

## ZIEKTE VAN POMPE - KLINISCHE STATUS OP HET OGENBLIK VAN DE 1ste AANVRAAG

Initialen		Gender		Geboortedatum			
Aanvraag	<input type="checkbox"/> § 418_0000	<input type="checkbox"/> IOPD	<input type="checkbox"/> LOPD	<input type="checkbox"/> De novo	<input type="checkbox"/> MNP	<input type="checkbox"/> Switch	Start datum behandeling
	<input type="checkbox"/> § 1350_0000		<input type="checkbox"/> LOPD				

### Metabole gegevens

	Resultaten	Normale waarden (gemiddelde +/- s.d.)
1. Deficiëntie van zure α-glucosidase in gekweekte huidfibroblasten		
2. Genetische test (beschrijving van de mutatie(s))		
2.1 Indien <b>slechts één mutatie</b> : opzoeken van lysosomale glycopeenopstapeling in spierbiopt		

### Klinisch Beeld

1. Hart	Ritmestoornissen – EKG		
	+ LVMI (g/m <sup>2</sup> ) - Echografie (IOPD)		
2. Spierfunctie	6 minuten looptest		m
	10 meter looptest		sec
	Tijd van liggen naar staan		sec
	BAYLEY schaal (IOPD)		
3. Spierkracht <i>MRC klassificatie (0 tot 5)</i>	1. Schouderabductoren		
	2. Elleboogflexoren		
	3. Elleboogextensoren		
	4. Knieflexoren		
	5. Knijpkracht		
	6. Heupflexoren		
4. Longfunctie	FVC (% voorspelde waarde)	Zittend	
		Liggend	
5. Beademingsnood	Chronische mechanische ventilatie	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nee	
	Gemiddeld aantal uren/etmaal	Invasief	
Niet-invasief			
6. Biologisch bilan	LDH		
	AST <input type="checkbox"/> en/of ALT <input type="checkbox"/>		
	Creatinekinase		
7. Motivatie			

### BIJLAGEN

- Getypte, getekende en gedateerde **protocollen**
- **Toelichtingen** in het geval van **NIET UITVOERING** van één of meer items
- Volledig medisch **verslag** met ook de motivatie van de start van de behandeling

(stempel)

...../...../.....

(datum)

(handtekening van de aanvrager)

## ZIEKTE VAN POMPE - JAARLIJKS OVERZICHT

Initialen		Gender		Geboortedatum				
Aanvraag	<input type="checkbox"/> § 418_0000	<input type="checkbox"/> IOPD	<input type="checkbox"/> LOPD	<input type="checkbox"/> De novo	<input type="checkbox"/> MNP	<input type="checkbox"/> Switch	Start datum behandeling	
	<input type="checkbox"/> § 1350_0000		<input type="checkbox"/> LOPD					
				<b>Semester 1</b>	<b>Semester 2</b>			
				...../...../.....	...../...../.....			
				<b>Resultaten</b>	<b>Resultaten</b>			
1. Hart	Ritmestoornissen – EKG							
	+ LVMI (g/m <sup>2</sup> ) - Echografie (IOPD)							
2. Spierfunctie	6 minuten looptest				m		m	
	10 meter looptest				sec		sec	
	Tijd van liggen naar staan				sec		sec	
	BAYLEY schaal (IOPD)							
3. Spierkracht <i>MRC klassificatie (0 tot 5)</i>	1. Schouderabductoren							
	2. Elleboogflexoren							
	3. Elleboogextensoren							
	4. Knieflexoren							
	5. Knijpkracht							
	6. Heupflexoren							
4. Longfunctie	FVC (% voorspelde waarde)		Zittend					
			Liggend					
5. Beademingsnood	Chronische mechanische ventilatie			<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nee	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nee	
	Gemiddeld aantal uren/etmaal		Invasief					
			Niet-invasief					
6. Biologisch bilan	LDH							
	AST <input type="checkbox"/> en/of ALT <input type="checkbox"/>							
	Creatinekinase							
7. Patiënt	Therapietrouw			<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nee	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nee	
8. Motivatie								
<b>BIJLAGEN</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>■ Getypte, getekende en gedateerde <b>protocollen</b></li> <li>■ <b>Toelichtingen</b> in het geval van <b>NIET UITVOERING</b> van één of meer items</li> <li>■ Volledig medisch <b>verslag</b> met ook de motivatie van de voortzetting van de behandeling</li> </ul>							

(stempel)

...../...../.....  
(datum)

.....  
(handtekening van de aanvrager)