

e-post: <a href="mailto:muskelregisteret@unn.no">muskelregisteret@unn.no</a> hjemmeside: <a href="http://www.muskelregisteret.no">www.muskelregisteret.no</a> Postadr: Muskelregisteret Postboks 20 Universitetssykehuset Nord Norge, 9038 Tromsø	<b>1 Pasientdata</b>
	Fødsels- og personnr: _____ (11 siffer) Navn: _____ Adresse _____ Postnr: _____ Sted: _____ Mobiltelefon _____ e-post _____

## Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer

### Registreringsskjema

<b>2 Diagnoseregistrering - Diagnose ICD 10</b>	
<input type="checkbox"/> G71.0 Muskeldystrofi <input type="checkbox"/> G12.0 Infantil spinal muskeltrofi type 1 (Werdnig-Hoffman syndrom) <input type="checkbox"/> G71.1 Myotone lidelser <input type="checkbox"/> G12.1 Annen arvelig spinal muskeltrofi <input type="checkbox"/> G71.2 Medfødte myopater <input type="checkbox"/> G60.0 Arvelig motorisk og sensorisk nevropati <input type="checkbox"/> G71.3 Mitokondriemyopati <input type="checkbox"/> G60.8 Annen spesifisert arvelig og idiopatisk nevropati <input type="checkbox"/> G72.3 Periodisk paralysse <input type="checkbox"/> G73.6 Myopati ved metabolske forstyrrelser	
<input type="checkbox"/> Sannsynlig undergruppe (feks LGMD, type 2i eller CMT, type 1a) _____ <input type="checkbox"/> Ikke mulig å angi undergruppe Er genetisk årsak påvist? <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nei <input type="checkbox"/> Ukjent Hvis ja; årstall for påvisning av genetisk årsak (åååå): _____ <input type="checkbox"/> Ukjent Angi genetisk årsak: _____	
Debutalder: _____ antall år Utredningsstart: _____ åååå Diagnoseår: _____ åååå Diagnose stilt av (institusjon): _____	<b>Diagnosen bygger på</b> <input type="checkbox"/> Anamnese/klinisk undersøkelse <input type="checkbox"/> DNA-undersøkelse <sup>1</sup> <input type="checkbox"/> EMG/Nevrografi <sup>1</sup> <input type="checkbox"/> Muskelbiopsi <sup>1</sup> <input type="checkbox"/> CK, oppgi høyeste verdi: _____ U/L <input type="checkbox"/> Annet _____
<sup>1</sup> ) Kryss av dersom utført, uavhengig av funn	
<b>3 Arv</b>	
Tilsvarende sykdom/symptomer i familien? <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nei <input type="checkbox"/> Ukjent Hvis ja, hvem: _____ Arvegang: <input type="checkbox"/> AD <input type="checkbox"/> AR <input type="checkbox"/> X-bundet <input type="checkbox"/> Mitokondriell <input type="checkbox"/> Ny mutasjon <input type="checkbox"/> Usikker	
<b>4 Sykdomsrelatert funksjonsstatus</b>	
Dato for funksjonsstatus: _____ dd.mm.åååå Gangfunksjon: <input type="checkbox"/> Går uten hjelpemidler <input type="checkbox"/> Går med hjelpemidler <input type="checkbox"/> Rullestol Alder ved tap av gangfunksjon (avhengig av rullestol): _____ år Ortopediske/tekniske hjelpemidler (f. eks. ortose, rullestol): <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nei Hvis ja, hvilke _____ Respirasjonsstøtte: <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nei Hvis ja, fra alder _____ år. Hvilken (feks BIPAP): _____ Hjerteraffeksjon: <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nei <input type="checkbox"/> Er henvist kardiolog <input type="checkbox"/> Ikke relevant <input type="checkbox"/> Ukjent Hvis ja, fra alder _____ år. Hvilken: <input type="checkbox"/> Kardiomyopati <input type="checkbox"/> Hjerterytmie <input type="checkbox"/> Annet, spesifiser: _____ Kognitiv svikt påvist: <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nei <input type="checkbox"/> Ikke relevant <input type="checkbox"/> 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, rytmeregistrering (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: \_\_\_\_\_ Er infoskriv gitt til pasienten  Ja  Nei

Etterregistrering, infoskriv blir sendt fra registeret

Utfylt av: \_\_\_\_\_ E-post: \_\_\_\_\_ Institusjon: \_\_\_\_\_

Følges opp ved: \_\_\_\_\_ (Navn på sykehus) Kun fastlege