

Український Реєстр пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією



БАЗОВИЙ НАБІР ДАНИХ

<https://urp.csma.org.ua/>

8 травня 2022 року

(тимчасова редакція користувацького опису базового набору 10-05-2022)

Зміст

Вступ

Інформація про оновлення та використання даних

Збір даних

Розділ 1: РЕЄСТРАЦІЯ ЗАЯВКИ

Розділ 2: ДЕМОГРАФІЯ

Розділ 3: ЖИТТЄВИЙ СТАТУС

Розділ 4: ГЕНЕТИЧНА ДІАГНОСТИКА

Розділ 5: КЛІНІЧНІ СПОСТЕРЕЖЕННЯ

Розділ 6: СКОЛІОЗ

Розділ 7: МОТОРНІ ФУНКЦІЇ

Розділ 8: ВИКОРИСТАННЯ КРІСЛА КОЛІСНОГО

Розділ 9: ХАРЧУВАННЯ

Розділ 10: ЛЕГЕНЕВА ФУНКЦІЯ

Розділ 11: ТЕРАПІЇ ТА ЛІКУВАННЯ

Розділ 12: ЛІКИ, РЕАБІЛІТАЦІЯ

Розділ 13: ГОСПІТАЛІЗАЦІЇ ТА СУПУТНІ ЗАХВОРЮВАННЯ

Розділ 13: КЛІНІЧНІ ДОСЛІДЖЕННЯ

Розділ 14: ВИМІРЮВАННЯ РУХОВИХ ФУНКЦІЙ

Розділ 15: РЕЗУЛЬТАТИ ЗВІТІВ ПАЦІЄНТА (PROs)

Розділ 16: ЕЛЕКТРОФІЗІОЛОГІЯ ТА БІОМАРКЕРИ

Зворотній зв'язок

Вступ

Український Реєстр пацієнтів зі спінальною м'язовою атрофією є частиною Глобального реєстру TREAT-NMD, який в свою чергу є однією з найбільш помітних ініціатив по збору даних рідкісних нервово-м'язових захворювань, що діють у всьому світі. Проект спрямований на поліпшення медичного обслуговування і розробки методів лікування пацієнтів з різними рідкісними нервово-м'язовими захворюваннями в тому числі зі спінальною м'язовою атрофією (СМА).

З моменту старту проекту в січні 2007 року, в центрі уваги мережі була розробка інструментів, необхідних фармацевтичній промисловості, клініцистам та вченим, залучення новітніх терапевтичних підходів через клінічний розвиток безпосередньо в клініку, налагодження найкращої практики догляду за нервово-м'язовими пацієнтами у всьому світі.

Глобальна мережа TREAT-NMD Реєстрів СМА складається з центрального органу, який називається Глобальний реєстр TREAT-NMD Global SMA, який може приймати запити від третіх сторін, щоб відповісти на поставлені питання у дослідженнях. Національні реєстри, що входять до Глобального реєстру, збирають узгоджене, стандартизоване ядро - набір даних своїх пацієнтів.

Глобальний реєстр TREAT-NMD Global SMA керується: [Статутом](#) та рішеннями Комітету з [нагляду за глобальною базою даних TREAT-NMD \(TGDOC\)](#). TGDOC несе відповідальність за розгляд запитів на отримання даних з Глобального реєстру, і виносить рішення, чи не протирічить цей запит Статуту та чи відповідає він інтересам пацієнтів.

Починаючи з травня 2017 року TGDOC ініціював проект з перегляду та розширення базового набору даних для мережі TREAT-NMD з реєстрів СМА, і цей документ описує згаданий розширений базовий набір даних актуальної версії 2.01, який застосовується в Українському Реєстрі на зміну версії 1.0.

Інформація про оновлення та використання даних

Термін подання щорічних заявок визначається TGDOC, який прагне регулярного узгодження базового набору даних у центральному реєстрі, тому оновлення має відбуватись не рідше одного разу на рік. Український реєстр, у свою чергу, встановлює необхідність оновлення за фактом зміни поточних даних учасників Реєстру, за запитом, проте не рідше одного разу протягом року.

Треті сторони можуть подати запит на формування звіту про дані, які містяться в глобальному реєстрі TREAT-NMD, шляхом подання глобального запиту до Секретаріату TREAT-NMD. У звіті включаються лише знеособлені зведені дані. Якщо запит затверджується (шляхом голосування) TGDOC, національні реєстри СМА просять надати відповідні дані у деідентифікованому вигляді.

Треті сторони можуть також подати запит на формування звіту про дані, які містяться в Українському Реєстрі шляхом надсилання питань до керівництва Реєстру. Для цілей державної політики, не пов'язаних з комерцією наукових досліджень, журналістських розслідувань такі запити обробляються безкоштовно.

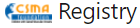
TREAT-NMD та TGDOC визнають, що велика кількість наполегливої праці, ресурсів та досвіду направлено на збір високоякісних даних пацієнтів у національних реєстрах. Кожен внесок партнерів у глобальний реєстр TREAT-NMD SMA оцінюється належним чином скрізь де і коли це доречно. Висновки з аналізу даних, що містяться в Реєстрі можуть публікуватись у вигляді наукових статей, плакатів чи усних презентацій, представляючи дані в компільованому форматі.

Збір даних

Нижче подається перелік розділів, в яких наведено **опис елемента даних; варіанти відповіді**. Право на заповнення відповідей надається пацієнту (опікуну, батькам) та лікарю (клініцисту). Для певних питань встановлено право на заповнення / редагування відповіді – чи спільне з лікарем чи тільки лікарем. У випадку помилок при заповненні, слід звернутись до Куратора Реєстру з відповідним запитом.

Процес створення облікового запису розпочинається з підтвердження електронної адреси користувача. З однією адресою неможливо створити більше одного облікового запису.

Ви повинні мати діючу електронну пошту, на яку після створення облікового запису прийде лист підтвердження.

 Registry [Головна](#) [Конфіденційність](#) [Зареєструватися](#) [Увійти](#)

Реєстрація


Створити нового користувача.

Електронна пошта

Пароль

Повторіть пароль

[Зареєструвати](#)

 Registry [Головна](#) [Конфіденційність](#) [Зареєструватися](#) [Увійти](#)

Перевірте електронну пошту

Будь ласка, перевірте свою поштову скриньку, щоб підтвердити свій акаунт.

