

SMA HASTA KAYDI – ÖZ BİLDİRİM REHBERİ

Bu dökümanda kaydınızı doğru doldurmanız için size yardımcı olabilecek ek bilgiler yer almaktadır. Başlamadan önce, aşağıdaki bilgileri okuyunuz:

- ✓ Kayıt sürecini tamamlamadan önce, hasta bilgilendirme formu, bilgilendirilmiş onam formu ve kayıt formunu okuyup doldurmanız gerekmektedir.
- ✓ Eğer form yada kayıt süreciyle ilgili herhangi bir sorunuz yada yorumunuz varsa lütfen Prof. Dr. A. Ayşe Karaduman ve Prof. Dr. Serap İnal ile telefon yada e-mail yoluyla iletişime geçiniz

Prof. Dr. A. Ayşe Karaduman Tel: 03123052525

E-mail: aykaradu@hacettepe.edu.tr

Prof. Dr. Serap İnal Tel:

E-mail:

- ✓ Eğer bir sorunun başında işaretlemeniz için bir kutucuk bulunuyorsa lütfen size en uygun, yalnızca bir kutucuğu işaretleyiniz.
- ✓ Genetik test sonucunuzun kayda doğru girilmiş olması çok önemlidir. Eğer genetik test sonucunuz bilmiyorsanız veya doğru doldurduğunuzdan emin değilseniz (soru 3 ve 16), testi yaptırdığımız sağlık kuruluşunun yada hastanenin adını bize bildiriniz. Onlarla sizin adınıza iletişime geçip test sonucunuzu öğrenebiliriz.

Bölüm 1: Doldurulması zorunlu maddeler:

İlk bölümdeki soruların tamamının cevaplandırılması gerekmektedir. Bu bölümdeki bilgiler ulusal kayıta tutulacak ve bir kopyası küresel kayda gönderilecektir. Fakat, kişisel bilgileriniz sadece ulusal kayıta saklanacaktır- küresel kayıttaki bilgileriniz sadece bir kod ile temsil edilecektir.

1. Hastanın genetik test sonucu nedir?

Lütfen genetik test sonucunu bildiriniz veya eğer test yapıp da sonucunu henüz almadıysanız bunu da belirtiniz. Eğer sonucu bilmiyorsanız veya ne yazacağımıza emin değilseniz, lütfen hastanın nerede test yaptırdığını belirtiniz. Eğer kabul ederseniz sizin adınıza testi yaptırdığımız yerden sonucu öğreneceğiz.

□ HGVS kurallarını takip eden SMN1 genindeki mutasyon ismi (cDNA Ref Seq temel alınarak):

Bu bilgi, genetik test raporunda bulunabilir; genetik terimler hakkında daha fazla bilgi edinmek için, lütfen ‘SMA Genetiği El Kitabı’na bakınız.

2. Doktorunuza göre hastanın tanısı nedir?

Doktorunuz size hastanın tanısını anlatırken, ‘SMA’ veya başka bir isim telaffuz etti mi?

3. Şu anda en iyi motor fonksiyon (lütfen en uygun şıkkı işaretleyiniz):

Motor fonksiyon, hastanın vücudunu hareket ettirme yeteneğini tarif eder. Hastanın şu anda yapabildiği en iyi motor fonksiyon nedir? Hasta yürüyebiliyor mu (Destekle veya desteksiz)? Yürüyemiyorsa, bağımsız oturabiliyor mu?

Desteksiz oturmak, hastanın bir sandalyede veya tekerlekli sandalyede kollarının desteği olmadan yada sırtını sandalyeye yaslamadan oturma pozisyonunu devam ettirmesi anlamına gelir.

4. Başarılabilen en iyi motor fonksiyon (lütfen en uygun şıkkı işarteleyiniz):

Lütfen tek bir şıkkı işaretleyiniz. Bu soru hastanın şu andaki durumuyla ilgili değildir. Bu soru, hastanın en iyi motor becerisini gösterdiği zamana göre cevaplanmalıdır.

