

Screening-ID:

Dokument. Zentrum: _____

Datum der Erhebung: ||||||2|0||



Basisdokumentation nach positivem Neugeborenencreening auf SMA

Demographische Angaben

Name, Vorname		
Geburtsdatum	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 2 0 <input type="text"/> <input type="text"/>	<i>(tt.mm.jjjj)</i>
Gestationsalter	<input type="text"/> + <input type="text"/>	

Bestätigungsdiagnostik im neuromuskuläres Zentrum

Erstvorstellung Zentrum	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 2 0 <input type="text"/> <input type="text"/>		<i>(tt.mm.jjjj)</i>
Erhalt genetische Bestätigungsdiagnostik	<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 2 0 <input type="text"/> <input type="text"/>		<i>(tt.mm.jjjj)</i>
Klinische Untersuchung	<input type="checkbox"/> unauffällig	<input type="checkbox"/> auffällig	Befund:
Genetik (Bestätigung)	<i>SMN1:</i> homozygote Deletion Exon 7 + 8 bestätigt ja () nein () Anzahl Kopien <i>SMN2</i> : _____		
Therapie	Gen-Therapie ()	Nusinersen ()	Risdiplam ()
	Therapiebeginn: <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> 2 0 <input type="text"/> <input type="text"/>		<i>(tt.mm.jjjj)</i>
	keine Therapie ()		
Aufklärung über Register erfolgt	<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein	
Bemerkung			