© 2019 - 2022 Registry [Конфіденційність](#) 🏠 вул. Гоголя 7, м. Харків, 61057, Україна 📞 +(380)503640673 ✉ csma@ukr.net 📱 @childrenSMA

Вигляд інтерфейсу та піктограми

Після того як зареєструєтесь уважно роздивіться верхню та нижню частину вікна. Там присутні додаткові меню для зміни паролю, деактивації свого запису, контакти, тощо

Налаштування облікового запису

Змініть налаштування свого облікового запису

Профіль

Пароль

Персональні дані

Профіль

Ім'я користувача

test@csma.org.ua

Електронна пошта

test@csma.org.ua

CSMA Registry Головна Конфіде

- 01 Заявка
- 02 Демографія
- 03 Життєвий статус
- 04 Генетична діагностика
- 05 Клінічні спостереження
- 06 Сколіоз
- 07 Моторні функції
 - 07.01 Тримати голову без підтримки
 - 07.02 Перекочуватися на сторону
 - 07.03 Сидіти самостійно
 - 07.04 Повзати на руках і колінах

У вікні Анкети перехід між питаннями відбувається у лівому стовпці (приклад для відображення на екрані комп'ютера). У мобільній версії все розташовано вертикально.

Вибравши пункт анкети, слід прокрутити екран до низу й розпочати редагування у відповідному розділі.

Під анкетними полями розташовано кнопку


Змінити

редагування, яка після натискання стає кнопкою збереження

Зберегти

Коло кожного розділу анкети зустрінуться такі кольорові символи >>

- Червоний хрестик означає, що пункт не заповнений, і не можна перейти далі, не заповнивши цей пункт;
- Після внесення змін користувачем пункт стає з синім знаком оклику;
- Перевірений Адміністратором / Лікарем пункт стає зеленим;
- У випадку наявних зауважень від Адміністратора / Лікаря відповідний пункт набуває жовтий знак оклику (причину зауваження можна знайти в поясненні у верхній частині розділу для комп'ютерної версії, під списком розділів для телефонного варіанту);

- Кольорова піктограма  з'явиться, якщо користувач намагався змінити пункт, проте нічого нового в нього не додав.

01 Заявк

02 Демо

03 Життє

04 Генети

05 Клініч

06 Сколі

07 Мото

Розділ 1: РЕЄСТРАЦІЯ ЗАЯВКИ

csma Registry Головна Конфіденційність Зворотній зв'язок Вітаємо, @csma.org.ua Вийти

01 Заявка

- 02 Демографія
- 03 Життєвий статус
- 04 Генетична діагностика
- 05 Клінічні спостереження
- 06 Сколіоз
- 07 Моторні функції
 - 07.01 Тримати голову без підтримки
 - 07.02 Переключуватися на сторону
 - 07.03 Сидіти самостійно
 - 07.04 Повзати на руках і колінах

Дата реєстрації: 2022-05-08

Дата згоди: 2022-05-08

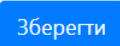
Отримати форму згоди для ознайомлення і підпису

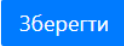
Форма згоди Browse

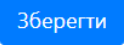
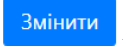
Глобальний реєстр TNMD

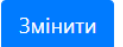
Зберегти

А) Під час створення кабінету користувача, **вперше**, «Дата реєстрації» та «Дата згоди» підставляються автоматично. Далі слід натиснути на рядок «Отримати форму згоди для ознайомлення та підпису», скачати pdf файл та заповнити його (можна роздрукувати, заповнити та відсканувати, або заповнити в редакторі pdf файлів). Після цього слід повернутись у цей пункт анкети (п01), вказати в полі «Дата згоди» актуальну дату підпису інформованої згоди, натиснути кнопку «Browse» та вказати розташування підписаного файлу

на ваших пристроях, завантажити підписаний pdf файл, натиснувши кнопку 

Інформовану згоду можна завантажити пізніше, одразу продовживши заповнення анкети. Для цього слід просто натиснути кнопку 

Б) Якщо ви повернулись до заповнення\виправлення цього пункту або для завантаження нового підписаного файлу Інформованої згоди, натиснувши **раніше** кнопку , то спершу слід натиснути кнопку для зміни даних пункту 01 -  і діяти як вказано вище в пункті А).

В) У випадку запиту на оновлення Інформованої згоди, слід спершу натиснути кнопку для зміни даних пункту 01 - , натиснути на рядок «Отримати форму згоди для ознайомлення та підпису», та діяти як вказано вище у пункті Б)

Розділ 2: ДЕМОГРАФІЯ

У цьому розділі збирається наступна інформація:

Ім'я при народженні, Прізвище при народженні, Повна дата народження, Стать при народженні, Країна народження, Місце народження, Стать, Країна проживання, Чи є член сім'ї зі СМА, родинний зв'язок. Ідентифікаційний код надається для захисту облікового запису від дублювання. У випадку створення записів для двійнят одним з батьків, допускається внесення одного й того ж коду, хоча в будь якому разі слід вносити код саме пацієнта.

Розділ 3: ЖИТТЄВИЙ СТАТУС

Пацієнт живий? Так; Ні; Немає подальшої інформації

Якщо "Ні" в п.3.00: **Дата смерті**

Якщо "Ні" в п.3.00: **Причина смерті**

Розділ 4: ГЕНЕТИЧНА ДІАГНОСТИКА

Чи отримав пацієнт генетичне підтвердження SMA? Так; Ні

Якщо "Ні", то ваш запис буде поставлений в очікування на 1 місяць. Протягом цього часу слід виконати генетичне підтвердження. В іншому разі, запис деактивується й процес реєстрації слід розпочинати з початку.

Якщо "Так", **Чи було це через скринінг?** Невідомо; Ні; Так, сімейний скринінг; Програма скринінгу новонароджених; Пренатальний скринінг

Завантажити копію генетичного звіту файл у форматі PDF

вказати **Назва / місцезнаходження центру генетичного тестування**

вказати **Дата генетичної діагностики**

вказати **Назва мутації в гені SMN1** зі списку

Гомозиготна делеція екзону 7 SMN1

Сполучена гетерозиготна делеція екзону 7 SMN1 та заміщення (точкова мутація) у SMN1

Сполучена гетерозиготна для двох заміщень(точкових мутацій) у SMN1

Гомозиготна для одного заміщення(точкової мутації) у SMN1

вказати для SMN1 **Опис мутації за номенклатурою HGVS**

Це значення має бути зібрано лише в тому випадку, якщо варіант містить заміну (точкова мутація), тобто варіант SMN1 є або сполукою гетерозиготної делеції екзону 7, гетерозиготною заміною сполуки або гомозиготною заміною. Якщо контрольна послідовність відома, її необхідно включити.

