



**DYSTONIE FAMILIALE - FICHE DE RENSEIGNEMENTS CLINIQUES (1/2)**

**I – PATIENT**

NOM : ..... Prénom : ..... Date de naissance: .....

Date de l'examen ..... Age : ..... (ans)

Age de début de la maladie : .....(ans)

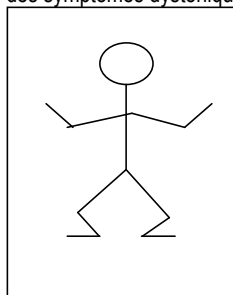
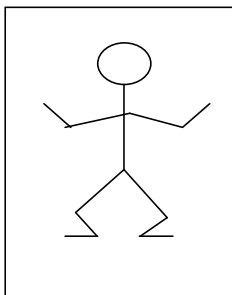
**II – ELEMENTS DE DIAGNOSTIC**

- A – La dystonie :** Oui Non
- 1) Blépharospasme
  - 2) Blépharospasme + face (syndrome de Meige)
  - 3) Dystonie oro-mandibulaire
  - 4) Dystonie du pharynx
  - 5) Dystonie du larynx
  - 6) Torticolis simple rotatoire
  - 7) Torticolis complexe (rétro, antéro ou latérocolis)
  - +/- participation des épaules
  - 8) Dystonie des membres supérieurs
  - Gauche
  - Droit
  - 9) Dystonie des membres inférieurs
  - Gauche
  - Droit
  - 10) Dystonie du tronc
  - 11) Dystonie dans une fonction manuelle élective :
  - crampe de l'écrivain ou du musicien

- B – Classification de la dystonie :** Oui Non
- 1) Focale
  - 2) Multifocale
  - 3) Segmentaire
  - 4) Généralisée
  - 5) ½ dystonie
  - 6) Dystonie myoclonique (dystonie prédominante)
  - 7) Myoclonus dystonia
  - (myoclonus >> dystonia +/- sensible à l'alcool)

**C – Localisation de la dystonie**  
 Actuellement

**Mode de progression (dessiner):**  
 numéroté l'ordre de progression  
 des symptômes dystoniques



**D – Score (cf. annexe):**

- E – Histoire de la maladie :** Oui Non
- 1) Sièges du 1<sup>er</sup> symptôme .....
  - 2) Fluctuations diurnes
  - 3) Amélioration par le sommeil
  - 4) Sensibilité à l'alcool
  - 5) Facteurs favorisants
  - Préciser .....
  - 6) Facteurs aggravants
  - Préciser .....

- F – Histoire familiale (joindre arbre généalogique):** Oui Non
- 1) Notion de dystonie dans la famille
  - 2) Origine Juive Ashkénaze

**III – EXAMEN NEUROLOGIQUE**

- A – Tremblement** Oui Non
- Tête et/ou cou
- Membre supérieur Gauche et/ou Droit
- Membre inférieur Gauche et/ou Droit
- de l'écriture
- B – Myoclonies** Oui Non
- Tête et/ou cou
- Membre supérieur Gauche et/ou Droit
- Membre inférieur Gauche et/ou Droit
- C – Autres signes** Oui Non
- 1) Troubles de la sensibilité profonde
  - 2) Syndrome parkinsonien
  - 3) Syndrome cérébelleux
  - 4) Syndrome pyramidal
  - 5) Neuropathie périphérique
  - 6) Atteinte de l'oculomotricité
  - 7) Epilepsie
  - 8) Retard intellectuel
  - 9) Troubles psychiatriques (autre qu'un syndrome dépressif)
  - 10) Hépatomégalie et/ou splénomégalie
  - 11) Autres .....

**IV – ANTECEDENTS** Oui Non

- 1) Prise de neuroleptique
- 2) Anoxie néonatale
- 3) Prématurité
- 4) Retard des acquisitions motrices
- Age de la marche .....
- Age de la parole .....
- Difficultés pour apprendre l'écriture
- 5) Autres .....

**V – EXAMENS COMPLEMENTAIRES** Normal Anormal Non fait

- (Joindre le compte-rendu si anormal)
- 1) IRM cérébrale
  - 2) EMG
  - 3) Examen ophtalmologique

**VI – ORIENTATION DIAGNOSTIQUE** Oui Non Non testé

- 1) Sensibilité à l'alcool
- % d'amélioration .....
- 2) Sensibilité à la L-Dopa
- % d'amélioration ..... et durée du traitement .....
- 3) Dyskinésies / fluctuations sous Dopa
- 4) Sensibilité à la carbamazépine
- 5) Sensibilité à la diphenylhydantoïne

**VII – DIAGNOSTIC CLINIQUE** Oui Non

- 1) Dystonie myoclonique (dystonie prédominante)
- 2) Myoclonus dystonia
- (myoclonus >> dystonia +/- sensible à l'alcool)
- 3) Dystonie sensible à la L-DOPA
- 4) Dystonies paroxystiques
- Choréo-athétose paroxystique kinésigénique
- Dystonie paroxystique non kinésigénique
- Dystonie induite par exercice prolongé
- Autres :
- 5) Dystonie de torsion idiopathique

