

REGISTRE

RECUEIL DES DONNEES

RESOCANAUX

Coordonateur :

Pr. Bertrand FONTAINE
Centre de référence des Canalopathies Musculaires
Département de Neurologie
Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière
47, bd de l'Hôpital
75013 Paris
Tel : 01 42 16 16 91
Email : bertrand.fontaine@psl.ap-hop-paris.fr

Retourner les dossiers complétés à :

Dr. Savine VICART
Centre de référence maladies rares « canalopathies musculaires »
Département de Neurologie
Bâtiment Paul Castaigne
Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière
47-83 boulevard de l'Hôpital
75651 Paris cedex 13
Tel : 01 42 16 16 91
Email : savine.vicart@psl.ap-hop-paris.fr

30 Juin 2010

RENSEIGNEMENTS GENERAUX

N° DOSSIER : |__|__|__|

(réservé au codage)

Date: |__|__| |__|__| |__|__|__|__|

Médecin référent:.....

HOPITAL :

Nom du patient : |__|__|__|

Nom de jeune fille : |__|__|__|

Prénom:..... |__|__|

DATE DE NAISSANCE: |__|__| |__|__| |__|__|__|__|

SEXE*: M 1 F 2

CAS FAMILIAUX* : oui 1 non 0 ne sait pas 7

ORIGINE(S) ETHNIQUE(S)* : *plusieurs cases peuvent être cochées*

1 caucasien 2 africain/antillais 3 asiatique 4 autre (préciser)

.....

DIAGNOSTIC PROPOSE*:

- | | | |
|-----------------------------|--------------------------|----|
| Paralysie périodique | <input type="checkbox"/> | 1 |
| <i>Préciser :</i> | | |
| Normo | <input type="checkbox"/> | 11 |
| Hyperkaliémique | <input type="checkbox"/> | 12 |
| Hypokaliémique | <input type="checkbox"/> | 2 |
| Paramyotonie congénitale | <input type="checkbox"/> | 3 |
| Myotonie aggravée par le K | <input type="checkbox"/> | 4 |
| Myotonie congénitale | <input type="checkbox"/> | 5 |
| <i>Préciser:</i> | | |
| type Thomsen | <input type="checkbox"/> | 51 |
| type Becker | <input type="checkbox"/> | 52 |
| Syndrome d'Andersen | <input type="checkbox"/> | 61 |
| Syndrome de Schwartz-Jampel | <input type="checkbox"/> | 62 |
| Autre diagnostic:..... | <input type="checkbox"/> | 7 |

** Cocher les cases ou entourer les réponses correspondantes*

ELEMENTS EN FAVEUR D'UNE ORIGINE GENETIQUE

Dans le cas d'une myotonie, a-t'on éliminé une maladie de Steinert (DMD 1 ou 2) par recherche de la mutation ? oui 1 non 0 ne sait pas 7

Père : même symptomatologie ? oui 1 non 0

Mère : même symptomatologie ? oui 1 non 0

*Joindre **arbre généalogique** et un dossier par sujet malade, avec les renseignements le concernant, en précisant le nom marital et le nom de jeune fille pour les femmes.*

N° FAMILLE : | _ | _ | _ |

(réservé au codage)

Arbre généalogique joint : oui 1 non 0

QUESTIONS CONCERNANT LA RAIDEUR MUSCULAIRE

RAIDEUR MUSCULAIRE

- âge de début : |__|__| ans

- circonstance de révélation : ne sait pas 7
|__|__| réservé au codage

- localisation de la raideur : Visage oui 1 non 0 ne sait pas 7

MS oui 1 non 0

MI oui 1 non 0

partie du corps la plus touchée : visage 1 MS 2 MI 3

- intensité actuelle de la raideur musculaire :

2 sévère (handicapant les gestes de la vie quotidienne)

1 modérée (n'handicapant pas les gestes de la vie quotidienne)

0 asymptomatique (EMG)