Приклади:

- NM_000344.3:c.[824_834del];[815A>G] для сполуки гетерозиготної делеції екзону 7 і заміни (точкової мутації)
- NM_000344.3:c.[c.815A>C];[c.821C>T] для сполук гетерозиготних замін (точкової мутації)

вказати: **Метод тестування SMN1** зі списку

Невідомо

qRT-PCR (Quantitative Real-Time PCR)

MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)

Luminex Genotyping / DNA Sequencing

ddPCR (Droplet Digital PCR)

RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism)

Інше (Треба вказати)

HRM (High Resolution Melting)

вказати: **Кількість копій SMN2 визначалась?** Так; Ні

вказати: **Метод тестування SMN2** зі списку

Невідомо

qRT-PCR (Quantitative Real-Time PCR)

MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)

Luminex Genotyping / DNA Sequencing

ddPCR (Droplet Digital PCR)

RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism)

Інше (Треба вказати)

HRM (High Resolution Melting)

вказати: **Число копії SMN2** від 1 до 5

Номер копії SMN2 заноситься у такому форматі:

- Якщо точне число відоме, воно подається у вигляді цілого, наприклад, 3
- Якщо відомий лише діапазон, нижня та верхня включно межі наводяться та відокремлюються дефісом - мінус. Наприклад, якщо відомо, що номер копії становить принаймні 3 і не більше 5, він вказується як 3-5
- Якщо відома лише нижня межа, вона вказується зі знаком плюс. Наприклад, якщо число копій, не менше 4, воно вказується як 4+

Розділ 5: КЛІНІЧНІ СПОСТЕРЕЖЕННЯ

вказати: **Вік проявів симптомів** (у якому віці підозрювали, що щось має бути якось інакше з розвитком дитини?)

ДО УВАГИ перед тим як ви зафіксуєте це значення попробуйте відповісти на наступні питання:

- В якому віці ви звернули увагу на дещо незвичне в розвитку дитини?
- В якому віці ваш педіатр зафіксував відхилення, щось незвичне для розвитку у цьому віці?
- Що вам не подобалось у розвитку у відповідному віці?
- Чи можете співставити зазначені моменти з уже відомими вам симптомами СМА після встановлення діагнозу?
- Пригадайте вік у роках та місяцях коли це відбулось вперше й запишіть вашу відповідь в анкету.

Відповіді:

Пренатальний

При народженні або до двотижневого віку

Післяпологовий (у віці від двох тижнів або старше)

Безсимптомний

вказати: **Вік** (в роках, місяцях)

При визначенні Типу беруться до уваги такі характеристики клінічної класифікації СМА

Тип СМА	Вік, в якому почалось захворювання	Максимальна функція	Природний вік настання смерті	Типові прояви
Тип 0	Від народження	-	< 2 місяців	Генералізована слабкість

Тип 1 (тяжка форма)	0 – 6 місяців	Не сидить	< 2 років	Глибока слабкість та гіпотонія, труднощі контролю голови, слабкий крик і кашель, труднощі з ковтанням і виділенням слини, ускладнений плин захворювання через дихальну недостатність і аспіраційні пневмонії
Тип 2 (проміжна форма)	7 – 18 місяців	Не стоїть	> 2 років	Затримка моторного розвитку й набору ваги, слабкий кашель, тремор рук, контратури й сколіоз
Тип 3 (легка форма)	> 18 місяців	Стоїть та ходить	Зрілий вік	М'язова слабкість різного ступеня виразності, судоми, контратури й гіпермобільність суглобів, втрата здатності ходити з деякого моменту життя

вказати: **Тип спінальна м'язова атрофія:**

Тип 0 (До народження)

Тип 1 (Між народженням і 6 місяцями)

Тип 2 (7 місяців - 18 місяців)

Тип 3 (Я не знаю, 3a чи 3b)

Тип 3a (18 місяців - 36 місяців)

Тип 3b (3 роки - 18 років)

Тип 4 (Over 18 years)

Тип SMA не визначено

Антропометричні дані.

Вказати зріст; **Висота / довжина (см)**

вказати: **Метод вимірювання зросту** Висота стоячи; Довжина лежачи; Розмах рук; Довжина ліктьової кістки; Інше (вказіть)

вказати: **Вага кг**

вказати: **Окружність голови** (для немовлят віком до 24 місяців) см

вказати: **Окружність грудної клітки на повни вдих** (для немовлят віком до 24 місяців) см

вказати: **Окружність грудної клітки при повному видиху** (для немовлят до 24 місяців) см

вказати: **Чи страждає пацієнт від плечових контрактур?** Так; Ні

вказати: **Чи страждає пацієнт від ліктьових контрактур?** Так; Ні

вказати: **Чи страждає пацієнт від контрактур зап'ястя?** Так; Ні

вказати: **Чи страждає пацієнт від контрактур пальців?** Так; Ні

вказати: **Чи страждає пацієнт від контрактурами стегна?** Так; Ні

вказати: **Чи страждає пацієнт від контрактур коліна?** Так; Ні

вказати: **Чи страждає пацієнт від контрактур гомілкостопи?** Так; Ні

вказати: **Ім'я спеціаліста з нервово-м'язових захворювань або лікаря, який консультує вас**

вказати: **Найменування / місцезнаходження вашого основного медичного центру**

Розділ 6: СКОЛІОЗ

Чи був у пацієнта діагностований сколіоз? Так; Ні; Невідомо

Якщо "Так" вказати: **Кут Кобба за результатами рентгенології** градусів

Якщо "Так" вказати: **Чи була операція з виправлення сколіозу?** Так; Ні

Якщо "Так" вказати: **Техніка хірургії** Артродез; Зростаючі стрижні; Інший (уточнити); Невідомо

Якщо "Так" вказати: **Дата (місяць та рік) тільки першої операції**

Розділ 7: МОТОРНІ ФУНКЦІЇ

Для полегшення заповнення цього розділу, наводиться календар Моторного розвитку до 18 місяців.

