

Personnummer -

Diagnosuppgifter - fortsättning			
Grunddiagnos*	Undergrupp*	ICD10-kod, diagnos	OMIM-kod (tecken + 6 siffror)
<input type="checkbox"/> Kongenital myopati	Ospecificerad	G71.2	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
<input type="checkbox"/> Metabol myopati	<input type="checkbox"/> Mitokondriell sjukdom	G71.3	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
	<input type="checkbox"/> Pompe	G74.0	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
	<input type="checkbox"/> McArdle	G74.0	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
	<input type="checkbox"/> Annan specificerad myopati	G71.8	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
<input type="checkbox"/> Jonkanalsjukdom	<input type="checkbox"/> Hyperkalemisk periodisk paralys	G72.3	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
	<input type="checkbox"/> Hypokalemisk periodisk paralys	G72.3	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
	<input type="checkbox"/> Myotonia congenita	G71.2	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
	<input type="checkbox"/> Paramyotonika congenita	G71.2	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
	<input type="checkbox"/> Annan	G71.2X	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
	Specificera		
<input type="checkbox"/> Kongenitala myastena syndrom	Not Applicable	G70.9	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>

Personnummer -

Diagnostik

Genetikuppgifter **OBS! Ifylles endast om diagnos ställts med hjälp av genetisk analys**

Datum för genetisk analys -- (åååå-mm-dd)

Laboratorium för genetisk analys (Ange endast ett alternativ)

- Göteborg Linköping Lund Stockholm
 Umeå Uppsala Utländskt

Diagnos bekräftad med genetisk analys

- Nej Ja **Om Ja, ange huvudresultat av genetisk analys** (Ange endast ett alternativ)
 Deletion Punktmutation Duplikation
 Expansion Annan förändring

Exakt angiven mutation vid den genetiska analysen:
(Texta)

Kompletterande genetisk kod ifylles av registerhållare:
(Texta)

För SMA-diagnoser ange: *SMN1, antal kopior* *SMN2, antal kopior*

För DM1-diagnos ange: *Antal CTG-repetitioner*

Metod för genetisk analys (Ange endast ett alternativ)

- PCR Metyleringsspecifik PCR Multiplex PCR MLPA Sekvensering
 FISH Microchipanalys NGS Array Kopplingsanalys
 Southern Blot Annat

Muskelbiopsiuppgifter **OBS! Ifylles alltid om diagnos ställts med hjälp av muskelbiopsianalys**

Muskelbiopsi genomförd Nej Ja Okänt

Neonataluppgifter vid medfödda tillstånd

Registreras neonataluppgifter? Nej Ja **Om Ja, ange nedanstående uppgifter**

Graviditetsvecka vid födelse (veckor)

Födelsevikt (gram) Okänt

Födelselängd (cm) Okänt

Hypotonus vid födelse Nej Ja Okänt

Andningsunderstöd neonatalt Nej Ja, manuell Ja, respirator Okänt

Sond Nej Ja Okänt

Ledfelställning vid födelse Nej Ja Okänt

Personnummer -

Anamnes

Uppgifter om hereditet

Affekterad familjemedlem (Ange endast ett alternativ)

Nej Okänt, patient adopterad Okänt, patient ej adopterad

Ja **Om Ja, ange affekterad familjemedlem** (Ange ett eller flera alternativ)

Far Mor Syskon (hel/halv)

Barn (biologiska) Kusiner Annan släkting

Anamnesuppgifter

Patientens första symtom (Ange ett eller flera alternativ)

Muskelsvaghet Muskelatrofi Hjärtsymtom Andningspåverkan

Myotoni Rhabdomyolys Muskelkramp Paralysattack

Annat Uppgift saknas
Specificera

Ålder vid första symtom (år) (mån) (För barn under 3 år ange både år och månader)

Hur har diagnos vid inklusion ställts (Ange ett eller flera alternativ)

