



Identification du patient

Nom, Prénom :

Sexe : F M

Dossier ou # Ass. maladie :

Date de naissance :

ou

Plaquer carte

INFORMATIONS CLINIQUES PANEL MYOPATHIES

Âge lors de la demande : _____

Formulaire complété par : _____

Origine ethnique du patient : _____

Panel(s) demandé(s)

Maladies musculaires global Code SoftLab: MAMUS (ou BMGLO) Code source SoftPath: BMGLO
(si un autre panel est sélectionné en plus, ce panel sera analysé en réflexe si aucun diagnostic n'est identifié)

Dystrophies musculaires Code SoftLab: DYMUS (ou BMDYS) Code source SoftPath: BMDYS

Hyperthermie maligne Code SoftLab: HYPMA (ou BMHYP) Code source SoftPath: BMHYP

Myasthénies congénitales Code SoftLab: MYAST (ou BMMYA) Code source SoftPath: BMMYA

Myopathies congénitales Code SoftLab: MYOCO (ou BMCON) Code source SoftPath: BMCON

Rhabdomyolyse Code SoftLab: RHABD (ou BMRHA) Code source SoftPath: BMRHA

Gènes spécifiques seulement (inclus dans le panel global ; excluant mutation familiale connue): _____

Section	Critères
Prescripteur	Indiquer la <u>spécialités</u> du prescripteur <input type="checkbox"/> Neurologue <input type="checkbox"/> Neurologue avec surspécialité en neuromusculaire <input type="checkbox"/> Médecin généticien
Conditions avec tests spécifiques et résultats antérieurs	Existe-t-il une suspicion clinique de l'une des conditions ci-dessous pour laquelle un test spécifique est disponible au Québec? <ul style="list-style-type: none"> Dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui, spécifier : _____ Test des délétions et duplications : <input type="checkbox"/> Normal ou non-concluant <input type="checkbox"/> Non-effectué Dystrophie myotonique de type 1 (Steinert) <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui, spécifier : _____ Test répétitions CTG : <input type="checkbox"/> Normal ou non-concluant <input type="checkbox"/> Non-effectué Dystrophie oculopharyngée <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui, spécifier : _____ Test répétitions GCN : <input type="checkbox"/> Normal ou non-concluant <input type="checkbox"/> Non-effectué <p>Veillez noter que les conditions suivantes requièrent un test spécifique disponible uniquement par envoi hors-Québec : dystrophie myotonique de type 2, dystrophies oculopharyngodistales, les dystrophies facioscapulohumérales de type 1 et de type 2, les myotonies congénitales et autres canalopathies héréditaires.</p>

Nom, prénom : _____

Dossier : _____

Section	Critères
Signes et symptômes	<p>Âge du début des symptômes : _____ (< 60 ans : OR 2,2)¹ ** Noter que le rendement diagnostic après 70 ans n'est que de 4%</p> <p>Indiquer la présence des signes et symptômes suivants (choisir tous ce qui est applicable) :</p> <p><input type="checkbox"/> Crampes musculaires² <input type="checkbox"/> Faiblesse musculaire (OR : 1,8)¹ Spécifier : <input type="checkbox"/> Proximale <input type="checkbox"/> Distale <input type="checkbox"/> Diffus <input type="checkbox"/> Rachi/spinale <input type="checkbox"/> Autre : _____</p> <p><input type="checkbox"/> Hyperthermie maligne² <input type="checkbox"/> Cardiomyopathie (OR : 1,7)¹ <input type="checkbox"/> Hypotonie congénitale² <input type="checkbox"/> Dysphagie <input type="checkbox"/> Insuffisance respiratoire inexplicée² <input type="checkbox"/> Myotonie <input type="checkbox"/> Intolérance à l'effort² <input type="checkbox"/> Ophtalmoplégie <input type="checkbox"/> Myalgies² <input type="checkbox"/> Pieds bots <input type="checkbox"/> Rhabdomyolyse² <input type="checkbox"/> Ptose progressive <input type="checkbox"/> Retard de développement moteur² <input type="checkbox"/> Autre signe/symptôme suggestif : _____</p>
Histoire familiale	<p>Histoire familiale de maladie musculaire : <input type="checkbox"/> NON <input type="checkbox"/> OUI (OR : 2,3)¹ Si oui, spécifiez le degré : <input type="checkbox"/> au 1^{er} degré <input type="checkbox"/> au 2^{ème} degré <input type="checkbox"/> Autre : _____</p> <p>Présence de consanguinité : <input type="checkbox"/> NON <input type="checkbox"/> OUI</p>
Examens paracliniques	<p>Cette section est facultative si le patient a 5 ans ou moins.</p> <p>Pour chaque test paraclinique suivant, indiquez s'il a été réalisé et quel est le résultat, le cas échéant :</p> <p>Créatine kinase sérique : <input type="checkbox"/> Non-effectué <input type="checkbox"/> Normal <input type="checkbox"/> Anormal (OR : 2,6)¹ Valeur ou intervalle de valeurs de créatine kinase sérique : _____ UI/L (OR : 4,0 si >1000 UI/L)¹</p> <p>Électromyogramme : <input type="checkbox"/> Non-effectué <input type="checkbox"/> Normal <input type="checkbox"/> Anormal (spécifier ci-dessous) (OR : 1,5)¹ <input type="checkbox"/> Myopathique <input type="checkbox"/> Neuropathique <input type="checkbox"/> Stimulation répétitive anormale <input type="checkbox"/> Autre : _____</p> <p>IRM musculaire : <input type="checkbox"/> Non-effectuée <input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Anormale (spécifier) : _____ (OR : 3,4)¹</p> <p>Biopsie musculaire : <input type="checkbox"/> Non-effectuée <input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Anormale (spécifier) : _____</p>
	<p>¹ À titre informatif, lorsque connu, l'association d'un critère clinique ou paraclinique avec un rendement diagnostic (moléculaire) significativement plus élevé est exprimé avec le rapport des cotes ou « odds ratio » (OR). Il est adapté de Thuriot et al. 2020, PMID : 32337335 (mise à jour 2021/11 avec 2204 patients)</p> <p>² La présence d'au moins un de ces critères suggérant une atteinte musculaire est requis.</p>