КАЛЕНДАР МОТОРНОГО РАЗВИТКУ

Тримати голову без підтримки

Вдалось ▼

Зі слів пацієнта/опікуна ▼

	Вдалося у віці		Втрачено у віці	
+	Років	Місяців	Років	Місяців
0		6		

Змінити

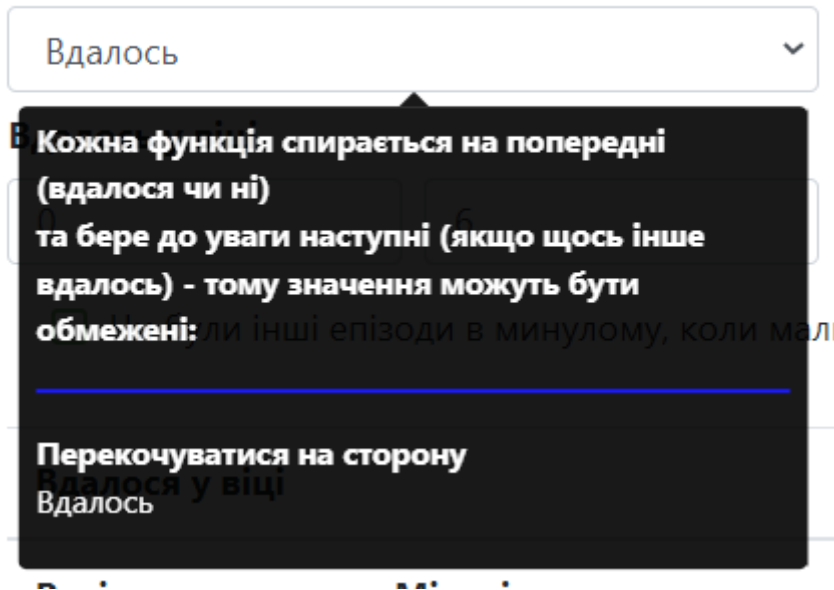
Для кожного елемента моторної функції треба вказати:

- Ніколи не міг;
- Досяг (вік у роках і місяцях);
- Здобуті та втрачені (вік (здобув) у роках і місяцях та вік (втратив) у роках і місяцях)
- Спостерігається в клініці; або Повідомляє як Пацієнт / опікун

Крім того, якщо відбувались з часом зміни в рухових можливостях, необхідно описати кожен епізод і період часу, натиснувши «+»

Звертаємо увагу, що питання розташовані в певному порядку й кожен наступний пункт опирається на можливості попередніх. Таким чином, ми намагаємось уникнути реєстрації невідповідних моторних функцій.

Тримати голову без підтримки



Моторні функції визначаються у відповідності до опису нижче:

- **Утримувати голову без підтримки:** Витримує вагу власної голови без допомоги чи підтримки голови
- **Перевертатися на бік:** з положення лежачи, можна перевертатися на бік (ліворуч або праворуч без сторонньої допомоги).
- **Сидіти без опори (ВООЗ):** сидіти прямо з прямою головою не менше 10 секунд. Не використовує руки або кисті для рівноваги тіла або опорного положення.
- **Повзання на руках і колінах (ВООЗ):** по черзі рухається вперед або назад на руках і колінах, живіт не торкається опорної поверхні. Розрізняють безперервні і послідовні рухи, мінімум тричі поспіль.
- **Стояння з допомогою (ВООЗ):** стоїть у вертикальному положенні на обох ногах, тримаючись за стійкий предмет (наприклад, меблі) обома руками, не спираючись на неї. Тілом торкається на стійкий предмет, а ноги підтримують більшу частину ваги тіла. Так стоїть з допомогою не менше 10 секунд.
- **Стояти без сторонньої допомоги (ВООЗ):** стоїть у вертикальному положенні на обох ногах (не на пальцях) з прямою спиною. Ноги підтримують 100 відсотків тіла.
- **Ходьба з допомогою (ВООЗ):** вертикальне положення з прямою спиною. Робить кроки вперед або вбік, тримаючись за стійкий предмет (наприклад, меблі) однією або обома руками. При цьому одна нога рухається вперед, інша підтримує частину ваги тіла. Робить таким чином принаймні 5 кроків.
- **Ходьба без сторонньої допомоги (ВООЗ):** самостійно робить принаймні 5 кроків у вертикальному положенні з прямою спиною. Одна нога рухається вперед, а інша підтримує більшу частину ваги тіла. Контакт з людиною чи предметом немає.
- **Пройти 10 метрів без сторонньої допомоги:** Ходьба без сторонньої допомоги принаймні 10 метрів.
- **Підйом по сходах:** самостійно піднімається щонайменше на 4 сходинки. Контакт з перилами дозволений, але немає додаткової допомоги від людини чи іншого предмета.
- **Корисна функція рук (користування руками) (RULM):** можна використовувати руки, щоб тримати олівець, брати жетон або керувати електроприводом крісла, використовувати телефонну клавіатуру. Відповідає 1 балу пункту RULM.
- **Дотягнутися над головою в положенні сидячи (RULM):** можна підняти обидві руки над головою одночасно в положенні сидячи. Відповідає оцінці 5 або 6 за пунктом RULM.
- **Підняти руки до рота в положенні сидячи (RULM):** можна підняти одну або дві руки до рота, перебуваючи в сидячому положенні. Відповідає оцінці 2 за пунктом RULM.

Здібності, позначені BOO3, взяті з BOO3 Motor Milestones; ті, що позначені RULM, викладено в переглянutoму модулі оцінки верхніх кінцівок.

Для кожної здібності *необхідно* зібрати теперішній і минулий статус.

Опис

Тримати голову без підтримки
Перекотити на бік
Сидіти без опори
Повзання на руках і колінах
Вставати з допомогою
Пересідати з ліжка на крісло
Стояти без сторонньої допомоги
Вставати зі стільця
Підніматися з підлоги без сторонньої допомоги
Ходити з допомогою
Ходити без сторонньої допомоги
Пройти 10 метрів без сторонньої допомоги
Підніматися по сходах
Бігати
Користуватися руками
Потягнутися над головою в положенні сидячи
Підняти руки до рота в положенні сидячи

Розділ 8: ВИКОРИСТАННЯ КРІСЛА КОЛІСНОГО

Починаючи з віку після 2 років.