Hastanın başarabildiği en iyi hareket nedir? Hastanın becerileri ne zaman en üst düzeydeydi, hasta yürüyebiliyor muydu? (destekli veya desteksiz). Eğer hiç yürüyemediyse, bağımsız oturabildi mi? (soru 5’e bakınız). Yada hasta hiç yürüyemedi ve bağımsız oturamadı mı?

5. Eğer hasta 3 yaşında veya daha büyükse, tekerlekli sandalye kullanmak zorunda kaldı mı?

Bu soruya sadece hastanız 3 yaşında veya daha büyükse cevap veriniz. Biz hastanın tekerlekli sandalye kullanmak zorunda kalıp kalmadığını merak ediyoruz. Eğer hasta tekerlekli sandalye kullanıyorsa, tekerlekli sandalyeyi gezmek istediği her zaman mı

kullanıyor (=tüm gün), veya sandalye olmadan kısa mesafe yürüyebiliyor mu, yani tekerlekli sandalyeyi yalnızca uzun mesafelerde mi kullanıyor (bu yarım gün anlamına gelir)?

6. Hasta skolyoz ameliyatı geçirdi mi?



Bazı SMA hastaları omurgada deformasyon, 'eğrilme' ile sonuçlanan ve skolyoz olarak adlandırılan sırt kaslarındaki zayıflıktan şikayet ederler. Omurgayı stabilize etmek için genellikle omurga ameliyatı geçirirler. Eğer hasta omurgasından böyle bir ameliyat geçirdiyse, lütfen 'evet'i işaretleyin. Eğer hasta böyle bir ameliyat geçirmediyse veya ileride böyle bir ameliyat geçirebileceğini düşünüyorsanız 'hayır'ı işaretleyiniz. Size güncelleme formu yolladığımızda lütfen bilgilerinizi güncelleyiniz.

7. Hasta beslenmek için nazal veya gastrik tüp kullanıyor mu?

SMA hastaları bazen beslenme sorunları yaşayabilirler, bu yüzden bir beslenme tüpü ile beslenmek zorunda kalabilirler. Gastrik tüp, karın bölgesinden bir insizyon yolu ile doğrudan mideye bağlanır. Nazal tüp (veya nazogastrik tüp), burun yoluyla mideye ulaşır.

8. Hasta şu anda bir klinik çalışmaya dahil mi?

Eğer hasta aşağıdaki listede yer alan herhangi bir klinik çalışmaya dahil edildiyse lütfen belirtiniz. Bu bilgi, yeni bir çalışmanın planlama fazı ile yüksek derecede ilişkilidir!

Bölüm 2: Doldurulması ısrarla önerilen maddeler:

Lütfen aşağıdaki soru grubunda mümkün olduğunca fazla soruya cevap veriniz. Bu bölümdeki bilgiler de küresel kayda gönderilecektir ve SMA alanında özel olarak çalışan araştırmacılara yardımcı olacaktır. Fakat her soruya cevap veremeseniz endişe etmeyin. Bu bölümdeki soruları tamamlayamadıysanız bile bilgileriniz küresel kayda dahil edilecektir.

9. Hasta düzenli olarak non-invaziv ventilasyon aleti kullanıyor mu?

Bazı SMA hastaları nefes alıp vermekte güçlük çekebilir. Solunumlarını desteklemek için tüm gün veya günün belli saatlerinde veya geceleri kullanmak için bir ventilasyon cihazına ihtiyaç duyarlar. ‘Non-invaziv’ demek, hastanın bir operasyon geçirmeden bu cihazı kullandığı anlamına gelir (genellikle bu, hastaların istedikleri zaman

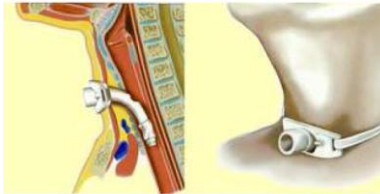
çıkabilecekleri bir maske taktıkları anlamına gelir).



10. Hasta invaziv ventilasyon kullanıyor mu?

Yukarıdaki Soru 11 notuna da bakınız.

