**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 :**