Тип пристрою не має значення. Беруться до уваги всі пристрої, що відносяться до інвалідних крісел з ручним або електроприводом або подібних засобів пересування. До них належать такі пристрої, як мобільний самокат або коляска, але виключаються пристрої, які допомагають користувачеві ходити (наприклад, ходунки або тростина) або не підтримуючі мобільність (наприклад, статична стійка рама). Визначається, чи користується особа на даний момент чи раніше використовувала інвалідне крісло з ручним або електроприводом або подібні пристрої для допомоги в пересуванні у зв'язку з нервово-м'язовим станом.

Відповіді:

- **Неповний робочий день** (інколи людина може пересуватися без інвалідного візка або подібного пристрою)
- **Повний робочий день** (особа взагалі не може пересуватися без інвалідного візка або подібного пристрою)

Розділ 9: ХАРЧУВАННЯ

Шлунковий зонд (G-трубка або гастростома) – це хірургічний отвір у шлунок, у цьому випадку для введення гнучкого зонду для живлення через черевну стінку в шлунок, щоб забезпечити безпосередню доставку адекватного харчування. Шлунковий зонд іноді називають PEG (черезшкірна ендоскопічна гастростомія). Назальний зонд для годування (також званий назогастральний зонд) - це зонд, який проходить через ніс і вниз у шлунок.

Чи використовував пацієнт коли-небудь шлункову або назальну трубку для годування?

(Виберіть усе що підходить) Ніколи; **Раніше** виключно годували трубкою (дата початку та закінчення); **Раніше** додатково, наприклад, для рідини (дата початку та закінчення); В **даний час** годується виключно трубкою (дата початку); В **даний час** додатково, наприклад, для рідини (дата початку); Невідомо

Розділ 10: ЛЕГЕНЕВА ФУНКЦІЯ

Вказує, чи використовує особа зараз або коли-небудь використовувала інвазивну вентиляцію через нервово-м'язовий стан протягом двох тижнів або більше. Якщо значенням є Зараз, Раніше або Колись, для уточнення деталей слід надати один або кілька випадків запису Епізоду інвазивної вентиляції легень.

Інвазивна вентиляція (IV) - це хірургічне втручання, при якому створюється отвір у дихальній трубці, що дозволяє дихати через трахеостомічну трубку, а не через ніс і рот.

Чи використовував пацієнт інвазивну вентиляцію?

Опис

- В даний час (Наразі це так)
- Раніше (Так було раніше, але зараз ні)
- Ніколи (Такого ніколи не було ні раніше, ні зараз)
- Іноді (Так було колись, але невідомо, чи є зараз)
- Не зараз (Наразі це не так, але невідомо, чи був раніше випадок)

Якщо "Так" вказати: Частота інвазивної вентиляції

- Весь час (особа використовує вентиляцію відповідного типу протягом 16 і більше годин на добу)
- Неповний день, неспання та сон (особа використовує вентиляцію відповідного типу під час неспання та під час сну, або тільки під час неспання, із загальною тривалістю менше 16 годин на добу)
- Неповний день, під час сну (особа використовує вентиляцію відповідного типу тільки під час сну)
- Неповний робочий день (особа використовує вентиляцію відповідного типу загальною тривалістю менше 16 годин на добу, але не вказано, чи тільки під час сну або також під час неспання)

Якщо "Так" вказати: Дата початку інвазивної вентиляції

Чи використовував пацієнт неінвазивну вентиляцію? Ніколи; Раніше (дата початку та закінчення); Наразі (дата початку); Невідомо

Якщо "Так" вказати: Частота неінвазивної вентиляції

Ніколи
В даний час
Раніше
Іноді
Не зараз

Якщо "Так" вказати: Дата початку неінвазивної вентиляції (місяць та рік)

Чи потрібна пацієнту допомога в очищенні дихальних шляхів та / або виведення секретії? Так; Ні

Якщо "Так" вказати: Тип допомоги (виберіть усі, що застосовуються)

Відсмоктування Щоденно; Щотижня; Іноді; Ніколи

Перкусія грудної клітки Щоденно; Щотижня; Іноді; Ніколи

Пристрій від кашлю Щоденно; Щотижня; Іноді; Ніколи

IPRV (періодична вентиляція з позитивним тиском) Щоденно; Щотижня; Іноді; Ніколи

Інше (будь ласка, вкажіть) Щоденно; Щотижня; Іноді; Ніколи

Наступний пункт вказує, чи проходила особа коли-небудь тест на легеневу функцію. Якщо було проведено один або кілька тестів результати повинні бути надані.

Форсована (примусова) життєва ємність (FVC) — це загальна кількість повітря, яке видихається під час тесту FEV (об'єм форсованого видиху), визначається як абсолютний об'єм у літрах; прогнозований об'єм у відсотках вказує наскільки цей показник відрізняється від норми

Чи був у пацієнта тест життєвої ємності легень(FVC)? Так; Ні; Невідомо

Якщо "Так" вказати: **Дата останнього тесту на FVC, Об'єм в літрах, Прогнозований об'єм FVC% [0-150]%**

Дата проходження теста

Показчик в літрах

Передбачений %

Пікова швидкість кашлю (літр/хвилина)

Пікова швидкість кашлю обов'язкова для реєстрів, які заповнюють лікарі. Пікова швидкість кашлю (PCF) вимірюється у літрах на хвилину.

Розділ 11: ТЕРАПІЇ ТА ЛІКУВАННЯ

Оскільки проведення тесту на антитіла рекомендовано для всіх, цей розділ починається з вказання, чи був проведений цей тест. Якщо ви маєте результати, натисніть синю піктограмку «+» та внесіть відповідні значення.

- $\leq 1:50$ Antibody titre lower than or equal to 1:50
- $> 1:50$ Antibody titre greater than 1:50

Якщо такого тесту немає, просто перейдіть до наступних пунктів.

Чи отримував пацієнт коли-небудь терапію, що модифікує перебіг захворювання SMA?

