



**BNDMR**

Banque Nationale de Données  
Maladies Rares



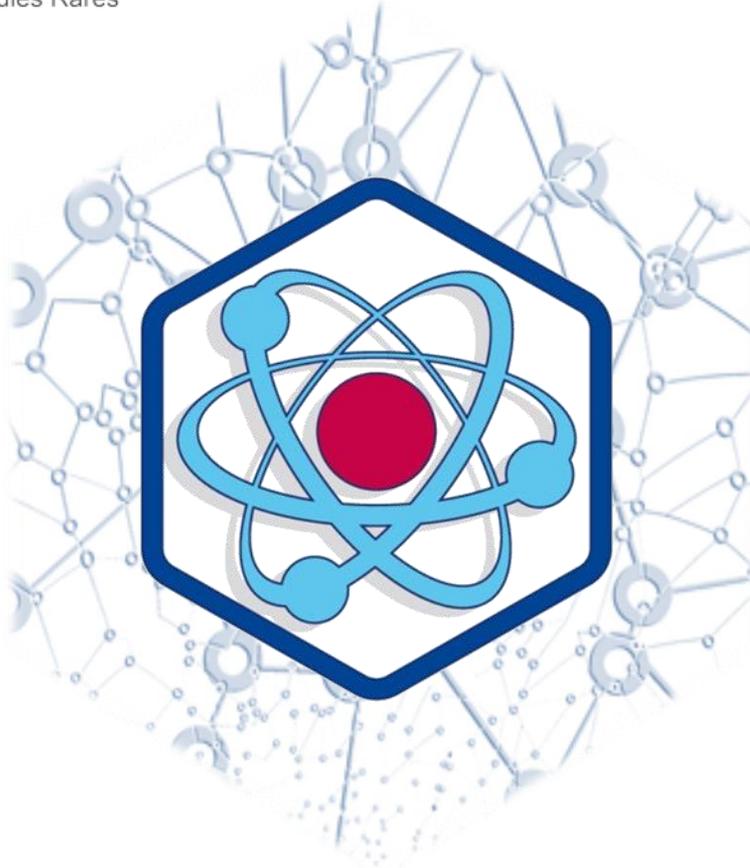
**FILSLAN**

Filière de Santé Maladies Rares  
Sclérose Latérale Amyotrophique  
et Maladies du Neurone Moteur

filière de santé



maladies rares



# Guide de Codage

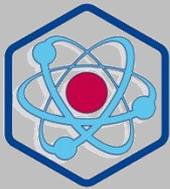
## Recueil Complémentaire SLA

Contact Filière Filslan: [filslan@chu-limoges.fr](mailto:filslan@chu-limoges.fr)

## Avez-vous été formé au remplissage du SDM?

- Formations mensuelles BNDMR en visio (dates envoyées aux utilisateurs et dans NL Filslan)
- Guide de codage de la filière FILSLAN: <https://portail-sla.fr/bndmr-bamara/>
- Liens utiles:
  - **Information du patient:** <https://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient/>  
Vous y trouverez:
    - ✓ Un modèle de note d'information patient BaMaRa:  
<https://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient-bamara/>
    - ✓ La note d'information individuelle patient – BNDMR:  
<https://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/information-patient-bndmr/>
  - **Guides et bonnes pratiques:** <https://www.bndmr.fr/participer/guides-et-bonnes-pratiques/>  
Vous y trouverez:
    - ✓ le guide de codage des activités
    - ✓ une fiche synthétique de codage des maladies rares
    - ✓ le guide utilisateur BaMaRa
    - ✓ le guide des variables
    - ✓ Le Guide spécifique au SDM-T (Traitement)
    - ✓ Le guide de l'impact de la labellisation 2023
    - ✓ les FAQ de BaMaRa / BNDMR
    - ✓ Règles de réconciliation des données lors des envois du DPI vers BaMaRa
    - ✓ Bordereaux BaMaRa à imprimer





