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

**Numéro de-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 proposé**

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

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

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

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

**Poids (Kg) : .…..………Taille (cm) : .…..………**

**Consanguinité :** Oui [ ]  Non [ ]

**Antécédents familiaux de MNM :** Oui [ ]  Non [ ]

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

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

[ ]  **autosomique récessive,**

[ ]  **liée à l’X**

[ ]  **sporadique ou inconnue**

**Porte d’entrée phénotypique**

[ ] **Dystrophies musculaires des ceintures**

[ ] **Myopathies congénitales à némaline**

[ ] **Myopathies congénitales « némaline-négatives »**

[ ]  **Arthrogryposes fœtales et néonatales**

[ ] **Dystrophies musculaires congénitales hors alpha-dystroglycanopathies**

[ ]  **Alpha-dystroglycanopathies**

[ ] **Myopathies distales et scapulopéronières**

[ ]  **Myopathies rétractiles**

[ ]  **Myopathies myofibrillaires et Myopathies à inclusions**

[ ]  **Myasthénies congénitales**

[ ]  **Paralysies périodiques**

[ ]  **Myotonies non-dystrophiques**

[ ]  **Myopathies métaboliques**

[ ]  **Autre phénotype (atypique …)**

**Age de début : ………………….**

**Résumé clinique (début, évolution, statut actuel): .……….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….………..….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….……….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….……….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….**

**Taux de CPK : ….…….…U/l**

**ENMG:** [ ]  Non Fait [ ]  Normal [ ]  Anormal, si oui type d’anomalies : …………………………………………………………. **.….…….…….…….….…….…….………………….……………...….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….….….…….…….…….**

**Imagerie musculaire** [ ]  Non Fait [ ]  Normal [ ]  Anormal, si oui type d’anomalies : ……………………………… …….**.….…….…….…….….…….…….………………….……………...….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….….….…….…….**

**Biopsie musculaire :** [ ]  Non Fait [ ]  Normal [ ]  Anormal, si oui type d’anomalies : ……………………………… **.….…….…….…….….…….…….………………….……………...….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….….….…….…….…….**

**Activité alphaglucosidase :** [ ]  Non Fait [ ]  Normal [ ]  Anormal

**DOT myosite / antiHMGCR :** [ ]  Non Fait [ ]  Normal [ ]  Anormal, si oui type : ………………………………

**Autres examens biologiques pertinents :** [ ]  Non [ ]  Oui, si oui type d’anomalies : ……………………. **.…….……….…….….…….…….…….….…….…………………………...….…….…….…….…………………………………………………………**

**Bilan extra-musculaire**

**Cardiaque :** [ ]  Non Fait [ ]  Normal [ ]  Anormal, si oui type d’anomalies : ………………………….. **…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….…….…….….……….…………………………..**

**Respiratoire :** [ ]  Non Fait [ ]  Normal [ ]  Anormal, si oui type d’anomalies : ……………………………. **…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….…….…….….……….……………………………**

**Cérébral :** [ ]  Non Fait [ ]  Normal [ ]  Anormal, si oui type d’anomalies : ……………………………. **.…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….…….…….….………………………………………**

**Autres :** [ ]  Non [ ]  Oui, si oui type d’anomalies : ………………………………………………………………… **….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…….…….….…….…………………………………………………………..……………**

**GENETIQUE : Analyses génétiques précédemment réalisées (chez le cas index famille ou apparenté atteint)**

**Stratégie gène/gène : …………………..….…….…….…….………………………………..….…….…….…….………………………………………**

**Stratégie Panels : Nom du panel (porte d’entrée phénotypique)…….…….…….………………**

**Laboratoire(s) : …….…….…….…….**

**Nom du panel (porte d’entrée phénotypique)…….…….…….………………**

**Laboratoire(s) : …….…….…….…….**

**Mutation pathogène (classe 5 ou 4) identifiée : oui / non, commentaires :….…….…….…….……………………………………..**

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

**VSI ?………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………**

**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** |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |

**Apparenté(s) sain(s) vivant(s) identifiés: 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 - -