**Recueil myopathie**

Numéro Identification Patient dans l’hôpital (IPP) :

**Cas\*** *(choix unique)* **:** prospectif

**Mode évolutif \*** *(choix unique)***:** Aigu (évolution < 4 semaines) / Subaigu (évolution > 4 semaines, <3 mois)/ Chronique (évolution >3 mois)

*Si chronique (choix unique):*

**Mode évolutif chronique\****(choix unique)* **:**□ Progressif

□ Stable

□ Par poussée stéréotypé

□ Par poussée non stéréotypé

**Distribution du déficit\***  *(choix multiple)* **:** □ Déficit proximal

□ Déficit distal

□ Déficit axial

□ Déficit à prédominance distale

□ Déficit à prédominance proximale

□ Déficit prédominant aux membres supérieurs

□ Déficit prédominant aux membres inférieurs

□ Déficit scapulo-péronier

□ Déficit des muscles d’innervation bulbaires

□ Déficit des muscles oculaires

□ Non

□ Ne sais pas

**Déficit asymétrique\****(choix unique)***:** Oui / Non / Ne sais pas

**Sélectivité (sur imagerie musculaire) \*** *(choix unique)***:** Oui / Non / Ne sais pas

**Rétractions\*** *(choix multiple)***:** □ Rigid spine (hors arthrodèse) cervical

□ Rigid spine (hors arthrodèse) dorsolombaire

□ Triceps suraux

□ Ischio-jambiers

□ Psoas

□ Biceps brachiaux

□ Mains

□ Pieds

□ Non

□ Ne sais pas

**Hypertrophie musculaire\*** (*choix multiple*): □ Langue

□ Mollets

□ Diffuse

□ Non

□ Ne sais pas

**Atrophie musculaire\*** (*choix multiple*)**:** □ Langue

□ Cuisse

□ Diffuse

□ Bras

□ Avant-Bras

□ Mains

□ Jambes

□ Pieds

□ Ceinture scapulaire

□ Non

□ Ne sais pas

**Hyperlaxité\*** *(choix unique)* **:** □ Articulation distales

□ Articulations proximales

□ Articulations distales et proximales

□ Non

□ Ne sais pas

**Troubles de l’excitabilité\****(choix multiple)* ***:***

□ Myotonie

□ Rippling

□ Paralysie périodique

□ Fasciculations

□ Crampes (dont myokymies)

□ Non

□ Ne sais pas

*Si myotonie :*

**Précision de la myotonie \* (***choix multiple)***:** □ Préhension

□ Percussion

□ Paupières

□ Ne sais pas

*Si Paralysie périodique :*

**Précision de la Paralysie périodique\*** *(choix unique)* : □ Hypokaliémique

□ Normokaliémique

□ Hyperkaliémique

□ Ne sais pas

**Myalgies\****(choix multiple)***:** □ A l’effort

□ Horaires inflammatoires

□ Permanentes

□ Non

□ Ne sais pas

**Intolérance à l’effort\*** *(choix multiple)***:** □ Effort bref

□ Effort prolongé

□ Second souffle

□ Non

□ Ne sais pas

**Episodes de myoglobinurie\****(choix unique)* **:** Oui / Non / Ne sais pas

**Epidosdes de rhabdomyolyses\****(choix unique)* **:** Oui / Non / Ne sais pas

**Atteinte axiale\****(choix multiple)***:** □ Scoliose

□ Camptocomie

□ Rigid spine

□ Abdominaux

□ Spinaux

□ Tête tombante

□ Non

□ Ne sais pas

**Atteinte des muscles faciaux\****(choix unique)***:** Oui / Non / Ne sais pas

**Atteinte des muscles oculaires\****(choix multiple)***:**

□ Ptosis

□ Ophtalmoparésie

□ Non

□ Ne sais pas

**Dysmorphie faciale\****(choix unique)***:** Oui / Non / Ne sais pas

**Scapula alata\****(choix unique)***:** □ Unilatéral

□ Bilatéral

□ Non

□ Ne sais pas

**Troubles bulbaires\****(choix multiple)***:** □ Dysphonie

□ Trouble de la déglutition

□ Trouble de la mastication

□ Non

□ Ne sais pas

**Dysautonomie\****(choix unique)***:** Oui / Non / Ne sais pas

**Atteinte cardiaque**

**Cardiomyopathie\****(choix unique)***:** Oui / Non/ Ne sais pas

*Si oui :*

**Précision de la cardiomyopathie\*** *(choix unique)*:

□ Hypertrophique

□ Restrictive

□ Dilatée

□ Ne sais pas

**Troubles du rythme\****(choix unique)***:** Oui / Non / Ne sais pas

**Troubles de conduction\*** *(choix unique)*: Oui / Non / Ne sais pas

**Atteinte ventilatoire**

**Ventilation\*** *(choix unique)* : Oui / Non / Ne sais pas

*Si oui :*

**Précision de la ventilation\*** *(choix unique) :* □ Invasive

□ Non invasive

□ Ne sais pas

**Dernière CV (%)** : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Atteinte cutanée\****(choix unique)* **:** Oui / Non / Ne sais pas

