonatkozó kérdések

**Általános Orvostudományi Kar****II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika****Igazgató: Dr. Kovács Gábor, egyetemi tanár**
1094 Budapest, Tűzoltó u. 7-9. Tel.: +36 1/218-6844**Alapbetegsége, SMA miatt kapott-e gyógyszeres kezelést?**

Amennyiben kapott kérjük írja meg mit és mikortól, mennyi ideig.

Kapott-e Nusinersen – Spinraza kezelést?

Ha igen kérjük írja meg mióta kapja a gyógyszert.

Feküdt-e kórházban korábban?

Minden nem diagnosztikus, rehabilitációs céllal történt kórházi bentfekvést kérjük felsorolni, a kért információk megírásával.

6. Egyéb információk:**Regisztrálva van-e a beteg más SMA betegadatbázisban?**

Mivel célunk a nemzetközi adatbázisok harmonizálása és az adatok egységes globális adatbázisba gyűjtése, biztosak akarunk lenni benne, hogy egy beteg nem szerepel kétszer a regiszterünkben. Ha Ön már regisztrált más SMA adatbázisban is, kérjük, jelezze, hogy biztosak lehessünk benne, hogy csak egyszer már regisztráltuk Önt az adatbázisban. Ha Ön már regisztrált egy másik SMA adatbázisba, az nem jelenti azt, hogy nem szeretnénk, ha regisztrálna nálunk! Kérjük, regisztráljon, de informáljon minket a másik adatbázisról!

Megjegyzés: Richard Finkel SMA parent survey (lásd http://www.jtsma.org.uk/sma_parent_survey_aug07.html) regisztrációja nem számít más adatbázisban történt regisztrációnak! Ha Ön részt vett ebben attól válaszolhat "nem"-mel a kérdésre.

Részt vett-e a beteg klinikai kutatásban?

Kérjük amennyiben részt vett a betegség kezelését célzó klinikai kutatásban ezt jelezze felénk. Az információ azért fontos számunkra, mert más kutatási célú vizsgálatoknál kérjük ezt az adatot, a gyógyszerek, kezelések egymásra hatását figyelembe kell vennünk.

Volt a beteg családjában valakinek hasonló betegsége?

Mivel az SMA öröklődő betegség, tudni szeretnénk, hogy van-e a családban más beteg is hasonló tünetekkel vagy diagnózissal.