Klinisk undersökning Muskelbiopsi Neurofysiologi Genetik

Förekomst av frakturer Nej Ja Okänt

Genomgått minst en ortopedisk operation (exklusive skolios) Nej Ja Okänt

Förekomst av skolios Nej Ja Okänt

Genomgått skoliosoperation Nej Ja Okänt

Gångstatus

Aldrig uppnått gångförmåga Gångstartperiod ej avslutad Går Gångförmåga upphört

Uppgifter om pacemaker / ICD

Förekomst av pacemaker/ICD (Ange endast ett alternativ)

Ingen Pacemaker ICD CRT Okänt

Årtal då pacemaker satts in (Årtal) Okänt

Årtal då ICD satts in (Årtal) Okänt

Årtal då CRT satts in (Årtal) Okänt

Personnummer -

Övriga anamnestiska uppgifter: OBS! om uppgifter om årtal saknas estimeras årtalet

	<i>Förekomst</i>			<i>Diagnos sedan år</i>
<i>Osteoporos</i>	<input type="checkbox"/> Nej	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Okänt	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> (årtal)
<i>Kataraktererad</i>				<i>Operationsår</i>
<i>Höger öga</i>	<input type="checkbox"/> Nej	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Okänt	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> (årtal)
<i>Vänster öga</i>	<input type="checkbox"/> Nej	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Okänt	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> (årtal)

Neuropsykiatriska diagnosuppgifter

Registreras neuropsykiatriska diagnosuppgifter? Nej (Ja)

Besöksformulär

Besöksuppgifter

Besök (Ange endast ett alternativ)

Ordinarie besök Extra besök

*Besöksdatum** - - (åååå-mm-dd)

Klinik för besöket (Ange endast ett alternativ)

Barnmedicin Barnneurologi Barn- och ungdomshabilitering Regional barnhabilitering
 Vuxenneurologi Vuxenhabilitering Regional neurologi Medicinklinik
 Lungklinik Primärvård Annan

Sjukhus:*
(Texta)

Landsting:*
(Texta)

Uppgifter deltagande i studier

Deltar i studie Nej Ja Okänt

Personnummer -

Uppgifter om levnadsomständigheter

Behov av hjälp av annan person (Ange ett eller flera alternativ)

Nej Okänt

Ja **Om Ja**, ange nedanstående uppgifter

Assistans (Ange ett eller flera alternativ)

Personlig assistent Hemtjänst Anhörig

Hjälpbehov (Ange endast ett alternativ)

Endast dagtid Endast nattetid Både dag- och nattetid Okänt

Antal assistanstimmar per vecka (timmar) Okänt

Registreras övriga levnadsomständigheter? Nej (Ja)

Uppgifter om aktuell status

Registreras aktuellt status? Nej (Ja)

Uppgifter om sjukhusvistelse(r) senaste året

Har det förekommit några vårdtillfällen? Nej Ja

Antal vårdtillfällen (antal) **OBS!** Ange 0 om det inte förekommit några vårdtillfällen

OBS! Nedanstående uppgifter anges endast **om antal vårdtillfällen är >0**

Estimerad sammanlagt vårdtid **OBS!** Inga utskrivningsdagar ska inkluderas

1-2 dagar 3-6 dagar 1-2 veckor 3-4 veckor > 4 veckor

Anledning till sjukhusvistelse (Ange ett eller flera alternativ)

Grundsjukdomsassocierad orsak Ej grundsjukdomsassocierad orsak Okänd

Uppgifter om laboratorieprover senaste året **OBS!** Om flera provresultat finns, ange det senaste

Registreras laboratorieprover? Nej (Ja)

Uppgifter om steroider

Förskrivna steroidbehandling finns

Nej Okänt

Ja **Om Ja**, ange nedanstående uppgifter om steroidbehandling

Steroidpreparat **ATC-kod** **Total daglig dos (mg)**

.....