Demander au patient de placer un seul trait vertical fin sur la ligne horizontale :

intense Nulle _____ Extrêmement

|__|__|__| réservé au codage

- présence de la raideur musculaire : 1 permanente et variable
2 permanente et constante
3 épisodique

- provocation ou aggravation par le froid : oui 1 non 0 ne sait pas 7

- effet de l'effort sur la raideur :

amélioration 1 pas d'effet 2 aggravation 3 ne sait pas 7

PERIODE OU LA RAIDEUR A ETE MAXIMALE :

- Tranche d'âge:

1 < 10 ans 2 10 – 20 ans 3 20 – 30 ans

4 30 – 40 ans 5 40 – 50 ans 6 > 50 ans ne sait pas 7

- Intensité de la raideur durant cette période:

Demander au patient de placer un seul trait vertical fin sur la ligne horizontale :

intense Nulle _____ Extrêmement

|__|__|__| réservé au codage

EFFETS DES TESTS DE PROVOCATION SUR LA RAIDEUR:

- test de provocation au froid : positif 1 négatif 2 non fait 9 ne sait pas 7
- test de charge en potassium positif 1 négatif 2 non fait 9 ne sait pas 7

QUESTIONS COMPLEMENTAIRES CONCERNANT LA MYOTONIE :

--

Myalgies : oui 1 non 0 ne sait pas 7

Hyperthermie maligne : oui 1 non 0 ne sait pas 7

Incident(s) d'anesthésie : oui 1 non 0 ne sait pas 7

Si oui, préciser :

- Y-a-t-il eu des **troubles ventilatoires** ? oui 1 non 0 ne sait pas 7

- Y-a-t-il eu des **troubles de la déglutition** ? oui 1 non 0 ne sait pas 7

- Les accès s'accompagnent t-ils de **myalgies** ? oui 1 non 0 ne sait pas 7

si oui, 1 au cours des accès paralytiques

2 au décours des accès paralytiques

3 en dehors des accès paralytiques

- Y-a-t-il eu des **accès iatrogènes** ? oui 1 non 0 ne sait pas 7

si oui, 1 après perfusion 2 après anesthésie 3 Autre :

préciser.....

- Y-a-t-il eu un (des) **accès d'hyperthermie maligne** ? oui 1 non 0 ne sait pas 7

- **Evolution générale des accès** au cours de l'existence:

1 stable 2 amélioration 3 aggravation 4 modifications des accès (préciser)

.....

- **Tranche d'âge où la fréquence des crises a été maximale** : ne sait pas 7

1 < 10 ans

2 10 – 20 ans

3 20 – 30 ans

4 30 – 40 ans

5 40 – 50 ans

6 > 50 ans

Fréquence moyenne : |__|__| par semaine ou |__| par mois

ou |__| par an ou nb vie entière |__|__|

Durée des accès : |__|__|__| min ou |__|__| heures ou |__|__| jours

- **Effets des tests de provocation:**

test de provocation insuline-glucose 1 positif 2 négatif 9 non fait 7 ne sait pas

test de charge en potassium 1 positif 2 négatif 9 non fait 7 ne sait pas

- **Signes persistants en dehors des accès** 1 myalgies 2 faiblesse

0 aucun symptôme en dehors des accès

- **Kaliémie percritique** : 1 basse 2 élevée 0 normale 9 non faite 7 ne sait pas

préciser la valeur observée: |__|, |__| mmol/l

Normes du laboratoire :.....