**Atteinte cérébrale associée\*** *(choix multiple)***:**

□ Retard mental

□ Troubles cognitifs

□ Epilepsie

□ Troubles psychiatriques

□ Troubles psycho-comportementaux

□ Non

□ Ne sais pas

**Atteinte oculaire\****(choix multiple)***:** □ Cataracte

□ Rétinite

□ Atrophie optique

□ Autre

□ Non

□ Ne sais pas

**Troubles digestifs\****(choix multiple)***:** □ Reflux gastro-oesophagien

□ Diarrhée

□ Constipation

□ Alternance diarrhée-constipation

□ Non

□ Ne sais pas

**Troubles vésico-sphinctériens\****(choix multiple)***:**

□ Incontinence urinaire

□ Incontinence fécale

□ Dysurie

□ Non

□ Ne sais pas

**Neuropathie associée\****(choix unique)***:** Oui / Non / Ne sais pas

**Atteinte endocrinienne\****(choix multiple)* **:** □ Thyroïde

□ Cortico-surrénales

□ Hyperparathyroïde

□ Diabète

□ Autre

□ Aucun

□ Ne sais pas

**Lipodystrophie\****(choix unique)***:** Oui / Non / Ne sais pas

**Pied creux\*** *(choix unique)***:** Oui / Non / Ne sais pas

**Sévérité :**

**Score de Brooke\****(choix unique)***:** Réalisé / Non réalisé

*Si réalisé :*

**Valeur (Score de Brooke)\*** : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Date (Score de Brooke)\*** : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_( année)

**Score de Medwin et Walton\*** *(choix unique)*: Réalisé / Non réalisé

*Si réalisé :*

**Valeur (Score de Medwin et Walton)\* : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**

**Date (Score de Medwin et Walton)\*** : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_(année)

**Réponse au traitement\*** *(choix unique) :* □ Oui

□ Non

□ Pas de traitement médicamenteux

□ Ne sais pas

**Examens effectués**

**Des membres de la famille ont été examinés\*** *(choix unique)***:** Oui / Non / Ne sais pas

**Des membres de la famille ont été prélevés\*** *(choix unique)***:** Oui / Non / Ne sais pas

**Taux de CPK (le plus faible, si multiple)\*** *(choix unique)***:** Normal / Anormal / Non fait

*Si anormal :*

**Taux de CPK minimum\* : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**

**Taux de CPK maximum\* : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**

**Dosage maltase, acide sur sang séché\*** *(choix unique)***:** Normal / Anormal / Non fait

**Anticorps spécifiques :**

**Anti RACh\****(choix unique)***:** Normal / Anormal / Non recherché

**Anti MuSK\****(choix unique)***:** Normal / Anormal / Non recherché

**Anti canaux calciques\*** *(choix unique)***:** Normal / Anormal / Non recherché

**Anti HMGCR\****(choix unique)***:** Normal / Anormal / Non recherché

**Autres anticorps recherchés par dot myosites\****(choix unique)***:** Négatif / Positif / Non recherché

**Tests métaboliques\****(choix multiple)***:** □ Acylcarnitine

□ Chromatographie des acyles organiques

□ Epreuve d’effort (byciclette ou griptest)

□ Acide lactique

□ Non

□ Ne sais pas

**ENMG \*** *(choix unique)*: Réalisé / Non réalisé

*Si réalisé :*

**Date ENMG\*** : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Activité anormale de repos ou d’insertion\****(choix unique)*: Oui / Non

**Tracé volontaire\****(choix multiple)* **:**  □ Normal

□ Myogène

□ Neurogène

**Myotonie\****(choix unique)***:** Oui / Non / Non recherché

**Décrément\*** *(choix unique)***:** Oui / Non / Non recherché

**Incrément\****(choix unique)***:** Oui / Non / Non recherché

**Vitesse de conduction\*** *(choix unique)* : Normal/ Anormal/ Non recherché

**Imagerie musculaire\****(choix unique)* **:** Normale / Anormale / En cours / Non faite

*Si normale ou anormale :*

**Date (Imagerie musculaire)\* :** \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**IRM cérébrale\*** *(choix unique)* **:** Normale / Anormale / En cours / Non disponible

*Si normale ou anormale :*

**Date (IRM cérébrale)\* : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**

**Biopsie musculaire\****(choix unique)* **:** Normale / Anormale / En cours / Non faite

*Si anormale :*

**Précision de la biopsie musculaire\****(choix multiple)* **:**

□ Myopathie nécrosante

□ Dystrophie musculaire

□ Myopathie myofibrillaire

□ Myopathie vacuolaire

□ Myopathie

□ Myopathie métabolique

□ Mitochondriopathie

□ Myosite à inclusions

□ Myopathie inflammatoire

□ Autres lésions spécifiques

□ Non spécifique

**Panels de gènes\****(choix unique)***:** Limité / Exhaustif / En cours / Non fait

*Si limité ou exhaustif:*

**Précision du panel(s) de gènes***(choix unique)***:** Normal / Anormal

**Date** du panel de gènes)\* : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_(année)

Indication Sanger *(choix unique)***\***: 1ère intention / confirmation du panel de gènes

**Sanger** *(choix unique)***:** Normal / Anormal / En cours / Non fait

*Si normal ou anormal :*

**Date** du Sanger\* : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ (année)

**Exome\****(choix unique)***:** Normal / Anormal / En cours / Non fait

**Génome\*** *(choix unique)***:** Normal / Anormal / En cours / Non fait

**Commentaires :**