**Recueil mitochondrie**

Numéro Identification Patient dans l’hôpital (IPP) :

**Antécédents familiaux\*** *(choix unique)* **:** oui / non / non déterminés

*Si oui*:

**Précision des antécédents familiaux\*** *(choix multiples)***:** □ diabète

□ surdité

□ CPEO

□ myopathie

□ autre

*Si autre :*

**Autre(s) antécédent(s)** *(choix multiples)* **:** (champ de recherche, référentiel = CIM 10)

**\*\*\*\***

**Evolution grossesse :** normale / anormale / non déterminée (choix unique)

*Si anormale\* :*

**Evolution anormale** *(choix multiples)***:** □ RCIU

□ signes d’immobilisme fœtal

□ autre

*Si autre :*

**Autre(s) évolution(s) anormale(s)** *(choix multiples)***:** (champ de recherche, référentiel = CIM 10)

**Mode d’installation des symptômes\*** (*choix multiples*): □ aigu

□ progressif

□ par poussée

□ régression

□ non déterminé

**\*\*\*\***

Signes cliniques

**Signes musculaires\*:** oui / non / non déterminés *(choix unique)*

*Si oui :*

**Précision des signes musculaires\****(choix multiples)* ***:***

□ déficit moteur 

□ amyotrophie

□ intolérance à l’effort

□ épisode de rhabdomyolyse

□ ptosis

□ autre

*Si Déficit moteur :*

**Distribution du déficit moteur** *(choix multiples)* : □ proximale

□ distale

□ axiale

*Si amyotrophie :*

**Distribution de l’amyotrophie** *(choix multiples)* : □ proximale

□ distale □ hypotonie

*Si ptosis :*

**Ptosis** *(choix unique)*: unilatéral*/* bilatéral

□ ophtalmoplégie progressive externe

*Si* ophtalmoplégie progressive externe*:*

**Ophtalmoplégie** *(choix unique)* :partielle / complète / autre

*Si autre :*

**Autre(s) atteinte(s) musculaire(s)  :** \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**\*\*\*\***

**Atteinte du SNP**\**(choix unique)***:** oui / non / non déterminée

*Si oui :*

**Précision de l’atteinte du SNP\****(choix multiples) :*  □ atteinte du motoneurone

□ neuropathie périphérique

*Si Neuropathie périphérique :*

**Type d’atteinte sur le dernier EMG** *(choix multiples) :* □ sensitive

□ motrice

□ axonale

□ démyélinisante

**Date du dernier EMG** (en année) : \_\_\_\_\_\_\_\_\_

**\*\*\*\***

**Atteinte du SNC\*** *(choix unique)***:** oui / non / non déterminée

*Si oui :*

**Précision de l’atteinte du SNC\*** *(choix multiples)* ***:*** □ retard psychomoteur

□ régression psychomotrice

□ déficience intellectuelle

□ troubles cognitifs évolutifs

□ épilepsie

□ atteinte extrapyramidale avec mouvements anormaux

□ atteinte extrapyramidale avec syndrome parkinsonien

□ ataxie cérébelleuse

□ épisodes de pseudostroke

□ encéphalopathie

□ autre

*Si autre :*

**Autre(s) atteinte(s) du SNC** : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**\*\*\*\***

**Signes neurosensoriels\*** *(choix unique)* **:**oui / non / non déterminés

*Si oui :*

**Précision des signes neurosensoriels\***(choix multiples) ***:***

□ atteinte ophtalmologique

□ atteinte auditive

*Si atteinte ophtalmologique :*

**Préciser l’atteinte ophtalmologique** *(choix multiples):* □ cataracte

□ rétinite pigmentaire

□ atrophie / Neuropathie optique

□ autre

*Si autre :*

**Autre(s) atteinte(s) ophtalmologique(s) :** \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

*Si atteinte auditive :*

**Précision de la perte auditive** *(choix unique)*: perception / transmission / non déterminée

**\*\*\*\***

**Signes cardiologiques\****(choix unique)***:** oui / non / non déterminés

*Si oui :*

**Précision des signes cardiologiques\****(choix multiples)****:*** □ cardiomyopathie hypertrophique

□ cardiomyopathie dilatée

□ troubles du rythme ou de la conduction

□ autre

*Si autre* :

**Autre atteinte cardiaque** : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**\*\*\*\***

**Signes digestifs\****(choix unique)* **:** oui / non / non déterminés

*Si oui :*

**Précision des signes digestifs\****(choix multiples)* **:** □ dysmotilité gastrointestinale / pseudo-obstruction intestinale chronique

□ atteinte hépatique

*Si atteinte hépatique :*

**Précision de l’atteinte hépatique\****(choix multiples)* **:** □ insuffisance hépatocellulaire

□ cholestase

□ cytolyse

□ hépatomégalie

□ atteinte pancréatique

□ non connu

□ autre

*Si autre* :

**Autre atteinte digestive** : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**\*\*\*\***

**Retard staturopondéral\****(choix unique)***:** oui / non / non connu

**Diabète** *(choix unique)***:** *DNID /* insulinodépendant/ non / non connu

**\*\*\*\***

**Signes néphrologiques\****(choix unique)***:** oui / non / non connu

*Si oui :*

**Précision des signes néphrologiques\*** *(choix unique):* syndrome néphrotique / tubulopathie / insuffisance rénale / ne sais pas / autre

*Si autre* :

