

e-post: [muskelregisteret@unn.no](mailto:muskelregisteret@unn.no)  
hjemmeside: [www.muskelregisteret.no](http://www.muskelregisteret.no)  
Postadr: Muskelregisteret  
Nevrologisk og neurofysiologisk avd., Postboks 33  
Universitetssykehuset Nord Norge, 9038 Tromsø



### 1 Pasientdata

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

## Norsk register for arvelige og medfødte nevrologiske sykdommer

### Registreringsskjema Pasient

#### 2 Diagnoseregistrering - Diagnose ICD 10

- |   |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> G70.2 Kongenitalt myastenisyndrom                | <input type="checkbox"/> G12.0 Infantil spinal muskeltrofi type 1 (Werdnig-Hoffman syndrom) |
| <input type="checkbox"/> G71.0 Muskeldystrofi                             | <input type="checkbox"/> G12.1 Annen arvelig spinal muskeltrofi                             |
| <input type="checkbox"/> G71.1 Myotone lidelser                           | <input type="checkbox"/> G12.8 Annen spesifisert spinal muskeltrofi og beslektede syndromer |
| <input type="checkbox"/> G71.2 Medfødte myopati                           | <input type="checkbox"/> G12.9 Uspesifisert spinal muskeltrofi                              |
| <input type="checkbox"/> G71.3 Mitokondriomyopati                         | <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 <sup>1</sup>      |
| <input type="checkbox"/> G72.3 Periodisk paralyse                         | <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 <sup>2</sup>                      |
|   | <input type="checkbox"/> T88.3 Malign hypertermi som skyldes anestesi                       |

<sup>1</sup>) Dersom symptomgivende nevropati

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

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 <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

#### 3 Arv

Tilsvarende sykdom/symptomer i familien?  Ja  Nei  Ukjent Hvis ja, hvem \_\_\_\_\_

#### 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  Ukjent

Spesifiser: \_\_\_\_\_

## 5 Sykdomsrelatert behandling

Medikamentell behandling relatert til denne sykdommen:  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, ultralyd hjerte  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 (fyller 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