Personnummer -

Uppgifter om steroider - fortsättning

Biverkningar relaterade till pågående steroidbehandling

- Nej Okänt
- Ja **Om Ja**, ange biverkning(ar) (Ange ett eller flera alternativ)
- | | | | |
|---------------------------------------|-------------------------------------|---|---|
| <input type="checkbox"/> Viktökning | <input type="checkbox"/> Cushingoid | <input type="checkbox"/> Beteendeförändring | <input type="checkbox"/> Hämmad längdtillväxt |
| <input type="checkbox"/> Frakturer | <input type="checkbox"/> Katarakt | <input type="checkbox"/> Ökad behåring | <input type="checkbox"/> Hudförändringar |
| <input type="checkbox"/> Hypertension | <input type="checkbox"/> Diabetes | <input type="checkbox"/> Magkatarr | <input type="checkbox"/> Annat |

Uppgifter om mediciner (ej steroider)

Registreras uppgifter om mediciner Nej Ja

Uppgifter om motorisk funktion och förflyttningar

Motorisk funktion undersökt

- Nej Okänt
- Ja, enligt diagnosspecifikt referensprogram Ja, men ej använt referensprogram

Muskelstyrka undersökt

- Nej Okänt
- Ja, manuell muskelstatus Ja, dynamometer Ja, annan metod

Finmotorisk funktion undersökt

- Nej Okänt
- Ja, enligt diagnosspecifikt referensprogram Ja, men ej använt referensprogram

OBS! Uppgifter om gångstart och gångslut ska registreras i Anamnesuppgifter på sidan 4

Gångare

- Nej Ja **Om Ja**, ange **Gångförmåga, bäst möjliga senaste månaden** (Ange endast ett alternativ)
- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Går med hjälp av levande stöd | <input type="checkbox"/> Går med ortoser |
| <input type="checkbox"/> Går med handhållet hjälpmedel | <input type="checkbox"/> Går självständigt inomhus |
| <input type="checkbox"/> Går självständigt inomhus och utomhus | <input type="checkbox"/> Går, springer och hoppar |

Rullstolsutrustning (Ange endast ett alternativ, om både manuell och elektrisk anges elektrisk)

- Har ej rullstol Okänt
- Har manuell rullstol Har elektriskt förflyttningshjälpmedel El-rullstol med joystick

Om rullstol finns, ange rullstolsberoende (Ange endast ett alternativ)

- Delvis beroende Helt beroende Okänt

Personnummer -

Hjärtrelaterade uppgifter - fortsättning

UKG uppgifter **OBS!** Om mer än ett UKG tagits anges uppgifter för senaste UKG-mätning

UKG-mätning genomförd

Nej Okänt

Ja **Om Ja**, ange nedanstående uppgifter

UKG-datum - - (åååå-mm-dd)

UKG-bedömning Normalt Patologiskt Ej bedömbart

EF (Ejections Fraction) (%)

SF (Shortening Fraction/förkortningskvot) (%)

Uppgifter om hjärtsvikt i anamnes

Förekomst av hjärtsvikt

Nej Ja Okänt

Lungfunktionsrelaterade uppgifter

Symptom på nedsatt lungfunktion

Nej Okänt

Ja **Om Ja**, ange **symptom** (Ange ett eller flera alternativ)

Klockformad bröstorg Upprepade infektioner Morgontrötthet Störd nattsömn

Förekomst av pneumoni(er) senaste året

Nej Okänt Ja **Om Ja**, ange **antal** (antal)

Lungfunktionsmätning(ar) **OBS!** Om mer än en mätning anges uppgifter för senaste mätning

FVC sittande (Ange endast ett alternativ)

Nej

Kan ej medverka

Ja **FVC** (L) . (L) **FVC** (%) (%)

Okänt

FVC liggande (Ange endast ett alternativ)

Nej

Kan ej medverka

Ja **FVC** (L) . (L) **FVC** (%) (%)

Okänt

Host-PEF (L/min)

