

Empfehlungen zur Verlaufsbeobachtung von Patienten mit spinaler Muskelatrophie

	Patientenvisiten (Tage) – min. jährliche Dokumentation					
	1	14	28	63	180	Weiter alle 6 Monate (alle 4 Monate unter SMA-spezifischer Therapie)
Baseline-Daten	X					
Medizinische Beurteilung* inkl. motorische Meilensteine	X	X	X	X	X	X
Dokumentationsbogen Nusinersen	X	X	X	X	X	X
Dokumentationsbögen Zolgensma*	X				X	
Dokumentation Risdiplam**	X			X	X	X
Physiotherapeutische Evaluation***: CHOP INTEND <ul style="list-style-type: none"> • alle Kinder < 2 Jahre • bei Patienten > 2 Jahren mit fehlender Sitzfähigkeit HFMSE <ul style="list-style-type: none"> • alle Patienten > 2 Jahre mit Sitzfähigkeit • bei Erreichen eines CHOP INTEND Score >50 Punkte: CHOP INTEND und HFMSE durchführen**** • bei Erreichen eines CHOP INTEND Score >60 Punkte zum HFMSE wechseln RULM <ul style="list-style-type: none"> • alle Patienten > 2 Jahren mit Sitzfähigkeit im Rollstuhl 6-MWT <ul style="list-style-type: none"> • alle Patienten > 3 Jahren mit Gehfähigkeit 	X		X**	X	X	X
Bayley III Skalen (Kognition, Motorik und Sprache)						im Alter von 2 Jahren
ALS Functional Rating Scale bei erwachsenen Patienten	X				X	X
Lungenfunktion*****	X				X	X
Erfassen unerwünschter Ereignisse	Fortlaufend					

schwarz = unbehandelte Patienten; grau = Patienten unter SMA-spezifischer Therapie

* Durchführung durch Neuropädiater/in bzw. Neurologen/in

** Nur bei Therapie mit Zolgensma

*** Durchführung durch entsprechend geschulte Physiotherapeuten. Definition von Sitz- und Gehfähigkeit nach WHO Kriterien

**** Bei Patienten < 2 Jahren ist der HFMSE kooperationsbedingt noch nicht möglich. Bei Patienten < 2 Jahren mit CHOP INTEND Score > 60 sollte daher zusätzlich zum CHOP INTEND der motorische Teil der Bayley III Skalen durchgeführt werden.

***** Bei ausreichender Kooperationsfähigkeit des Patienten

+ An Tag 1 ist der Dokumentationsbogen „Zolgensma“ und an Tag 180 der Dokumentationsbogen „Zolgensma Follow-Up“ auszufüllen.

++ Die Dokumentation der Risdiplam-Therapie ist Teil der Medizinischen Beurteilung.