В даний час; Раніше; Ніколи; Невідомо

(Спінраза, Рисдиплам, Золгенсма. Дайте відповідь по кожному, якщо це застосовується)

Для кожного вибраного препарату дати відповіді:

На даний момент; Раніше; Ніколи, Дата початку, Дату припинення, якщо він вже не застосовується;

Якщо вказано **Дату припинення**, слід зазначити: **Причина зупинки**

Фінансування (Страхове покриття/фінансування)

Побічні ефекти від процедури

Побічні ефекти від препарату

Сколіоз

Недостатня користь

Недостатнє початкове поліпшення

Втрата реакції

Вибір іншого

Для кожного препарату, слід вказати **Дозування, Чи пацієнт слідкує за рекомендованим графіком застосування**, якщо не дотримується, то

вказати **Причина недотримання схеми дозування**

Захворювання; Проблема доступу; Сколіоз хірургія; Інше (вказіть)

Приклад інтерфейсу

Чи отримував пацієнт коли-небудь Spinraza?

Раніше

Дата початку

2022-05-01

Дата закінчення

2022-05-09

Причина зкінчення

Недостатня користь

Як дозували ліки

Міліграми на кілограм маси тіла

Якою була доза

1,000

мг/кг

Якою була ваша маса тіла

12,000

кг

Чи дотримується пацієнт поточного рекомендованого режиму дозування?

Так

Чи були інші епізоди в минулому, коли пацієнт отримував Spinraza?

Чи отримував пацієнт коли-небудь Zolgensma?

Раніше

Дата початку

Поле "Дата початку" не може бути пустим.

Якою була доза

Якою була ваша маса тіла

Кортикостероїдний препарат

Prednisone (перорально)

Тривалість прийому кортикостероїдів

Поле "Тривалість прийому кортикостероїдів" не може бути пустим.

Чи були інші епізоди в минулому, коли пацієнт отримував Zolgensma?

Зберегти

Розділ 12: ЛІКИ, РЕАБІЛІТАЦІЯ

Чи приймав пацієнт будь-які призначені алопатичні препарати протягом останніх 12 місяців (базовий рівень) / з моменту останнього оновлення реєстру (продовження)?

Так; Ні; Не знаю

Якщо "Так" вкажіть: Назва препарату зі списку

Здоров'я кісток: вітамін D; Кальцій; Біфосфонат;

Шлунково-кишкова система: Препарати для лікування гастроезофагеальної рефлюксної хвороби; Препарати для лікування запорів;

Дихальна система: Антибіотики;

Антихолінергічні препарати;

Щеплення: Щорічний грип; Щорічні пневмококові імунізації;

Добавки*: Креатин; Ацетил-L-карнітин; Фенілбутират; Габапентин; Тиреотропін-релізінг-гормон; Гідроксисечовина; Вальпроат; Альбутерол; Інше (вказіть, вільний текст)
(Можна додати кілька)

** Зазначимо, що включення добавок до цього списку не обов'язково вказує на схвалення їх для застосування TREAT-NMD чи Українського реєстру.*

Для кожного вибраного препарату: **Дата початку** (місяць та рік)

Для кожного вибраного препарату: **Дата припинення** (місяць та рік), якщо вже не використовується

Препарат	Назва препарату
Інший	Введіть назву препарату
Інше	цення
Інший	
Скелет	
Бісфосфонати	
Вітамін D	
Кальцій	
Шлунково-кишкової система	
Препарати від запору	
Препарати для гастроєзофагеального рефлюксу	
Дихальна система	
Антибіотики	
Антихолінергічні препарати	
Імунізація	
Пневмококові імунізації	
Щорічні щеплення від грипу	
Харчові добавки	
Альбутерол	

Яке з наведених терапевтичних втручань пацієнт отримав за останні 12 місяців (базовий рівень) / з моменту останнього оновлення реєстру (подальший контроль)?

(Виберіть усе, що застосовується) Фізіотерапевтичні сеанси (наприклад розтяжки); Дихальні фізіотерапевтичні сеанси; Масаж; Домашня програма (наприклад, розтяжки / вправи); Гідротерапія / процедури з використанням води; розробка контрактур з використанням ортопедії (наприклад, ортези гомілкового суглоба); Використання корсетів чи коректорів постави; Сеанси трудотерапії /виконання щоденних справ; Логопедична та мовна терапія; Інше (вказіть, вільний текст)

Розділ 13: ГОСПІТАЛІЗАЦІЇ ТА СУПУТНІ ЗАХВОРЮВАННЯ

Чи був госпіталізований пацієнт протягом останніх 12 місяців (базовий рівень) / з моменту останнє оновлення реєстру (продовження)? Так; Ні; Не знаю

Якщо "Так" вказіть: **Тип початкової госпіталізації** Планова; Екстрена (Можна додати кілька)

Для кожної госпіталізації: **Дата прийому** (місяць та рік)

На кожен госпіталізацію: **Кількість днів у лікарні**

Для кожної запланованої госпіталізації: **Причина госпіталізації**

Для кожної екстреної госпіталізації: **Причина госпіталізації**

Тип початкової госпіталізації Дату прийому Число ночей у лікарні

Запланована

2021-05-09

1

Причина госпіталізації

Дослідження сну

Дослідження сну

Злиття сколіозу

Інша ортопедична хірургія

Інша причина

Операція на стегні

Плановий огляд

Розміщення гастро-трубки

Хворобомодифікуюча терапія

Хірургічне лікування контрактур

Для кожної екстреної госпіталізації слід за потреби зазначити «галочку»: **Чи було повідомлено це як серйозну побічну подію** від отримання лікарського засобу?

Це вказує, чи була причина госпіталізації, зазначена в коді гострої причини госпіталізації класифікована як серйозна побічна дія (SAE) стосовно терапії, що модифікує захворювання. Реєстри повинні чітко інформувати постачальника даних, що заповнення цього елемента даних не замінює необхідності негайно повідомляти про SAE через свої локальні механізми звітності. SAE = серйозна побічна подія. Будь-які неприємні медичні події, які при будь-якій дозі:

- призводить до смерті,
- є небезпечним для життя (термін «небезпечний для життя» у визначенні «серйозний» відноситься до події при якій на той момент пацієнт був під загрозою смерті; це не відноситься до події, яка гіпотетично могла б призвести до смерті, якби вона була важчою.
- потребує стаціонарної госпіталізації або продовження існуючої госпіталізації,
- призводить до стійкої або значної інвалідності/непрацездатності, або
- це вроджена аномалія/вроджений дефект.

