**Réunion de Concertation Pluridisciplinaire (RCP) :**

**Neuropathies héréditaires non étiquetées (début < 50 ans)**

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

**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, si disponible) ……………..…..…….…..…**

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

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

**Consanguinité :** Oui [ ]  Non [ ]

**Origine géographique : …………………………………………**

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

**Autres antécédents familiaux pertinents :** Oui [ ]  Non [ ]

**Si oui, lesquels : ………….**

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

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

 [ ]  **autosomique récessive,**

 [ ]  **liée à l’X**

 [ ]  **mitochondriale**

 [ ]  **sporadique ou inconnue**

**Phénotype**

**[ ]  CMT démyélinisant (VCM médian <35m/s)**

**[ ]  CMT axonal (VCM médian >45m/s)**

**[ ]  CMT intermédiaire (VCM médian entre 35 et 45m/s)**

**[ ]  Neuropathies motrices distales**

**[ ]  Neuropathies motrices proximales ou proximodistales**

**[ ]  Neuropathies sensitives pures = ganglionopathies**

**[ ]  Neuropathies sensitives et dysautonomiques**

**[ ]  Neuropathies complexes (CMT+)**

**Age de début** : ………………….

**Marche:** Normale sans aide ☐ Anormale avec aide ☐ Anormale sans aide ☐ Fauteuil ☐

Si fauteuil, âge de la perte de la marche : ..........................................................................

**Déficit moteur** : Mbinf gauche: Prox ☐ Dist ☐ Mbinf droit: Prox☐ Dist ☐

Mbsup gauche: Prox ☐ Dist ☐ Mbsup droit: Prox☐ Dist ☐

Amyotrophie distale: Mbsup : Oui ☐ Non☐ Mbinf: Oui ☐ Non☐

Amyotrophie proximale: Mbsup: Oui☐ Non☐ ; Mbinf: Oui☐ Non☐

**Réflexes ostéotendineux** :

Achilles: Présent ☐ Vif ☐ Absent ☐,

Rotuliens: Présent ☐ Vif ☐ Absent☐,

Mb supérieurs: Présent ☐ Vif ☐ Absent☐

Réflexe cutané plantaire : Extension ☐, Flexion ☐, indifférent ☐

**Déficit sensitif**: Mb inférieurs : Oui ☐ Non ☐ ; Mb supérieurs: Oui☐ Non☐

Type : ☐ tact grossier, ☐ pique/touche, ☐ pallesthésie ☐ thermique (ou thermoalgique)

**Electroneuromyogramme:** (joindre ENMG si possible)

Vitesse de conduction motrice du nerf médian ou Ulnaire: Droit ………….m/s ; Gauche…………m/s

Potentiel sensitif: Mbinf: normal☐ diminué ☐ absent☐ ; Mbsup: normal☐ diminué☐ absent☐

Détection (préciser) : ………………………………………………………………………………………………….

**Autres signes cliniques neurologiques-ophtalmologiques associés**

Atteinte ophtalmologique (Rétinite, strabisme, atrophie optique, etc…): Oui ☐ Non☐

Précisez :……………………………………………………………………………………………………………….

Paralysie cordes vocales : Oui ☐ Non ☐

Atteinte des nerfs crâniens : Oui ☐ Non☐

Précisez : …………………………………………………………………………………………..............................

Atteinte du système nerveux autonome : Oui ☐ Non ☐ ;

Précisez : …………………………………………………………………….........................................................

Tremblements : Oui ☐ Non ☐

Syndrome cérébelleux : Oui ☐ Non ☐

Signes pyramidaux : Oui ☐ Non ☐

Surdité : Oui ☐ Non ☐

Déficience mentale : Oui ☐ Non ☐

**Signes associés :**

Symptômes gastro-intestinaux : Oui ☐ Non ☐

Scoliose : Oui ☐ Non ☐

Pieds creux : Oui ☐ Non ☐ ; Pieds plats : Oui ☐ Non ☐ ; Pieds bots : Oui ☐ Non ☐

Arthrogrypose à la naissance : Oui ☐ Non☐

Rétractions : Oui ☐ Non ☐, si oui : préciser: ..............................................................................................................................

Troubles trophiques : Oui ☐ Non ☐, si oui précisez :....................................................................................

Décollement des omoplates : Oui ☐ Non ☐

Autres signes associés : (Précisez) …………………………………………………………………………………………………………….....................

**Examens paracliniques**

**Cardiaque :** [ ]  Non Fait [ ]  Normal [ ]  Anormal, si oui, décrire :

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

**Respiratoire :** [ ]  Non Fait [ ]  Normal [ ]  Anormal, si oui décrire **:**

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

**Cérébral et ou Médullaire:** [ ]  Non Fait [ ]  Normal [ ]  Anormal, si oui décrire :

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

**Biopsie nerveuse : Oui ☐ Non ☐** , Si oui : Conclusion de l’examen anatomopathologique :

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

**Imagerie du nerf :** [ ]  Non Fait [ ]  Normal [ ]  Anormal, si oui décrire :

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

**Imagerie musculaire :** [ ]  Non Fait [ ]  Normal [ ]  Anormal, si oui décrire :

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

**Autres examens pertinents :**

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

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

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

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

**Laboratoire(s) : …….…….…….…….**

**Variant identifié (Classe 3, 4 ou 5 selon AMCG) : oui / non, commentaires :**

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

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

**Autres membres de la famille identifiés : joindre un arbre généalogique**

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

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

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

**Apparenté(s) sain(s) vivant(s) identifiés: oui / non (si oui, détailler) :**

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

* **Au total : situation de trio avec :**
	+ **Cas index malade + les deux parents vivants : oui / non**
	+ **Autre configuration :…………………………………………………………………………......**

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

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

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

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