

Fiche d'homogénéisation du codage des recueils complémentaires

Ce document a pour objectif d'homogénéiser le remplissage des recueils complémentaires en apportant une définition commune aux items. Pour toute demande d'informations supplémentaires ou signalement contacter Mme Lucie Pisella (lucie.pisella@ap-hm.fr).

Remarque globale : les patients pour lesquels a été identifié un variant génétique indéterminé ou probablement pathogène sont à inclure dans le projet.

Fiche Myopathie :

Cas prospectif : Le médecin a (re)vu le patient depuis le début de la phase de consolidation (septembre 2021), ou la fiche est en réévaluation.

Cas rétrospectif : Le médecin n'a pas revu le patient depuis le début de la phase de consolidation (septembre 2021)

Item « Mode évolutif chronique » progressif, stable, ou poussée stéréotypée non stéréotypée :

- Il n'est plus nécessaire de faire la distinction entre poussée stéréotypée ou non stéréotypée. Les deux données seront additionnées lors de l'analyse.

- Il est important de faire la distinction entre progressif, stable ou poussée. Attention, même si le patient est stable à la dernière visite, il est possible que sa maladie évolue lentement ou qu'il fasse des poussées dans ces cas-là il faudra indiquer progressif ou poussée. Si nécessaire, il ne faut pas hésiter à vérifier l'information auprès du médecin.

Taux de CPK (le plus faible, si multiple) : S'il y a plusieurs taux de CPK il faut prendre celui qui est le plus faible de tous les taux et voir s'il est normal ou anormal.

Taux de CPK minimum / Taux de CPK maximum : Le taux de CPK s'indique en multiple de la norme. Nous pouvons tous prendre la même norme qui sera de **200**. Ex : Si le taux de CPK est 600 la valeur à indiquer est donc de 3.

Si IRM normal ou anormal : **Date (IRM cérébrale)** : Si l'IRM a été fait par un médecin externe et que vous n'avez pas la date vous n'avez pas besoin de l'indiquer. La fiche sera enregistrée et valide.

Si pas de Sanger / **indication Sanger** : Il ne faut rien cocher dans indication Sanger s'il n'y a pas de Sanger qui a été fait. Même s'il y a une étoile, la fiche sera enregistrée et valide.

Panels de gènes : définition de limité et exhaustif : Ce n'est pas une question de nombre mais une question de liste suivant la porte d'entrée clinique ou le type de pathologie. Ex : dystrophie musculaire des ceintures : on commence par faire une liste de gène principal/limité et si le résultat est négatif on passe à une liste de gène exhaustive. Ces listes ne dépendent pas d'un nombre mais du type de pathologie. Cette information est marquée sur le test génétique (liste de gène principal/ limité ou liste de gène exhaustive).

Item Hypertrophie des muscles : si le nom du muscle n'est pas mentionné dans la liste, le rajouter en commentaire et le signaler. ex : hypertrophie des muscles cervicaux et trapèze.

Item amyotrophie des muscles : si le nom du muscle n'est pas mentionné dans la liste, le rajouter en commentaire et le signaler. ex : muscle paravertébraux.

Fiche neuropathie :

Cas prospectif : Le médecin a (re)vu le patient depuis le début de la phase de consolidation (septembre 2021), ou la fiche est en réévaluation.

Cas rétrospectif : Le médecin n'a pas revu le patient depuis le début de la phase de consolidation (septembre 2021)

Expression clinique : L'expression clinique correspond à celle du début de la maladie.

Topographie du déficit sensitif : S'il n'a pas de déficit sensitif : Cocher « non » à « distal »

Réflexes tendineux / Sites : L'item « site » se réfère à l'item « réflexe tendineux ». Il est impossible de discriminer les informations. Exemple : s'il y a une abolition partielle du site supérieur et une abolition totale du site inférieur, il faudra noter dans l'item «réflexe tendineux » : « abolition partielle » et « abolition totale » et dans l'item « site » : « site supérieur » et « site inférieur ». Si tout est normal il faudra noter « normal » dans l'item « réflexe tendineux » et « site inférieur » et « site supérieur » dans l'item « site ». Si un site est normal et l'autre anormal, il faudra noter seulement le site qui est anormal, on se doutera alors que l'autre site est normal. En résumé si les deux sites sont anormaux mettre toutes les informations ; si un site est anormal et l'autre normal indiquer seulement le site anormal ; si tous les sites sont normaux indiquer normal et site inférieur et supérieur. La fiche ne retiendra pas l'ordre de remplissage. Si vous remplissez normal et anormal puis site inférieur et supérieur vous ne saurez pas que c'est le site inférieur qui est normal car lors de l'ouverture de votre fiche les informations peuvent se mélanger et de ce fait le site supérieur peut apparaître en premier.

Mise à jour le 10 Décembre 2021

De plus, actuellement on ne peut distinguer que site inférieur et supérieur. Si sur un même site deux réflexes sont différents ex : réflexe achilléen présent réflexe rotulien partiellement aboli alors il faut noter partiellement aboli site inférieur et vous pouvez rajouter en commentaire que c'est le réflexe achilléen qui est partiellement aboli.

ENMG : Si l'ENMG n'a pas été fait, il est impossible de le noter. Dans ce cas pour l'onglet : conduction sensitive et conduction motrice, il faut marquer non fait. Pour l'onglet longueur dépendant il ne faudra rien remplir. Même si l'information est notée comme obligatoire, la fiche sera enregistrée et valide.

Conduction motrice : doit se baser sur les données du dernier ENMG.

Microscopie électronique : information retrouvée dans la biopsie musculaire

Item « si fauteuil roulant » : si vous n'avez pas l'âge de l'utilisation d'un fauteuil roulant alors laisser la case vide.

Item “autoanticorps spécifiques” : Même si tous les anticorps n'ont pas été dosés, il faudra remplir cette question avec les résultats obtenus pour les anticorps dosés en indiquant en commentaire les particularités. Ex : 3 anticorps ont été dosés et sont normaux : mettre normal et rajouter en commentaire le 4ème anticorps qui n'a pas été dosé.

Item “conduction motrice” : s'il est noté axonale parfois démyélinisante il ne faut pas indiquer intermédiaire. Le terme intermédiaire concerne uniquement les suspicions de CMT. Dans l'exemple cité il faudra mettre axonale. Dans le cas où le compte rendu indique démyélinisant secondairement axonale il faudra alors noter démyélinisant.

Item “longueur dépendant” : Si pas d'information, ne rien mettre.

Fiche mitochondrie :

Item **délétion de l'ADNmt** : S'il n'y a pas de délétion ne rien remplir

Item **IRM** : Si l'IRM n'a pas été fait ne rien remplir