(EMA ICH E2A)

Тип початкової госпіталізації Дату прийому Число ночей у лікарні

Гостра

2021-05-10

0

Причина госпіталізації

Чи повідомили як про серйозну побічну подію?

Зберегти

Якщо зазначено "Так" про несприятливу подію зазначте: **Стосовно яких препаратів?** (виберіть зі списку)

Окрім вже повідомлених госпіталізацій, пацієнт був діагностований з будь-якими іншими супутніми захворювання за останні 12 місяців (базовий рівень) / з моменту останнього оновлення реєстру (продовження)? Так; Ні; Не знаю

Якщо "Так" вкажіть (можна додати кілька): **Подробиці супутніх захворювань**

Деякі інфекційні та паразитарні захворювання; Новоутворення; Хвороби крові та кровотворних органів з можливим залученням в них імунного механізму; Ендокринні, харчові та захворювання обміну речовин; Психічний, Поведінкові та розлади нейророзвитку; Хвороби нервової системи; Хвороби очей і зорових структур; Захворювання вуха і соскоподібного відростка; Хвороби кровообігу; Хвороби дихальної системи; Хвороби системи травлення; Хвороби шкіри та підшкірної клітковини; Хвороби опорно-рухового апарату і сполучних тканин; Хвороби сечостатевої системи; Вагітність, пологи та післяпологовий період; Деякі особливості перинатального періоду; Вроджені вади, деформації та хромосомні аномалії; Інші - Симптоми, ознаки та аномалії клінічні та лабораторні результати, стосовно супутніх захворювань (уточнюйте)

Для кожного супутнього захворювання: **Дата початку коморбідності** (місяць та рік)

Для кожного супутнього захворювання: **Дата закінчення супутнього захворювання, якщо воно зникло** (місяць та рік)

Для кожного супутнього захворювання: **Чи повідомляються про серйозні побічні ефекти від отримання лікарського засобу?** Так; Ні

Якщо "Так" зазначте: **Стосовно яких препаратів?** (виберіть зі списку)

Розділ 14: КЛІНІЧНІ ДОСЛІДЖЕННЯ

Вказує, чи є особа на даний момент частиною іншого реєстру та/або дослідження природної історії, крім того цього реєстру. Реєстр пацієнтів можна визначити як організовану систему, яка використовує методи спостереження для збору даних єдині дані (клінічні та інші) для оцінки конкретних результатів для популяції, визначеної певним захворюванням, стан або вплив захворювання, і це служить одній або кільком заздалегідь визначеним науковим, клінічним або цілям у прийнятті рішень. Природознавчі дослідження можна визначити як епідеміологічні дослідження, які зосереджені на описі частоти, еволюції захворювання шляхом збору реальних даних від груп пацієнтів, які страждають цим захворюванням.

Зараз пацієнт є частиною ІНШОГО реєстру та / або дослідження?

Якщо позначити «галочкою» віконце ("Так") вкажіть: **Назва реєстру чи клінічного дослідження**

Інший реєстр

Відокремлений комами список повної назви кожного реєстру або природничо-історичного дослідження, в якому перебуває особа на даний момент, бере участь.

Чи брав пацієнт колись участь у клінічному випробуванні? Наразі; Раніше

вкажіть (можна додати кілька): **Назва дослідження**, для кожного дослідження: **Назва препарату**.

Розділ 15: ВИМІРЮВАННЯ РУХОВИХ ФУНКЦІЙ

Перелік рухових вимірювань нижче представляє всі валідовані способи рухових вимірювань, про які відомо TREAT-NMD, як ті, що зараз використовується для СМА. Вибір відповідного(их) рухових вимірювань здійснюється на розсуд клініциста та/або переваги індивіда.

Якщо вимірювання не відбувалось, слід зазначити причина неоцінки моторного показника.

Чи було проведено валідований тест рухових функцій для пацієнта під час цього візиту? Так; Ні

Якщо "Ні": **Вкажіть причину**

Неможливо досягти старту положення / прогресування хвороби; Травма / гостра травма / хвороба (уточнійте); Неможливість слідувати або зрозуміти напрямки руху; Відмова / питання уваги / поведінки; Втома; Біль / м'язові спазми; Проблема з обладнанням / з програмним забезпеченням; Інше (вкажіть, вільна форма тексту)

Якщо вимірювання відбувалось, слід вказати значення: **Домінуюча рука**

Якщо вимірювання відбувалось: надайте відповідні дані (можна додати кілька):

Для оцінки при інфантильному настанні SMA:

Оцінка CHOP-INTEND

Дата CHOP-INTEND

Оцінка HFMS

Дата HFMS

Оцінка HFMS-E

Дата HFMS-E

Розділ 2 HINE бал

Розділ 2 HINE дата

Спостережуваний бал BOOЗ

Спостережуваний бал BOOЗ дата

Інший затверджений тест, який використовується для інфантильного настання SMA

За кожен захід, названий вкажіть отриману: **Оцінка**

Для кожного заходу вкажіть: **Дата**

Для оцінки при пізньому настанні SMA (можна додати кілька):

Оцінка HFMS-E

Дата HFMS-E

RULM оцінка

RULM дата

Оцінка Брука

Дата Брука

Переглянута оцінка Брука

дата Переглянута оцінка Брука

MFM бал

Дата MFM

6MWT бал

6MWT дата

10MWT бал

Дата 10 MWT

Оцінка TUG

Дата TUG

Оцінка EK2

EK2 дата

Спостережуваний бал BOOЗ

Спостережуваний бал BOOЗ

CHOP-ATEND оцінка

ЧОП-ATEND дата

Інша валідована шкала для SMA з стартом у дорослому віці (уточнійте)

За кожен захід, названий вкажіть отриману: **Оцінка**

Для кожного заходу вкажіть: **Дата**

Розділ 15: РЕЗУЛЬТАТИ ЗВІТІВ ПАЦІЄНТА (PROs)

Загальне враження пацієнта про тяжкість

Глобальне враження пацієнта про серйозність (PGI-S) відповідно до індивідуальних або на основі відповідей опікуна: *виберіть варіант, який найкраще описує, наскільки на вас зараз впливає ваша SMA.* Цей пункт слід фіксувати під час кожного оновлення.

