**Compte-rendu de Réunion de Concertation Pluridisciplinaire (RCP)**

**HYPOTONIES NEONATALES PERIPHERIQUES SUSPECTES DE MALADIE NEUROMUSCULAIRE**

**Numéro e-prescription: ….…….…….…….**

**Date de la RCP :** - - / - - /20 - -

**Nom des personnes présentes lors de la RCP :** ….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….…….…………………………….

.…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….……………..…………….….…….…….……..….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….………….…….

**Médecin(s) référent(s) prescripteur(s): ….…….…….……. RPPS ….…….…….…….**

**Centre prescripteur (CHU) : ….…….…….…….**

**CAS INDEX PROPOSE**

**Nom de naissance ….…….…….…….….…….……….…….…….…. Nom d'usage …….…….…….…….…..…………………**

**Prénom ….…….…….…….….…….…… Sexe : M/F**

**INS (Identifiant National de Santé) ……………..…..…….…..…**

**Date de naissance ….…….…….……. IPP (Identifiant local du patient) ….…….…….…….**

**Pathologie maternelle pdt la grossesse :** Oui  Non

Si oui, préciser :…………………………………………………………………………………………………………………………………………………………..

**Prise médicamenteuse ou autre pdt la grossesse :** Oui  Non

Si oui, préciser :…………………………………………………………………………………………………………………………………………………………..

**Signes anté-nataux :**

* Hydramnios : Oui  Non
* Diminution des mouvements fœtaux : Oui  Non
* Autres **:** Oui  Non  Préciser : …..…………………………………………………………………………………………………………

**Accouchement :**

* Terme : ........... SAG
* Poids de Naissance (g) : ………. Taille (cm) : ………. Périmètre crânien (cm) : ……….
* Apgar : ………./……….
* Anoxie péri-natale : ……………………………………………………………………………………………………………………………………………..

**Consanguinité :** Oui  Non

Si oui, préciser :…………………………………………………………………………………………………………………………………………………………..

**Antécédents familiaux de MNM :** Oui  Non

Si oui, préciser :…………………………………………………………………………………………………………………………………………………………..

**Transmission familiale supposée :**  **autosomique dominante,**

**autosomique récessive,**

**liée à l’X**

**sporadique ou inconnue**

**Autres antécédents médicaux :** …………………………………………………………………………………………………………………………………

**Résumé clinique :**

* Hypotonie axiale/segmentaire : Oui  Non

Si oui, préciser : ………………………………………………………………………………………………………………………………………………………….

* Détresse respiratoire initiale/secondaire :  Normal  Anormal

Si anormal, préciser : ………………………………………………………………………………………………………………………………………………….

* Difficultés nutritionnelles/Troubles de l’oralité :  Normal  Anormal

Si anormal, préciser : ………………………………………………………………………………………………………………………………………………….

* Développement moteur & postural :  Normal  Anormal

Si anormal, préciser : ………………………………………………………………………………………………………………………………………………….

* Eveil & Interactions :  Normal  Anormal

Si anormal, préciser : ………………………………………………………………………………………………………………………………………………….

* Atteintes orthopédiques / arthrogryposes : Oui  Non

Si oui, préciser : ………………………………………………………………………………………………………………………………………………………….

* Dysmorphie : Oui  Non

Si oui, préciser : ………………………………………………………………………………………………………………………………………………………….

* Hypo ou amimie faciale : Oui  Non
* Ophtalmoplégie ou troubles de l’oculomotricité : Oui  Non
* Aréflexie : Oui  Non
* Symptomatologie autre associée : Oui  Non

Si oui, préciser : ………………………………………………………………………………………………………………………………………………………….

* **Evolution :**...…………………………………………………………………………………………………………………………………………………..……………………….…………………………………………………………………………………………………………………………………………………………..………………….……………………………………………………………………………………………………………………………………………………………....

**Bilan paraclinique initial :**

* CPK J0 :………U/l.
* CPK recontrôlés entre J3 à J7 ou + :…….U/l.
* Ac anti-RAch & Musk chez l’enfant :  Non Fait  Normal  Anormal

Si anormal, préciser : ……………………………………………………………………………………………………………………………………………

* Ac anti-RAch Enfant et Musk chez la mère :  Non Fait  Normal  Anormal

Si anormal, préciser : ……………………………………………………………………………………………………………………………………………

* Test à la néostigmine :  Non Fait  Normal  Anormal

Si anormal, préciser : ……………………………………………………………………………………………………………………………………………

* Radiographie thoracique (coupoles diaphragmatiques) :  Non Fait  Normal  Anormal

Si anormal, préciser : ……………………………………………………………………………………………………………………………………………

* Radiographies osseuses (selon évaluation clinique) :  Non Fait  Normal  Anormal

Si anormal, préciser : ……………………………………………………………………………………………………………………………………………

* Echographie cardiaque :  Non Fait  Normal  Anormal

Si anormal, préciser : ……………………………………………………………………………………………………………………………………………

* IRM encéphalique et médullaire :  Non Fait  Normal  Anormal

Si anormal, préciser : ……………………………………………………………………………………………………………………………………………

* ENMG :  Non Fait  Normal  Anormal

Si anormal, préciser : ……………………………………………………………………………………………………………………………………………

* Biopsie musculaire (J ) :  Non Fait  Normal  Anormal

Si anormal, préciser : ……………………………………………………………………………………………………………………………………………

* Etude *SMN1* :  Non Fait  Normal  Anormal

Si anormal, préciser : ……………………………………………………………………………………………………………………………………………

* Etude *DMPK* (DM1) :  Non Fait  Normal  Anormal

Si anormal, préciser : ……………………………………………………………………………………………………………………………………………

* Etude région 15q11.q13 (PWS) :  Non Fait  Normal  Anormal

Si anormal, préciser : ……………………………………………………………………………………………………………………………………………

* ACPA (CGH Array) :  Non Fait  Normal  Anormal

Si anormal, préciser : ……………………………………………………………………………………………………………………………………………

* Autre : ………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………….

**Autres membres de la famille identifiés :**

**Apparenté(s) Atteint(s) vivant(s) identifié(s): oui / non**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Nom de naissance** | **Nom d'usage** | **Prénom** | **Sexe (M/F)** | **Date de naissance** | **Lien de parenté avec le cas index** | **INS (Identifiant National de Santé)** | **IPP (Identifiant**  **local du patient)** | **Remarques** |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |

**Au total : situation de trio avec :**

* **Cas index malade + les deux parents vivants :** Oui  Non
* **Autre configuration :**

**Commentaires :** ………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………................

**SYNTHESE**

**Résultat RCP:** accepté / non accepté définitif / non accepté à ce stade *(rayer mentions inutiles)*

Si non accepté à ce stade : actions restantes à faire : **……………………………………………………………………..**

**.…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….…….……………………………………….**

**Commentaires** =**.…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….…….…….….……………………………**

**Date Validation par RCP sur site** e-prescription = - - /- - /20 - -

**Date prélèvements** du (des) patient (s) =

Cas index proposé : - - /- - /20 - -

Apparenté Atteint : - - /- - /20 - -

Apparenté Sain : - - /- - /20 - -