

e-post: muskelregisteret@unn.no
hjemmeside: www.muskelregisteret.no
Postadr: Muskelregisteret
Nevrologisk og nevrofysiologisk avd., Postboks 33
Universitetssykehuset Nord Norge, 9038 Tromsø

 Muskelregisteret.no

1 Pasientdata

Personnummer: _____ (11 siffer)
Navn _____
Adresse _____
Postnr: _____ Sted: _____
Mobiltelefon _____ e-post _____

Norsk register for arvelige og medfødte nevro-muskulære sykdommer

Registreringsskjema

2 Diagnoseregistrering - Diagnose ICD 10

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> G70.2 Kongenitalt myastenisyndrom | <input type="checkbox"/> G12.0 Infantil spinal muskelatrofi type 1 (Werdnig-Hoffman syndrom) |
| <input type="checkbox"/> G71.0 Muskeldystrofi | <input type="checkbox"/> G12.1 Annen arvelig spinal muskelatrofi |
| <input type="checkbox"/> G71.1 Myotone lidelser | <input type="checkbox"/> G12.8 Annen spesifisert spinal muskelatrofi og beslektede syndromer |
| <input type="checkbox"/> G71.2 Medfødte myopati | <input type="checkbox"/> G12.9 Uspesifisert spinal muskelatrofi |
| <input type="checkbox"/> G71.3 Mitokondriemyopati | <input type="checkbox"/> G60.0 Arvelig motorisk og sensorisk nevropati |
| <input type="checkbox"/> G71.8 Andre spesifiserte primære muskelsykdommer | <input type="checkbox"/> G60.1 Refsums sykdom |
| <input type="checkbox"/> G71.9 Uspesifisert primær muskelsykdom | <input type="checkbox"/> G60.2 Nevropati i tilknytning til arvelig ataksi ¹ |
| <input type="checkbox"/> G72.3 Periodisk paralys | <input type="checkbox"/> G60.8 Annen spesifisert arvelig og idiopatisk nevropati |
| <input type="checkbox"/> G73.6 Myopati ved metabolske forstyrrelser | <input type="checkbox"/> G60.9 Uspesifisert arvelig idiopatisk nevropati |
| | <input type="checkbox"/> I42.9 Uspesifisert kardiomyopati ² |
| | <input type="checkbox"/> T88.3 Malign hypertermi som skyldes anestesi |

¹) Dersom symptomgivende nevropati

²) Dersom kjent assosiasjon med arvelig myopati, men der myopati så langt ikke er påvist

Sannsynlig undergruppe (feks LGMD, type 2i eller CMT, type 1a) _____ Ikke mulig å angi undergruppe
Er genetisk årsak påvist? Ja Nei Ukjent
Hvis ja; årstall for påvisning av genetisk årsak (åååå): _____ Ukjent
Angi genetisk årsak: _____

Debutalder _____ antall år
Utredningsstart _____ åååå
Diagnoseår _____ åååå
Diagnose stilt av (institusjon)

Diagnosen bygger på

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Anamnese/klinisk undersøkelse | <input type="checkbox"/> DNA-undersøkelse ¹ |
| <input type="checkbox"/> EMG/Nevrografi ¹ | <input type="checkbox"/> Muskelbiopsi ¹ |
| <input type="checkbox"/> CK, oppgi høyeste verdi: _____ U/L | <input type="checkbox"/> Annet _____ |

¹) Kryss av dersom utført, uavhengig av funn

3 Arv

Tilsvarende sykdom/symptomer i familien? Ja Nei Ukjent Hvis ja, hvem _____
Arvegang: AD AR X-bundet Mitokondriell Ny mutasjon Usikker

4 Sykdomsrelatert funksjonsstatus

Dato for funksjonsstatus: _____ dd.mm.åååå

Gangfunksjon: Går uten hjelpemidler Går med hjelpemidler Rullestol

Alder ved tap av gangfunksjon (avhengig av rullestol): _____ år

Ortopediske/tekniske hjelpemidler

(f. eks. ortose, rullestol): Ja Nei Hvis ja, hvilke _____

Respirasjonsstøtte: Ja Nei Hvis ja, fra alder _____ år. Hvilken (feks BiPAP): _____

Hjerteaffeksjon: Ja Nei Er henvist kardiolog Ikke relevant Ukjent

Hvis ja, fra alder _____ år. Hvilken: Kardiomyopati Hjertearytmi Annet, spesifiser: _____

Kognitiv svikt påvist: Ja Nei Ikke relevant Ukjent

5 Sykdomsrelatert behandling

Medikamentell behandling: Ja Nei Hvis ja, angi hvilke(n) (f.eks steroider, ACE-hemmer, antiarytmika, smertestillende): _____

Følges opp hos barnelege/nevrolog: Ja Nei Ikke relevant Ukjent

Fått tilbud om genetisk veiledning: Ja Nei Ikke relevant Ukjent

Ansvarsgruppe/individuell plan: Ja Nei Ikke relevant Ukjent

Brukerstyrt personlig assistent (BPA): Ja Nei Ikke relevant Ukjent

Psykisk helsetjeneste: Ja Nei Ikke relevant Ukjent

Fått tilbud om kostveiledning: Ja Nei Ikke relevant Ukjent

Hatt/venter opphold på rehabiliteringsinstitusjon: Ja Nei Ikke relevant Ukjent

Hvis ja: Antall opphold: _____ Antall år siden siste opphold: _____

Hjerteoppfølging: Ja Nei Ikke relevant Ukjent

Hvis ja, EKG Ja Nei Vet ikke

Hvis ja, hyppighet: Årlig Annenhvert år Sjeldnere

Hvis ja, ekko-cor Ja Nei Vet ikke

Hvis ja, hyppighet: Årlig Annenhvert år Sjeldnere

Hvis ja, rytmerregistrering (langtids): Ja Nei Vet ikke

Hvis ja, hyppighet: Årlig Annenhvert år Sjeldnere

Regelmessig fysioterapi: Ja Ikke behov Nei, men behov

Årsak: Står på venteliste, antall mnd: _____ Ikke fysiotilbud i kommunen Ingen effekt av eksisterende tilbud

For langt å reise For kostbart Annet, spesifiser: _____ Ukjent

Vurdering av ergoterapeut: Ja Ikke behov Nei, men behov Ukjent

6 Sosioøkonomiske forhold (fylles ut for pasienter over 18 år)

Sivilstatus: Bor alene Samboer/gift Bor sammen med andre Ukjent

Høyeste oppnådde utdanning: Grunnskole Videregående skole Høyskole/Universitet Ukjent

I arbeid/utdanning: Ja, 100% stilling/utdanning Nei Hvis deltid: _____%

Alderspensjonist Ukjent

Uføretrygd: Ja, 100% uføretrygd, fra hvilken alder: _____ Nei

Delvis _____%, fra hvilken alder _____ år

Langtidssykemelding/arbeidsavklaringspenger, fra hvilken alder: _____ Ukjent

7 Om utfyllingen

Dato: _____ Samtykkeerklæring utfylt Ja Nei

Utfylt av: _____ E-post: _____ Institusjon: _____

Følges opp ved: _____ (Navn på sykehus) Kun fastlege