

Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer



Senter for Klinisk Dokumentasjon og Evaluering – Helse Nord RHF

E-post:
muskelregisteret@unn.no

Hjemmeside:
www.muskelregisteret.no

Postadresse:
Nevromuskulært kompetansesenter
Postboks 33
Universitetssykehuset Nord-Norge
9038 Tromsø

Veiledning for utfylling av skjema

Oppdatering av skjema

Nytt skjema sendes inn når det er endringer (diagnose, undersøkelsesresultater, endring i funksjon mv).

For noen grupper av diagnoser hvor registeret kun har mottatt første gangs registrering kan registeret ta initiativ til oppfølgingsregistrering.

Pasient

Pasientens navn, adresse, fødselsdata samt kjønn fylles ut.

Diagnose

Diagnosedelen av registreringsskjemaet tar utgangspunkt i gjeldende klassifikasjon etter ICD10.

Gruppene muskeldystrofi (G71.0) og medfødte myopatier (G71.2) bes spesifisert nærmere med nedenstående aktuelle diagnoser i fritetekstrubrikken så langt det er mulig.

Bruk også fritetekstrubrikken for nærmere beskrivelse av eventuell nevrogen sykdom, eksempelvis Kugelberg-Welander, Charcot-Marie-Tooth type 1, osv.

Muskeldystrofi (G71.0)

- Alvorlig (Duchenne)
- Autosomal recessiv, i barneårene, ligner Duchenne eller Becker
- Distal
- Facioskapulohumeral
- Godartet (Becker)
- Godartet skapuloperoneal med tidlige kontrakturer (Emery-Dreifuss)
- I skulderbuens muskulatur og store hoftemuskler
- Okulofaryngeal
- Skapuloperoneal
- Uspesifisert muskeldystrofi

Medfødte myopatier (G71.2)

- Central core myopati
- Medfødt muskeldystrofi med spesifikke morfologiske abnormiteter i muskelfibrene
- Medfødt muskeldystrofi INA
- Minicore myopati
- Multicore myopati
- Misforhold mellom fibertyper
- Myotubulær myopati
- Nemaline myopati
- Uspesifisert myopati
- Annet

Arv

Som familie regnes far eller mor, søsken, halvsøsken, barn, barnebarn, besteforeldre (benevnes for eksempel farfar, mormor) onkler (benevnes for eksempel mors bror), tanter, nieser, nevøer, søskenbarn (benevnes for eksempel fars søsters sønn), oldeforeldre.

Funksjon

Hjelpemidler

Som ganghjelpemidler regnes stav, krykke, rullator, prekestol.

Gangfunksjon

Som tap av gangfunksjon regnes manglende evne til gange med eller uten hjelpemidler.

Kognitiv svikt

Klinisk bedømt av lege eller ved nevropsykologisk testing.

Respirasjonsstøtte

Som respirasjonsstøtte regnes hjelpemidler for å bedre oksygenering: for eksempel Bi-PAP, C-PAP, oksygen på nesekateter eller maske, tracheostomi, respirator.

Om utfylling

Samtykkeerklæring må være utfylt før registreringsskjema sendes til registeret.

Med vennlig hilsen

Eva Stensland

Overlege, faglig leder, Norsk register for arvelige og medfødte nevromuskulære sykdommer.