- [Contexte et Objectifs du RC](#)
- [Prise en main](#)
- [Liste des items](#)
  - [Bilan Initial Pratiqué](#)
  - [Mutations](#)
  - ➔ [Données génétiques: SDM-Génomique et Recueil Complémentaire, qui saisit quoi?](#)
  - Visite de suivi:
    - [Élément du Diagnostic](#)
    - [Éléments Evolutifs, Echelle ALSFRS-R](#)
    - [Éléments de Gravité, King's staging et Diagnostic](#)
- [Détermination du King's Stage](#)
- [Classification / Degré de certitude du diagnostic](#)
- [Rappel: statut du diagnostic dans le SDM](#)
- [Statut du diagnostic: Attention à la cohérence entre SDM et RC](#)
- [Impression de la fiche patient](#)
- [Questions/Discussion](#)



*Sommaire interactif et Retour au sommaire en  
1 clic en cours de navigation*

# Contexte et Objectifs du RC

## Contexte:

- Dans le cadre du Plan National Maladies Rares 3, l'action 1.7 consiste à confier aux CRMR, avec l'appui des Filières de Santé Maladies Rares, la constitution d'un registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique à partir de la BNDMR

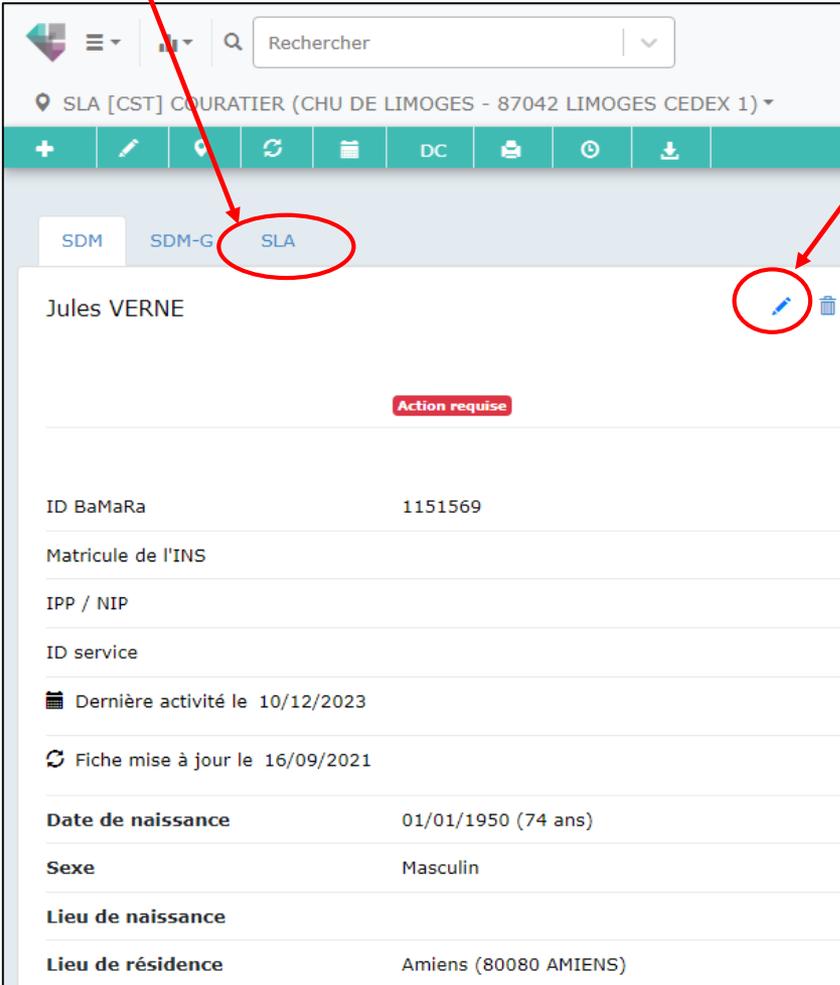
## Objectifs:

- Homogénéiser les critères du diagnostic grâce à l'outil de classification du degré de certitude et de détermination du King's staging
- Fournir aux centres un outil de suivi des patients adapté à la pathologie
- Faciliter l'identification des patients éligibles aux nouveaux essais cliniques
- Réduire les pertes de chance en terme de prise en charge par un réexamen régulier des dossiers au fur et à mesure de l'évolution des signes, des connaissances, des technologies

## Remplissage du RC, 2 cas de figure:

- Pour les centres volontaires pour le projet « saisie exhaustive », le RC doit être saisi à **chaque visite de chaque patient**
- Pour les autres centres, le RC doit être saisi à la **première visite de chaque patient jusqu'à ce que le diagnostic soit obtenu**, permettant ainsi d'identifier les patients en errance ou en impasse diagnostique.

