GROUPE HOSPITALIER PITIÉ-SALPÊTRIÈRE
Unité Fonctionnelle de Neurogénétique Moléculaire et Cellulaire

Bâtiment 6 rue la Peyronnie - Secteur Pitié
47/83, boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS cedex 13

Contact : Dr. Eric Leguern — *courriel : eric.le_guern@upmc.fr; eric.leguern@psl.aphp.fr* — Tél. 33 1 42 17 79 72
Dr. Cécile Cazeneuve — *courriel : cecile.cazeneuve@psl.aphp.fr* — Tél. 33 1 42 17 76 57

SCLÉROSE LATÉRALE AMYOTROPHIQUE - SYNDROME DE KENNEDY
FICHE DE RENSEIGNEMENTS CLINIQUES (dans le cadre d'une demande de diagnostic moléculaire)

(Établie avec le Centre de Référence Maladie Rare de la Sclérose Latérale Amyotrophique, AP-HP, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris. Coordonnateur : Dr. F. Salachas)

I – PATIENT

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

Prescripteur (neurologue Senior référent) : ..... Date de l'examen : .....

II – HISTOIRE DE LA MALADIE

A – Age de début : ..... (ans)

B – Site de début : Membres Sup. ❒ Membres Inf. ❒ Cervical ❒ Respiratoire ❒ Bulbaire ❒

C – Profil d'aggravation : Rapide ❒ Lent ❒ Inconnu ❒

D – Cachexie : Oui ❒ Non ❒

E – Atteinte respiratoire : Oui ❒ Non ❒

III – EXAMEN NEUROLOGIQUE

Signes d'atteinte du motoneurone périphérique (MNP)

A – Bulbaire :
- 1) Atrophie Oui ❒ Non ❒
- 2) Fasciculation Oui ❒ Non ❒

B – Membres Sup. :
- 1) Atrophie Oui ❒ Non ❒
- 2) Fasciculation Oui ❒ Non ❒

C – Membres Inf. :
- 1) Atrophie Oui ❒ Non ❒
- 2) Fasciculation Oui ❒ Non ❒

Signes d'atteinte motoneurone central (MNC)

A – Bulbaire :
- 1) ROT massetérin vif Oui ❒ Non ❒
- 2) Syndrome pseudo-bulbaire Oui ❒ Non ❒

B – Membres Sup. :
- 1) ROT pyramidaux Oui ❒ Non ❒
- 2) Hoffmann Oui ❒ Non ❒

C – Membres Inf. :
- 1) ROT pyramidaux Oui ❒ Non ❒
- 2) Babinski Oui ❒ Non ❒
- 3) Spasticité Oui ❒ Non ❒

IV – ATYPIES CLINIQUES

Troubles cognitifs ❒ Syndrome cérébelleux ❒ Troubles sensitifs ❒ Syndrome extrapyramidal ❒

Autre ❒ Préciser : .....

V – ELECTROMYOGRAMME

Typique ❒

Atypique ❒ Si oui, préciser : .....

VI – ANTECEDENTS FAMILIAUX

Non ❒

Oui ❒ Si oui, indiquer les noms, prénoms et dates de naissance de tous les apparentés atteints sur un arbre généalogique

DIAGNOSTIC RETENU

❒ Syndrome de Kennedy

❒ SLA définie = Signes d'atteinte du MNC et du MNP dans 3 régions

❒ SLA probable = Atteinte du MNC et du MNP dans au moins 2 régions, certains signes d'atteinte du MNC étant situés au-dessus des signes d'atteinte du MNP

❒ SLA probable sur des critères paracliniques = Atteinte du MNC dans au moins 1 région et atteinte du MNP à l'EMG dans au moins 2 régions

❒ SLA possible = Signes d'atteinte du MNC et du MNP dans une seule région ou Signes d'atteinte du MNC dans 2 territoires ou plus ou Signes d'atteinte du MNP dans 1 territoire et signes d'atteinte du MNC sous-jacents