Виберіть варіант, який найкраще описує, наскільки на вас зараз впливає SMA.

Зовсім не впливає

Зовсім не впливає
Легко
Помірно
Тяжко

Дата опитування

2022-05

Чи був отриман якийсь інший пацієнто-звітні результат для цього пацієнта під час цього візиту?

Зберегти

Загальне враження (TGI) пацієнта чи батька: Як пацієнт / батько відчуває, що стан пацієнта змінився останні 6 місяців?

1 = Значно вдосконалено; 2 = На багато покращився; 3 = Мінімально покращений; 4 = Без змін; 5 = Мінімально гірше; 6 = Набагато гірше; 7 = Значно гірше

Дата оцінки TGI пацієнта

Чи були прийняті якісь інші валідовані PRO для цього пацієнта під час цього візиту? Так; Ні

Якщо "Так": **Надайте відповідні дані:**

Пацієнто-звітний результат

CarerQoI7D

CarerQoI7D

Вимірювання обмежень активності (ACTIVLIM)

Вимірювання якості життя і рівня лиха (DISABKIDS)

Візуальна аналогова шкала (EQ-5D-5L VAS)

Дитяча оцінка обліку інвалідності - комп'ютерний адаптивний тест (PEDI-CAT)

Індекс здоров'я SMA (SMA HI)

Інформаційна система вимірювання результатів, що повідомляються пацієнтами (PROMIS)

Інший

Оцінка досвіду лікування нервово-м'язових захворювань (ACEND)

Педіатричний кадастр якості життя (PedsQL MFS)

Педіатричний кадастр якості життя (PedsQL NM)

Стан здоров'я (EQ-5D-5L State)

Функціональна шкала оцінки атрофії м'язів хребта (SMA FRS)

Шкала тяжкості втоми (FSS)

Зберегти

Для кожного PRO: оцінка

Для кожного PRO: дата

(тільки для заповнення лікарем) CGI-S (Клінічне глобальне враження тяжкості хвороби) - лише базовий рівень

Оцінка клініцистом поточної тяжкості захворювання даного пацієнта; на основі загального клінічного досвіду клініциста з відповідною популяцією

1 = Нормальний, зовсім не хворий; 2 = Граничний стан хворого; 3 = Легко хворий; 4 = Помірно хворий; 5 = Помітно хворий; 6 = Тяжко хворий; 7 = Один з найважчих надзвичайно хворих пацієнтів.

Дата оцінки клініки CGI-S

(тільки для заповнення лікарем) Total Global Impression (TGI) за даними клініциста - лише подальші спостереження

Як клініцист відчуває, чи змінився стан пацієнта останнім часом за 6 місяців?

1 = Значно вдосконалено; 2 = На багато покращився; 3 = Мінімально покращений; 4 = Без змін; 5 = мінімально гірше; 6 = Набагато гірше; 7 = Значно гірше

Дата оцінки лікарем TGI

Розділ 16: ЕЛЕКТРОФІЗІОЛОГІЯ ТА БІОМАРКЕРИ

Ціль цих елементів полягає лише в тому, щоб зібрати в Глобальному реєстрі, чи існують ці дані в локальному реєстрі, і розвинути подальші дослідження, якщо це необхідно. Реєстри, як завжди, можуть вільно збирати фактичні результати якщо це актуально та можливо на місцевому рівні.

Виконано СМАР

Вказує, чи проходила особа коли-небудь дослідження СМАР (Потенціал складної м'язової дії). Сканування СМАР (Compound Muscle Action Potential) — це неінвазивний електродіагностичний інструмент, який забезпечує швидку та візуальну оцінку потенціалів рухових одиниць як електрофізіологічних компонентів, які разом утворюють СМАР. Сканування СМАР реєструє електричну активність м'язів (СМАР) у відповідь на черезшкірну стимуляцію рухового нерва з поступовими змінами інтенсивності подразника.

Якщо «Так»: Вкажіть де зберігається документація – назва закладу, назва відділення, ПІБ лікаря що виконав дослідження

Виконано DEXA

Вказує, чи проходила особа коли-небудь сканування DEXA (подвійна енергетична рентгенівська абсорбціометрія). Кісткова денситометрія, яку також називають подвійною енергетичною рентгенівською абсорбціометрією, DEXA або DXA, використовує дуже малу дозу іонізуючого випромінювання для отримання зображень внутрішньої частини тіла (зазвичай нижнього (або поперекового) відділу хребта та стегон) для вимірювання втрати кісткової тканини. Він зазвичай використовується для діагностики остеопорозу, для оцінки ризику розвитку остеопоротичних переломів.

Якщо «Так»: Вкажіть де зберігається документація – назва закладу, назва відділення, ПІБ лікаря що виконав дослідження

Чи Зроблено візуалізацію м'язів

Вказує, чи робили людину коли-небудь візуалізацію м'язів. Зазвичай використовувані методи візуалізації скелетних м'язів включають рентгенографію, ультразвукове дослідження, комп'ютерну томографію, і МРТ. Нові методи включають картування T2, візуалізацію залежно від рівня оксигенації крові, тензор дифузії томографія та магнітно-резонансна спектроскопія.

Якщо «Так»: Вкажіть де зберігається документація – назва закладу, назва відділення, ПІБ лікаря що виконав дослідження

Зворотній зв'язок

Якщо у вас є відгуки, запити про Реєстр, набір даних, зв'яжіться з куратором Українського реєстру за електронною адресою

csma.ua@gmail.com

Клініцистам будь-які запити для навчання чи підтримки слід направляти на електронну адресу Фонду

csma.ua@gmail.com

Керівник: Матюшенко Віталій Миколайович

Медичний куратор Реєстру: Шатілло Андрій Валерійович

Подяка

Український Реєстр та Фонд Діти зі СМА висловлюють вдячність пацієнтам, їх батькам, піклувальникам, лікарям за участь в Українському Реєстрі пацієнтів зі СМА протягом всього часу, тим хто сумлінно вносив зміни та підтримував актуальність своєї інформації. Завдяки вашим внескам було проведено велику кількість наукових, статистичних та демографічних досліджень. Результатами цих досліджень користувались як фармацевтичні компанії виробники ліків від СМА, так і державні органи, журналісти. Кожен звіт робив на крок ближче як наукові досягнення, так і доступ до лікування.