‘İnvaziv ventilasyon’, hastanın ventilasyon cihazını kullanabilmesi için bir operasyon (trakeotomi veya soluk borusuna bir insizyon) geçirmesi gerektiği anlamına gelir. Yine bu ventilasyon destek sistemi de tüm gün veya günün birkaç saatinde kullanılabilir.



Solunum fonksiyonlarınızı takip etmek için doktorunuz, akciğer fonksiyon testi yapabilir. Bu testte ölçülen parametrelerden bir tanesi Zorlu Vital Kapasite (FVC) olarak bilinmektedir. FVC’yi test etmek için hastadan olabildiğince derin nefes alması ve ne kadar nefes üflediğini ölçen bir alete üflemesi istenir. FVC dışarıya verilen hava hacmidir. FVC litre olarak ölçülür ve yaşa, kiloya, boya, cinsiyete göre farklılık gösterir.

Eğer hastaya bu test yapıldıysa ve sonucu biliyorsanız lütfen bu soruyu doldurunuz. Lütfen testin yapılış tarihini de belirtiniz.

11. Hasta başka bir SMA kaydına katıldı mı?

Uluslar arası SMA kayıtlarını bir araya getirip, bilgileri tek bir küresel kayıta toplamayı amaçladığımız için, hastaların küresel kayıta yanlışlıkla iki kez yer almadığından emin olmamız gerekmektedir. Eğer daha önceden bir SMA kaydına kayıt yaptırdıysanız, lütfen bize bildirin, böylece sizi küresel kayda bir kez dahil ettiğimizden emin olacağız. Eğer daha önce bir başka kayıt sistemine kayıt yaptırdıysanız, bu sizin bu kayda girmenizi istemediğimiz anlamına gelmez- lütfen kayıt yaptırın, fakat diğer kayıtları da bize bildirin

12. Hastanın ailesinde benzer rahatsızlığı taşıyan başka bir birey var mı?

SMA kalıtsal bir hastalık olduğu için, benzer semptomları gösteren veya benzer tanıyı almış diğer akrabaların olup olmadığını bilmek istiyoruz.

13. Hasta bir SMA alt grubunda sınıflandırıldı mı?

SMA hastalığının ilerleyişine göre 3 farklı 'tip' alt grupta sınıflandırılmıştır. Doktorunuz, size hastanın hangi tip SMA (Tip 1,2,3) olduğunu söyleyebilir. SMA Tip 1'de, semptomlar yaşamın ilk birkaç ayı içerisinde ortaya çıkar. Düşük kas tonusu, zayıf baş kontrolü ve oturamama temel semptomlardandır. Hastalık ilerledikçe solunum ve beslenme sıkıntısı ortaya çıkar. SMA Tip 2 de yaşamın ilk birkaç ayında başlar. Fakat, SMA Tip 2'li hastalar desteksiz oturmayı öğrenirler ve yaşamın ilk 10 yılında yaşayabilirler. Hastalığın ilerleyişi SMA Tip 1'den daha hafiftir ve solunum durumu ve yaşam kalitesi için skolyozun tedavisi çok önemlidir. SMA Tip 3, 1 ile 30 yaş arası başlangıç gösteren SMA'nın en hafif formudur. Bu hastalar desteksiz yürümeyi öğrenirler; fakat, birçoğu hastalığın ilerleyen dönemlerinde tekerlekli sandalyeye bağımlı hale gelir.

14. Hastanın SMN2 kopya sayısı test edildi mi?

SMN2 kopya sayısının testi, bazen SMN1 geninin mutasyon/delesyonları için yapılan genetik teste ek SMA tanısı için yapılan başka bir testtir. Fakat bu test her yerde yapılmaz.

SMN2 motor nöronların yaşamlarını sürdürebilmelerinden sorumlu olan başka bir genidir. SMN2 kopya sayısının fazla olması, fazla protein üretilmesi ve motor nöronların yaşamlarını sürdürebilmeleri anlamına gelir. Eğer sonucu bilmiyorsanız, genetik testin nerede yapıldığını lütfen bize bildiriniz. Eğer kabul ederseniz, sonucu bize yollamalarını isteyeceğiz.