**Памятка по заполнению регистрационная форма реестра больных спинальной мышечной атрофией.**

**Все графы должны быть заполнены полностью.**

Заполняется на компьютере или от руки разборчивым почерком. Заполненные бланки необходимо выслать на e-mail: register@f-sma.ru

Инфосогласие должно быть заполнено от руки. Отсканированное инфосогласие необходимо выслать на e-mail: register@f-sma.ru Оригинал необходимо отправить на адрес фонда: 115408, Москва, ул. Борисовские пруды, д. 48 корп. 2 кв. 211 получатель: БФ «Семьи СМА»

В соответствии с ФЗ 152 «О персональных данных» и без подписанного инфосогласия анкеты не могут быть обработаны, а данные не могут быть внесены в реестр.

**Пациент**

В разделе указываются основные данные пациента.

Заполнять анкету может совершеннолетний пациент или законный представитель несовершеннолетнего.

Если вы являетесь опекуном, укажите в скобках рядом с ФИО – опекун.

Если ребенок проживает только с одним из родителей, а второй лишен родительских прав или не принимает участие в судьбе ребенка, то можно указать только одного из родителей.

**Контакты**

Электронная почта – основной способ связи с участниками реестра. Через нее производится информационная рассылка фонда, сообщения о планируемых мероприятиях, а также запросы на обновление формы реестра. Данная графа является обязательной к заполнению.

Телефон. Всем семьям мы рекомендуем заполнить данную графу, тогда мы сможем наиболее оперативно с вами связаться при необходимости.

Регион, город и гражданство необходимо для понимания общего количества пациентов в вашем регионе, а при необходимости позволит проинформировать вас о мероприятиях актуальных именно для вас.

Реестр является общероссийским. Если вы не являетесь гражданином России, но проживаете на ее территории, то мы так же просим вас заполнить данную форму.

**Диагностика**

Диагноз – СМА или другое нервно-мышечное заболевание. Тип СМА указывается в соответствии с ДНК тестом или медицинским заключением.

**Если проводился анализ ДНК, то приложите копию результатов к письму**.

Количество копий SMN 2 используется при отборе участников клинических испытаний. Данная информация может быть востребована при проведении испытания новых препаратов на территории России или при возможности участия российских граждан в исследованиях, проводимых в других странах.

Дата постановки диагноза – это дата официальной постановки диагноза, указывается на основе ДНК теста, если диагноз был подтвержден генетически, либо на основании медицинской выписки если диагноз был поставлен по клиническим показателям.

Учреждение постановки диагноза – например, лаборатория, в которой проводился генетический анализ, или медицинское учреждение, специалист которого поставил диагноз (указано в мед. документации)

Возраст начала заболевание – возраст, в котором были обнаружены первые признаки заболевания. Как правило, эта дата раньше даты постановки диагноза.

**Питание**

Указывается основной способ питания пациента – Самостоятельно, Назогастральный зонд, Гастростома или другие способы (например, еюностома и пр.)

**Внимание**: Долгий прием пищи, поперхивания, прием меньшего объема пиши, чем положено в данном возрасте, замирание набора веса или его потеря при самостоятельном кормлении могут свидетельствовать о проблемах с питанием и являться показателем к переходу на альтернативные способы кормления (зонд, гастростома). При появлении одного или нескольких из этих признаков необходимо обратится к врачу.

**Дыхательная функция**

В этом разделе указывается состояние респираторной функции пациента.

Самостоятельное – дыхание без использования каких-либо дополнительных приспособлений.

НИВЛ - В зависимости от времени использования аппарата выбирается соответствующая графа. Если НИВЛ используется более 12 часов в сутки, необходимо указать «Да, постоянная». Если НИВЛ используется только часть суток, например, ночью, необходимо указать «Да, частичная».

ИВЛ – В зависимости от времени использования аппарата выбирается соответствующая графа. Если ИВЛ используется более 12 часов в сутки, необходимо указать «Да, постоянная». Если ИВЛ используется только часть суток, например, ночью, необходимо указать «Да, частичная».

В графе «возраст начала вентиляции» необходимо указать возраст пациента или дату, когда вы начали использовать вспомогательные аппараты для дыхания.

Модель – модель используемого вами аппарата для дыхания (НИВЛ/ИВЛ)

Если пациент дышит через аппарат ИВЛ просьба указать, где он находится сейчас – Дома, в реанимации, в паллиативном отделении, другое (уточнить где).

Используете ли вы откашливатель – необходимо указать именно использование откашливателя, а не просто его наличие или отсутствие, например, если откашливатель есть, но вы его по каким-то причинам не используете, то в данной графе будет стоять Нет.

**Внимание**: Частое дыхание, дыхание животом, изменение формы грудной клетки, синие ногтевые пластины или носогубной треугольник могут свидетельствовать о проблемах с дыханием. При появлении одного или нескольких из этих признаков необходимо обратится к врачу.

**Двигательные возможности**

«В настоящий момент» - в данном столбце необходимо указать все, что пациент может самостоятельно делать на дату заполнения анкеты.

«Наивысшая моторная функция, которая была достигнута» - в этом столбце необходимо указать то, что пациент умел или умеет делать когда-либо на протяжении своей жизни (даже если сейчас он уже утратил этот навык). Например, если пациент мог ползать или сидеть, но с возрастом эти навыки утратил, то в графе наивысшая моторная функция будет стоять «ползал» или «сидел», тогда как в графе «в настоящий момент» не будет отмечен этот навык как присутствующий. Для каждого утерянного навыка необходимо указать примерный период, когда он присутствовал.

**Наличие деформаций, сколиоза, контрактур**

В данном разделе необходимо указать все деформации, которые есть у пациента, а также указать проводилось ли операция на позвоночнике и дату проведения.

**Наблюдение в медицинских учреждениях**

Если пациент постоянно наблюдается в каком-либо медицинском учреждении, за исключением районной поликлиники, или находится под регулярным наблюдением медицинского специалиста, необходимо указать его ФИО и медицинское учреждение, в котором он работает.

**Участие в клинических испытаниях**

Необходимо выбрать только один из пунктов. Если пациент участвует или участвовал в клинических испытаниях необходимо указать в испытании каких именно препаратов он принимал участие.

В пункте «Укажите какие значимые препараты принимает или принимал пациент» необходимо указать значимые при СМА препараты, т.е. те, которые направленны на поддержание состояния пациента, например Сальбутамол, Вальпороаты и тд.

Участие в других реестрах – есть разные организации, которые ведут реестр по СМА. Например, вы могли заполнить анкету реестра СМА Украины или других организаций.