**Autre(s) signe(s) néphrologique(s)** : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**\*\*\*\***

**Signes hématologiques :** oui / non / non connus *(choix unique)*

*Si oui :*

**Précision des signes hématologiques***(choix multiples)****:*** □ anémie

□ neutropénie

□ thrombopénie

□ autre

*Si autre :*

**Autre(s) atteinte(s)**  **:** \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**\*\*\*\***

Examens paracliniques

**Anomalie sur la dernière IRM cérébrale / imagerie\****(choix unique)* **:** oui / non / non déterminée

*Si oui :*

**Anomalie détectée à l’imagerie\****(choix multiples)***:** □ pseudo-stroke ou stroke-like

□ atteinte des noyaux gris centraux et/ou du tronc cérébral (type Leigh)

□ atteinte de la substance blanche

□ pic de Lactates en spectro

□ autre

*Si autre:*

**Autre(s) anomalie(s) à l’imagerie cérébrale** : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Date de l’examen** (en année) : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**\*\*\*\***

**Anomalie biologique évocatrice\*** *(choix unique)***:** oui / non / non fait / non connue

*Si oui :*

**Anomalie biologique détectée\*** *(choix multiples)* **:** □ hyperlactatémie

□ hyperlactatorachie

□ rapport lactate/pyruvate > 20

□ rapport 3OHB/AA > 3

□ hyperCPKémie

□ Autre

*Si hyperCPKémie**:*

-**HyperCPKémie** *(choix unique)* **:**épisodique / chronique

-**Taux CPK maximal**: (Nombre entier, positif, sans borne supérieure) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

*Si autre :*

**Autre(s) anomalie(s) biologique(s)** : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**\*\*\*\***

**Histologie sur biopsie\*** *(choix unique)***:** faite / en cours / non faite / non connue

*Si faite :*

**Sur quel(s) tissu(s)\*** (choix multiples) :

□ muscle

□ foie

□ cardiaque

*Si muscle :*

**Histologie sur muscle\***: évocatrice / normale / douteuse / impossible *(choix unique)*

*Si évocatrice :*

**Signe(s) évocateur(s)\*** **(**choix multiples) :

□ lipides

□ agrégats sous sarcolemique

□ fibres Ragged Red

□ fibres Cox négatives *(plus de 5% ou 20 cox- après 50 ans ; plus de 2% ou 10 cox- entre 30 et 50 ans ; quelque soit le nombre de cox – avant 30 ans)*

□ autre

□ ne sais pas

*Si autre :*

**Autre(s) anomalie(s) du muscle :** \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

*Si foie :*

**Histologie sur foie\*** *(choix unique)*: évocatrice / normale / douteuse / impossible

*Si cardiaque :*

**Histologie sur cœur**\* *(choix unique)*: évocatrice / normale / douteuse / impossible

**\*\*\*\***

**Spectrophotométrie de la chaine respiratoire\*** *(choix unique)* **:** faite / en cours / non faite / non connue

*Si faite :*

**Sur quel(s) tissu(s)\*** (choix multiples) :

□ muscle

□ foie

□ fibroblastes

□ autre

*Si muscle :*

**Spectrophotométrie sur muscle\****(choix unique)* : impossible / pas de déficit / déficit / ne sais pas

*Si déficit :*

**Déficit** *(choix multiples)* : *I / II / III / IV / V / I+III / II+III*

*Si foie :*

**Spectrophotométrie sur foie\*** *(choix unique)*: impossible / pas de déficit / déficit / ne sais pas *(choix unique)*

*Si déficit :*

**Déficit** *(choix multiples)* : *I / II / III / IV / V / I+III / II+III*

*Si fibroblastes :*

**Spectrophotométrie faite sur fibroblastes\****(choix unique)* : impossible / pas de déficit / déficit / ne sais pas

*Si déficit :*

**Déficit** *(choix multiples)* : *I / II / III / IV / V / I+III / II+III*

*Si autre****:***

**- Préciser le tissu\*** : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**- Spectrophotométrie faite sur autres tissus** *(choix unique)***:** impossible / pas de déficit / déficit / ne sais pas

*Si déficit :*

**Déficit** *(choix multiples)*: I / II / III / IV / V / I+III / II+III

**\*\*\*\***

Résultats des analyses génétiques réalisées

**ACPA** *(choix unique)***:** normale / anormale / VSI / non faite / non connue

**Etude par NGS de l’ADNmt\*** *(choix unique)***:** faite / en cours / non faite / non connue

*Si faite :*

- **Sur quel(s) prélèvement(s)\****(choix multiples)*: □ muscle

□ sang

□ urines

□ fibroblastes

□ autres

Si autres :

**Précision autres prélèvements :** *\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_*

**-Identification d’un variant pathogène\****(choix unique)* :oui / non / VSI / non fait / non connu

**Délétion de l’ADNmt** *(choix unique)***:** unique / multiples / non fait / non connu

**Déplétion de l’ADNmt***(choix unique)***:** présence / absence / non fait / non connu

**Panel de gènes nucléaires mito\*** *(choix unique)*: fait / en cours / non fait / non connu

*Si fait :*

- **Nombre de gènes étudiés**\* : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

- **Variant pathogène identifié**\* *(choix unique)*: oui / non / VSI / non fait / non connu

**Autre(s) panel(s) réalisé(s)** (le(s)quel(s)) : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Exome\****(choix unique)***:** fait / en cours / non fait / non connu

*Si fait :*

**Variant pathogène identifié** \* *(choix unique)* : oui / non / VSI / non fait / non connu