## Nouvel onglet donnant accès au RC SLA



Rechercher

SLA [CST] COURATIER (CHU DE LIMOGES - 87042 LIMOGES CEDEX 1)

SDM SDM-G **SLA**

Jules VERNE

Action requise

ID BaMaRa 1151569

Matricule de l'INS

IPP / NIP

ID service

Dernière activité le 10/12/2023

Fiche mise à jour le 16/09/2021

Date de naissance 01/01/1950 (74 ans)

Sexe Masculin

Lieu de naissance

Lieu de résidence Amiens (80080 AMIENS)

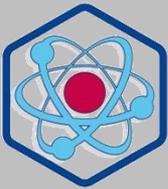
Comme pour le SDM, la modification d'une fiche déjà créée se fait via cet icône

Un document de présentation du RC SLA est disponible sur le site de la BNDMR: <https://www.bndmr.fr/les-donnees-collectees/recueils-complementaires-eid/>  
Sa lecture est recommandée à tout nouvel utilisateur

Le RC est créé automatiquement lors de la création d'une fiche patient, après remplissage des 4 champs : *Nom, Prénom, date de naissance et sexe* dans le SDM  
Le RC n'est pas disponible en mode connecté, dans les DPI des établissements, qui ne contiennent que le Set de Données Minimum

Le RC contient des informations médicales. Il est recommandé que sa saisie soit faite par un clinicien ou via une fiche de recueil de données.

[Télécharger les fiches de recueil de données mises à disposition par la filière Filslan](#)



### BILAN INITIAL PRATIQUE \*

Poids de forme\* (kg): \_\_\_\_

- |   |                              |                              |                   |
|---|------------------------------|------------------------------|-------------------|
| Examen clinique neurologique par neurologue expert* :                     | NON <input type="checkbox"/> | OUI <input type="checkbox"/> | Date : __/__/____ |
| Bilan biologique et hématologique standard* :                             | NON <input type="checkbox"/> | OUI <input type="checkbox"/> | Date : __/__/____ |
| ENMG* :   | NON <input type="checkbox"/> | OUI <input type="checkbox"/> | Date : __/__/____ |
| PEM (TST ou autre technique)* :   | NON <input type="checkbox"/> | OUI <input type="checkbox"/> | Date : __/__/____ |
| IRM cérébrale* :  | NON <input type="checkbox"/> | OUI <input type="checkbox"/> | Date : __/__/____ |
| IRM médullaire* :   | NON <input type="checkbox"/> | OUI <input type="checkbox"/> | Date : __/__/____ |
| TDM cérébrale et/ ou <u>médullaire</u> * :                                | NON <input type="checkbox"/> | OUI <input type="checkbox"/> | Date : __/__/____ |
| Bilan immunologique (avec recherche <u>gammopathie</u><br>monoclonale)* : | NON <input type="checkbox"/> | OUI <input type="checkbox"/> | Date : __/__/____ |
| Analyse LCS avec électrophorèse* :  | NON <input type="checkbox"/> | OUI <input type="checkbox"/> | Date : __/__/____ |
| Evaluation <u>cognitivo-comportementale</u> * :                           | NON <input type="checkbox"/> | OUI <input type="checkbox"/> | Date : __/__/____ |
| Analyse génétique moléculaire (1 gène muté<br>ou panel FILSLAN)* :        | NON <input type="checkbox"/> | OUI <input type="checkbox"/> | Date : __/__/____ |
| Biopsie musculaire* :   | NON <input type="checkbox"/> | OUI <input type="checkbox"/> | Date : __/__/____ |
| Scintigraphie de perfusion cérébrale (TEP-FDG/<br>Scintigraphie HMPAO)* : | NON <input type="checkbox"/> | OUI <input type="checkbox"/> | Date : __/__/____ |