- **Bilan thyroïdien** 0 normal 1 hyperthyroïdie 9 non fait 7 ne sait pas

EXAMEN CLINIQUE

Signes cliniques de myotonie

- signe du lid-lag oui 1 non 0
- myotonie des paupières oui 1 non 0
- myotonie des mains oui 1 non 0
- myotonie de percussion oui 1 non 0

Autre

- dysmorphie faciale (syndrome d'Andersen) oui 1 non 0
 si OUI, micrognathie hypertélorisme oreilles bas implantées
- anomalies digitales oui 1 non 0
- déformation ostéo-articulaire,
 syndrome de Schwartz-Jampel oui 1 non 0

Trophicité et force musculaire

	Trophicité			Cotation(*) <i>entourer</i>
Deltoïde	1 <input type="checkbox"/> atrophie	2 <input type="checkbox"/> normal	3 <input type="checkbox"/> hypertrophie	0 1 2 3 4 5
Biceps brachial	1 <input type="checkbox"/> atrophie	2 <input type="checkbox"/> normal	3 <input type="checkbox"/> hypertrophie	0 1 2 3 4 5
Triceps brachial	1 <input type="checkbox"/> atrophie	2 <input type="checkbox"/> normal	3 <input type="checkbox"/> hypertrophie	0 1 2 3 4 5
Psoas	1 <input type="checkbox"/> atrophie	2 <input type="checkbox"/> normal	3 <input type="checkbox"/> hypertrophie	0 1 2 3 4 5
Quadriceps	1 <input type="checkbox"/> atrophie	2 <input type="checkbox"/> normal	3 <input type="checkbox"/> hypertrophie	0 1 2 3 4 5
Triceps sural	1 <input type="checkbox"/> atrophie	2 <input type="checkbox"/> normal	3 <input type="checkbox"/> hypertrophie	0 1 2 3 4 5
Jambier ant.	1 <input type="checkbox"/> atrophie	2 <input type="checkbox"/> normal	3 <input type="checkbox"/> hypertrophie	0 1 2 3 4 5

(*)5: force normale; 4: mouvement actif contre résistance, 3: mouvement actif contre la pesanteur

2: mouvement actif sans la pesanteur 1 : ébauche de contraction 0 : absence de contraction musculaire

EXAMENS PARACLINQUES

EMG 1 fait (*joindre le compte-rendu si possible*) 0 Non fait ne sait pas 7

Date de l'examen: |__|__| |__|__| |__|__|__|__|

Résultats: Myotonie : oui 1 non 0

Modification de l'excitabilité : oui 1 non 0

Examen fait selon protocole oui 1 non 0

BIOPSIE MUSCULAIRE

1 Faite (*joindre le compte rendu si possible*) 0 Non faite 7 ne sait pas

Date de l'examen: |__|__| |__|__| |__|__|__|__|

Résultats:.....
.....

DOSAGE DES CPK : normal oui 1 non 0 (*préciser : |__|__| x Normale*)

Non fait 9 Ne sait pas 7

EFR : 1 fait 0 non fait Ne sait pas 7

CV normale oui 1 non 0, *préciser* : |__|__|__| % de la valeur

ECG normal oui 1 non 0, *préciser*

Non fait 9 Ne sait pas 7

Durée de l'intervalle QT corrigé (QT/\sqrt{RR}) :

(valeur normale : homme < 440ms : femme < 460 ms)

Anomalie de l'onde T :

Date de l'examen: |__|__| |__|__| |__|__|__|__|

COMMENTAIRES LIBRES (*sur l'histoire de la maladie, le tableau clinique, les examens complémentaires, etc.....*) :

TRAITEMENTS UTILISES POUR LA MALADIE

(y compris suppléments potassiques)

NOM	DOSE /j	VOIE (*)	DATE DE DEBUT (mm, aa)	DATE DE FIN (mm, aa)	EFFET THÉRAPEUTIQUE <i>entourer</i> 0=sans 1=bénéfique 2=aggravant 3=intolérance**
		_	_ _ _ _	_ _ _ _ <input type="checkbox"/> en cours	0 1 2 3
		_	_ _ _ _	_ _ _ _ <input type="checkbox"/> en cours	0 1 2 3
		_	_ _ _ _	_ _ _ _ <input type="checkbox"/> en cours	0 1 2 3
		_	_ _ _ _	_ _ _ _ <input type="checkbox"/> en cours	0 1 2 3
		_	_ _ _ _	_ _ _ _ <input type="checkbox"/> en cours	0 1 2 3
		_	_ _ _ _	_ _ _ _ <input type="checkbox"/> en cours	0 1 2 3
		_	_ _ _ _	_ _ _ _ <input type="checkbox"/> en cours	0 1 2 3
		_	_ _ _ _	_ _ _ _ <input type="checkbox"/> en cours	0 1 2 3
		_	_ _ _ _	_ _ _ _ <input type="checkbox"/> en cours	0 1 2 3
		_	_ _ _ _	_ _ _ _ <input type="checkbox"/> en cours	0 1 2 3