# DYSTONIE FAMILIALE - FICHE DE RENSEIGNEMENTS CLINIQUES (2/2)

## ANNEXE

### I – Echelle des mouvements dystoniques :

Localisation	Facteurs déclenchants (0-4)	Facteurs de sévérité (0-4)	Poids	Résultat
Yeux		x	x 0.5 =	
Bouche		x	x 0.5 =	
Parole-déglutition		x	x 0.1 =	
Cou		x	x 0.5 =	
Bras droit		x	x 1.0 =	
Bras gauche		x	x 1.0 =	
Tronc		x	x 1.0 =	
Jambe droite		x	x 1.0 =	
Jambe gauche		x	x 1.0 =	

**Somme :**

#### 1. A. Facteurs déclenchants

- 0-Normal
- 1-Dystonie lors d'un mouvement sélectif
- 2-Dystonie lors de diverses tâches
- 3-Dystonie de parties distantes du corps, intermittente et/ou au repos
- 4-Dystonie présente au repos

#### B. Parole et déglutition :

- 1-De temps en temps
- 2-Souvent, soit l'un, soit l'autre
- 3-Souvent l'un, rarement l'autre
- 4-Souvent les deux

#### 2. Facteurs de sévérité

*Yeux :*

- 0-Normal
- 1-Rare. Clignement occasionnel
- 2-Léger. Clignement fréquent, sans blépharospasme prolongé
- 3-Modéré. Blépharospasme prolongé, mais yeux ouverts la plupart du temps
- 4-Sévère. Blépharospasme prolongé, les yeux fermés  $\geq 30\%$  du temps

*Bouche :*

- 0-Normal
- 1-Rare. Grimaces occasionnelles (p ex mâchoires ouvertes ou serrées, mouvement de la langue)
- 2-Léger. Présence d'un mouvement < de 50 % du temps
- 3-Modéré. Mouvements dystoniques modérés ou contractures présentes la plupart du temps
- 4-Sévère. Mouvements dystoniques sévères ou contractures présentes la plupart du temps

*Parole et déglutition :*

- 0-Normal
- 1-Atteinte légère ; dysarthrie et/ou dysphagie occasionnelle
- 2-Parole légèrement incompréhensible ou dysphagie fréquente
- 3-Parole incompréhensible ou incapacité d'avaler des aliments solides
- 4-Anarthrie totale ou quasi-totale, ou difficulté marquée pour avaler des aliments mixés

*Cou :*

- 0-Normal
- 1-Rare Tiraillement occasionnel
- 2-Torticolis léger
- 3-Torticolis modéré
- 4-Torticolis sévère

*Membres supérieurs :*

- 0-Normal
- 1-Dystonie faible : sans gêne fonctionnelle
- 2-Dystonie nette : sans gêne fonctionnelle
- 3-Dystonie modérée : prise pouce index préservée
- 4-Dystonie sévère : pas de prise pouce index

*Tronc :*

- 0-Normal
- 1-Flexion possible sans gêne fonctionnelle
- 2-Flexion qui ne gêne pas la station debout ou la marche
- 3-Flexion qui gêne la station debout ou la marche
- 4-Flexion importante, empêchant la station debout ou la marche

*Membres inférieurs :*

- 0-Normal
- 1-Dystonie faible : sans gêne fonctionnelle
- 2-Dystonie légère : marche sans aide
- 3-Dystonie modérée : marche avec aide
- 4-Impossibilité de se tenir debout ou de marcher

### II – Handicap fonctionnel

Fonction	Score
Parole	0-4
Ecriture	0-4
Nourriture	0-4
Alimentation	0-4
Hygiène	0-4
Habillement	0-4
Marche	0-5

**Somme :**

#### A. Parole

- 0-Normale
- 1-Légèrement atteinte, compréhensible
- 2-Quelques difficultés de compréhension
- 3-Difficulté marquée de compréhension
- 4-Dysarthrie sévère ou anachronie

#### B. Ecriture (tremblement ou dystonie)

- 0-Normale
- 1-Difficultés légères, lisible
- 2-Presque illisible
- 3-Illisible
- 4-Incapacité de tenir un stylo

#### C. Nourriture

- 0-Normale
- 1-Mange sans utiliser des astuces
- 2-Mange seul(e), ne peut pas couper ses aliments
- 3-Ne se nourrit qu'avec les doigts
- 4-Ne peut pas manger seul(e)

#### D. Alimentation/déglutition

- 0-Normale
- 1-Fausse routes occasionnelles
- 2-Fausse routes fréquentes ; difficulté à avaler
- 3-Impossibilité d'avaler des aliments solides
- 4 Difficulté marquée pour avaler des aliments mixés ou liquides

#### E- Hygiène

- 0-Normale
- 1-Maladroit, n'a pas besoin d'aide
- 2-A besoin d'aide pour certains gestes
- 3-A besoin d'aide pour exécuter la plupart des gestes
- 4-A besoin d'aide pour exécuter tous les gestes

#### F. Habillement

- 0-Normal
- 1-Maladroit, pas besoin d'aide
- 2-A besoin d'aide, ne peut exécuter tous gestes
- 3-A besoin d'aide, ne peut exécuter la plupart des gestes
- 4-Incapable de s'habiller seul(e)

#### G. Marche

- 0-Normale
- 1-Faiblement anormale, à peine perceptible
- 2-Modérément anormale, évident pour un spécialiste
- 3-Torsion évidente
- 4-Marche avec aide
- 5-Utilise un fauteuil roulant