*La saisie du bilan initial est indispensable pour qu'un patient ne soit pas considéré en errance diagnostique  
Les items marqués \* sont obligatoires*

[Télécharger la  
fiche source  
« bilan initial »](#)



### MUTATION(S)

Mutation connue chez le malade\* : NON  OUI  |

Si oui :

Date de l'analyse : \_\_ / \_\_ / \_\_\_\_

Nom du gène (HGNC ou saisie libre) : \_\_\_\_\_

Variante sur protéine (exemple : p.D91A)\* : \_\_\_\_\_

Variante sur ADNc (N° NCBI et position) : \_\_\_\_\_

Caractère\* Hétérozygote  Homozygote

Cas particulier\*  Mutation intronique  Déletion  Insertion

Mutation du gène C9orf72 : nb de répétitions : \_\_\_\_\_

Mutation du gène ataxine-2 : nb de répétitions : \_\_\_\_\_

Mutation connue dans la famille : NON  OUI

Si oui (ces données sont à compléter pour chaque membre de la famille présentant une mutation):

Lien de parenté\* : \_\_\_\_\_

Date de l'analyse : \_\_ / \_\_ / \_\_\_\_

Nom du gène (HGNC ou saisie libre) : \_\_\_\_\_

Variante sur protéine (exemple : p.D91A)\* : \_\_\_\_\_

Caractère\* Hétérozygote  Homozygote

Cas particulier\*  Mutation intronique  Déletion  Insertion

Mutation du gène C9orf72 : nb de répétitions : \_\_\_\_\_

Mutation du gène ataxine-2 : nb de répétitions : \_\_\_\_\_

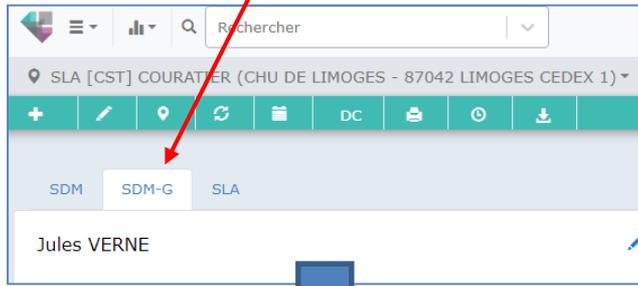


*Certaines données concernant les analyses de biologie moléculaire sont présentes dans le SDM-Génomique, qui doit être rempli par les laboratoires en charge des analyses.*

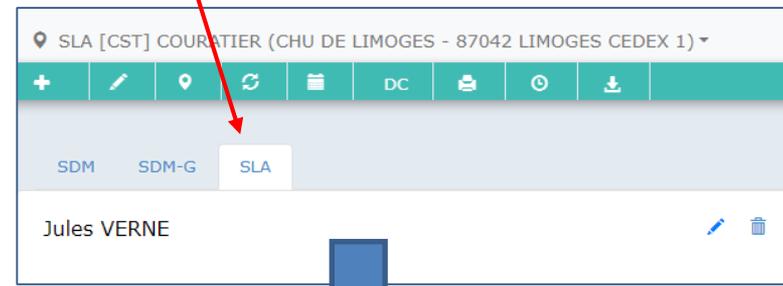
*Les données redondantes doivent être recopiées dans le RC, à partir des données saisies dans le SDM-G*

[Télécharger la fiche source « suivi »](#)

Onglet SDM-G apparait après saisie de données dans la partie « Informations génomiques Complémentaire » du diagnostic dans le SDM



Onglet SLA (Recueil Complémentaire) sera présent pour tous les patients saisis dans les centres SLA



**Gène(s)**

SOD1 +

Gène concerné (HGNC) \* SOD1

Origine de l'ADN Nucléaire Mitochondriale

**Variation #1**

Génome de référence Génome de référence

Séquence nucléotidique de référence Séquence nucléotidique de référence

Position génomique Position génomique

Variation nucléotidique Variation nucléotidique

Classe de la variation Classe de la variation

Séquence protéique de référence Séquence protéique de référence

Variation protéique (code AA à 3 lettres) Variation protéique (code AA à 3 lettres)