* 1= voie orale, 2= intraveineuse, 3= intramusculaire, 4=autre (préciser)

** Intolérance= effet indésirable autre que l'aggravation clinique, nécessitant l'arrêt du traitement

RESOCANAUX: réseau de recherche sur les maladies des canaux ioniques musculaires

Formulaire d'information aux patients majeurs

Madame, Monsieur

Le diagnostic d'une maladie des canaux ioniques musculaires a été très fortement soupçonné chez vous sur l'histoire de votre maladie, votre examen et l'électromyogramme. Il s'agit d'affections génétiques responsables d'accès de paralysie et/ou de raideur musculaire (myotonie).

Au cours des dernières années, la connaissance de ces affections a beaucoup progressé. Il est apparu qu'il existait plusieurs syndromes distincts (les paralysies périodiques, les paramyotonies congénitales et les myotonies congénitales) dont le mécanisme, la transmission familiale, et la réponse au traitement diffèrent.

Une étude génétique a été réalisée chez vous. De nombreux travaux ont dans les dernières années permis de décrire des modifications (mutations) des gènes codant pour les sous-unités de canaux ioniques musculaires sensibles au voltage. Ces modifications sont à l'origine de la majorité des paralysies périodiques et syndromes myotoniques ou paramyotoniques congénitaux. L'analyse de l'ADN, effectuée dans le laboratoire de biochimie du Pr Hainque à l'hôpital de la Salpêtrière, consiste à rechercher à partir d'un prélèvement sanguin une mutation (unique ou double) d'un gène responsable de la maladie dont vous êtes porteur. La mise en évidence d'une mutation contribuera à mieux comprendre le mécanisme de votre affection. Les résultats vous concernant pourront vous être communiqués sur votre demande auprès du médecin investigateur.

Un traitement automatisé d'informations nominatives concernant les principales données cliniques vous concernant (histoire clinique, antécédents familiaux, examen), les résultats des examens complémentaires (électromyogramme, étude biopsique, étude moléculaire) aura pour objet de recueillir les principales caractéristiques de votre maladie et de les confronter à celles des autres patients, ce qui permettra de faire progresser les connaissances sur ces maladies. Votre identité figurera dans la base de données sous forme d'un code auquel n'auront accès que le coordinateur du réseau et investigateur principal (Pr B Fontaine) et les investigateurs associés. Vous êtes libre d'accepter ou de refuser que les informations vous concernant figurent dans la base de données du réseau de recherche sur les maladies des canaux ioniques musculaires (investigateur principal, coordinateur Pr B Fontaine).

Vous avez droit d'accès, de rectification ou de suppression des données par le médecin de votre choix conformément à la loi.

Consentement pour le traitement automatisé d'informations nominatives chez une personne majeure.

Je soussigné(e)né(e) le :.....

accepte / n'accepte pas (rayer la mention inutile) que les informations me concernant figurent dans la base de données du réseau de recherche sur les maladies des canaux ioniques musculaires (investigateur principal, coordinateur Pr B Fontaine)

Ce traitement automatisé aura pour objet de faire progresser les connaissances sur ces maladies. Mon identité figurera dans la base de données sous forme d'un code auquel n'auront accès que le coordinateur du réseau et les investigateurs associés.
J'ai un droit d'accès, de rectification ou de suppression des données par le médecin de mon choix conformément à la loi.

Fait à, le

Signature de l'investigateur

Signature du patient participant à l'étude
