

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf | Martinistraße 52 | 20246 Hamburg  
Arbeitsbereich Neugeborenencreening und Stoffwechseldiagnostik

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf  
Neugeborenencreening und Stoffwechseldiagnostik  
Gebäude N22, EG  
Martinistr. 52  
20246 Hamburg

### Neugeborenencreening - Rückmeldebogen SMA

Screening-ID: | \_ | \_ | \_ | \_ | \_ | \_ | \_ | \_ | \_ | \_ | \_ | \_ | \_ | \_ | \_ | \_

Dokument. Zentrum: \_\_\_\_\_

Datum der Erhebung: \_\_ . \_\_ . 2 0 \_\_

#### Basisdokumentation nach positivem Neugeborenencreening auf SMA

Demographische Angaben			
Name, Vorname			
Geburtsdatum	__ . __ . 2 0 __	(tt.mm.jjjj)	
Gestationsalter	__ . __ . 2 0 __		
Bestätigungsdiagnostik im neuromuskuläres Zentrum			
Erstvorstellung Zentrum	__ . __ . 2 0 __	(tt.mm.jjjj)	
Erhalt genetische Bestätigungsdiagnostik	__ . __ . 2 0 __	(tt.mm.jjjj)	
Klinische Untersuchung	<input type="checkbox"/> unauffällig	<input type="checkbox"/> auffällig	Befund:
Genetik (Bestätigung)	SMN1: homozygote Deletion Exon 7 + 8 bestätigt <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein Anzahl Kopien SMN2:		
Therapie	<input type="checkbox"/> Gen-Therapie	<input type="checkbox"/> Nusinersen	<input type="checkbox"/> Risdiplam
Therapiebeginn	__ . __ . 2 0 __	(tt.mm.jjjj)	
	<input type="checkbox"/> keine Therapie		
Aufklärung über Register erfolgt	<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein	

**Basisdokumentation nach positivem Neugeborenencreening auf SMA**

**Demographische Angaben**

Bemerkung