**MUTATION(S)**

Mutation connue chez le malade\*  Oui  Non

Date de l'analyse 10/01/2024 aujourd'hui

Nom du gène (HGNC) C9orf72

Nom du gène (saisie libre) C9orf72

Variante sur protéine\* Variante sur protéine\*

Variante sur ADNc Variante sur ADNc

Caractère\*  Hétérozygote  Homozygote

Cas particulier\*  mutation intronique  délétion  insertion

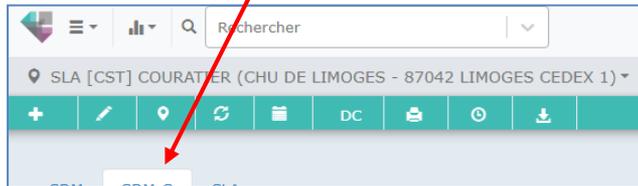
Mutation du gène C9orf72: nombre de répétitions 110

Mutation du gène ataxine-2: nombre de répétitions Mutation du gène ataxine-2: nombre de répétitions

Mutation connue dans la famille  Oui  Non

Retour au sommaire

Onglet SDM-G apparaît après saisie de données dans la partie « Informations génomiques Complémentaire » du diagnostic dans le SDM



Mise en place d'une procédure de saisie des données par les laboratoires de biologie moléculaire en charge des analyses

Gène concerné (HGNC) \* SOD1

Origine de l'ADN Nucléaire Mitochondriale

**Variation #1**

Génome de référence Génome de référence

Séquence nucléotidique de référence Séquenc

Position génomique Position

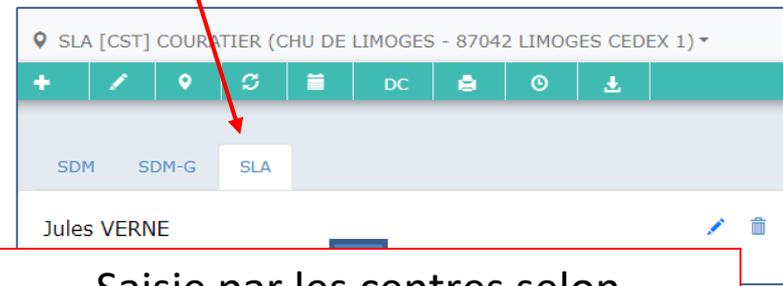
Variation nucléotidique Variation nucléotidique

Classe de la variation Classe de la variation

Séquence protéique de référence Séquence protéique de référence

Variation protéique (code AA à 3 lettres) Variation protéique (code AA à 3 lettres)

Onglet SLA (Recueil Complémentaire) sera présent pour tous les patients saisis dans les centres SLA



Saisie par les centres selon l'organisation choisie

Mutation connue chez le malade\*  Oui  Non

Date de l'analyse 10/01/2024 aujourd'hui

Nom du gène (HGNC) C9orf72

Nom du gène (saisie libre) C9orf72

Variant sur protéine\* Variant sur protéine\*

Mutation du gène C9orf72: nombre de répétitions 110

Mutation du gène ataxine-2: nombre de répétitions Mutation du gène ataxine-2: nombre de répétitions

Mutation connue dans la famille  Oui  Non

Recommandations pour éviter la saisie de données différentes: copier les données saisies par le laboratoire

# Visite de suivi

## Liste des items : Eléments du diagnostic (1)

### A) Arguments cliniques atteinte spinale NMC

- Déficit moteur\* : NON  OUI   
 Si oui  Région cervicale  Région thoracique  Région lombaire
- ROT vifs ou conservés territoire atrophié\* : NON  OUI   
 Si oui :  Région cervicale  Région lombaire
- Cutané plantaire\*  Extension  Flexion  Non stimuable  
 Si extension : Bilatéral\* OUI  NON
- Hoffman présent\* : OUI  NON   
 Si Oui : Bilatéral\* OUI  NON
- Tonus : Hypertonie\* OUI  NON   
 Si oui :  Région cervicale  Région lombaire

### B) Arguments cliniques atteinte spinale MNP

- Fasciculations\* : NON  OUI   
 Si oui  Région cervicale  Région thoracique  Région lombaire
- Atrophie musculaire\* : NON  OUI   
 Si oui  Région cervicale  Région thoracique  Région lombaire
- Déficit moteur\* : NON  OUI   
 Si oui  Région cervicale  Région thoracique  Région lombaire