Personnummer -

Lungfunktionsrelaterade uppgifter - fortsättning

Uppgifter om hemventilationsbehandling

Non-invasiv ventilation (Ange endast ett alternativ)

Ingen Delar av dygnet Hela dygnet

Nuvarande behandling påbörjad

(ålder)

Invasiv ventilation (Ange endast ett alternativ)

Ingen Delar av dygnet Hela dygnet

(ålder)

Användning av CPAP (Ange endast ett alternativ)

Ingen Delar av dygnet Hela dygnet

(ålder)

Användning av Coughassistent (Ange endast ett alternativ)

Nej Ja Okänt

Uppgifter om lungröntgen **OBS!** Om mer än en röntgen gjorts anges uppgifter för senaste röntgen

Lungröntgen genomförd (Ange endast ett alternativ)

Nej Okänt

Ja

Om Ja, ange lungröntgenresultat (Ange endast ett alternativ)

Normal Infiltrat Atelaktaser Infiltrat och atelaktaser

Datum för lungröntgen - - (åååå-mm-dd)

Användning av sug (Ange endast ett alternativ)

Nej Okänt

Ja

Om Ja, ange behovet av sug (Ange endast ett alternativ)

Dagligen Ej dagligen (behovsrelaterat) Endast vid infektioner

Användning av syrgas (Ange endast ett alternativ)

Nej Okänt

Ja

Om Ja, ange syrgasbehovet (Ange endast ett alternativ)

Dagligen Ej dagligen (behovsrelaterat) Endast vid infektioner

Andningsregistrering **OBS!** Om mer än en registrering gjorts anges uppgifter för senaste registrering

Nattlig andningsregistrering genomförd (Ange endast ett alternativ)

Nej Kan ej medverka Okänt

Ja

Om Ja, ange nedanstående uppgifter

Datum för andningsregistrering - - (åååå-mm-dd)

Personnummer -

Uppgifter om profylaktisk antibiotikabehandling

Används profylaktisk antibiotikabehandling Nej Ja Okänt

Uppgifter om vaccinationer

Genomfört pneumokockvaccination senaste året Nej Ja Okänt

Genomfört influensavaccination senaste året Nej Ja Okänt

Uppgifter relaterade till skelett och leder

Registreras skelettuppgifter? Nej (Ja)

OBS! Uppgifter om fraktur förekomst ska registreras i Anamnes på sidan 4

Skoliosuppgifter

Registreras skoliosuppgifter? Nej (Ja)

OBS! Uppgift om förekomst av skolios och genomförd operation ska registreras i Anamnes på sidan 4

Registreras skolioskirurgiska uppgifter? Nej (Ja)

Nutritionsuppgifter

OBS! Uppgift om datum för PEG-inläggning registreras på sidan 4

Nutritionssvårigheter Nej Ja Okänt

Mag-Tarm-uppgifter

Mag-tarmbesvär Nej Ja Okänt

Kognitionsuppgifter

Trötthet/fatigue-bedömning genomförd

Nej Okänt

Ja **Om Ja, ange resultat av trötthet/fatigue-bedömning** (Ange endast ett alternativ)

Ingen trötthet/fatigue Lindrig trötthet/fatigue Svår trötthet/fatigue

OBS! Uppgifter om fastställd kognitiv nivå/ neuropsykiatrisk diagnos ska registreras i på sidan 5

Personnummer -

Uppgifter om smärtor senaste månaden

<i>Huvudvärk</i>	<input type="checkbox"/> Nej	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Okänt
<i>Smärta övre extremitet</i>	<input type="checkbox"/> Nej	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Okänt
<i>Smärta nedre extremitet</i>	<input type="checkbox"/> Nej	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Okänt
<i>Ryggsmärta</i>	<input type="checkbox"/> Nej	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Okänt

Uppgifter om PROM (Patient Reported Outcome Measures)

EQ-5D besvarad Nej Ja