### C) Arguments cliniques atteinte bulbaire

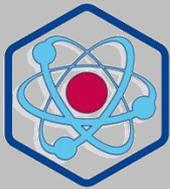
- Dysarthrie ou dysphonie\* : OUI  NON
- Dysphagie\* : OUI  NON
- 1. Atteinte bulbaire NMC**
- Reflexe massetérin vif\* : OUI  NON
- Exagération reflexe nauséux\* : OUI  NON
- Clonus mentonnier\* : OUI  NON
- Rire et Pleurer spasmodique\* : OUI  NON
- 2. Atteinte bulbaire MNP**
- Atrophie linguale\* : OUI  NON
- Fasciculations linguales\* : OUI  NON
- Hypersialorrhée\* : OUI  NON
- Hypotonie / atonie vélaire\* : OUI  NON

### D) Arguments neurophysiologiques atteinte MNP

- Potentiels de fasciculations ou fibrillation ou ondes lentes positives\* : OUI  NON   
 Si oui, région :  cervicale  thoracique  lombaire  bulbaire
- Recrutement et/ou potentiels unités motrices neurogènes\* : OUI  NON   
 Si oui, région :  cervicale  thoracique  lombaire  bulbaire



*Des infobulles  
apparaissent lors du  
passage de la souris sur  
certains items pour  
faciliter la saisie*



**E) Arguments autres atteinte NMC**

- IRM : hyper signaux faisceaux pyramidaux\* : OUI  NON
- PEM :
- Diminution des ratios d'amplitude\* : OUI  NON
- Allongement des latences\* : OUI  NON

**F) Arguments autres atteintes MNP**

- Elévation modérée des CPK\* : OUI  NON
- Biopsie musculaire :
- Prédominance type de fibre\* OUI  NON
- Type grouping\* OUI  NON
- Fibres angulaires\* OUI  NON

Pour le taux de CPK il n'y a pas de consensus pour définir la limite supérieure 3N ou 4N. Le terme modéré est donc conservé

**G) Arguments d'atteinte cognitive et comportementale**

- Présence de troubles cognitifs et/ou comportementaux\* : OUI  NON
- Si oui, Score échelle ECAS : \_\_\_\_\_

**H) Atypies cliniques**

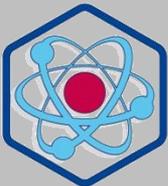
- Mouvements Anormaux\* : OUI  NON
- Syndrome akinétorigide\* : OUI  NON
- Ophthalmoparésie\* : OUI  NON
- Signes cérébelleux\* : OUI  NON
- Signes dysautonomiques\* : OUI  NON
- Signes sentitifs\* : OUI  NON

**J) Arguments génétiques**

- ATCD familiaux de SLA\* OUI  NON
- ATCD familiaux de maladie neurodégénérative caractérisée\* OUI  NON
- Si oui, précision : \_\_\_\_\_
- ATCD familiaux de troubles psychiatriques ou de troubles cognitifs majeurs\* OUI  NON

**K) Biomarqueur sang ou LCR**

- Neurofilaments dosage\* OUI  NON
- Si oui, Chaîne légère  Chaîne lourde
- Sang  LCR
- Titre : \_\_\_\_\_



### ELEMENTS EVOLUTIFS \*

Atteinte ventilatoire\* : OUI  NON

CVL ou CVF assise\* (%) : \_\_\_\_\_ Date : \_\_/\_\_/\_\_\_\_

CVL ou CVF couchée (%) : \_\_\_\_\_ Date : \_\_/\_\_/\_\_\_\_

Calcul automatique du Ratio CVL ou CVF couchée/CVL ou CVF assise (%)

PIMax ou SNIP (cm H2O) : \_\_\_\_\_ Date : \_\_/\_\_/\_\_\_\_

DEP (l/min) : \_\_\_\_\_ Date : \_\_/\_\_/\_\_\_\_

Poids\* (kg) : \_\_\_\_\_ Non fait



*CV: meilleure valeur de la CVL ou CVF*

*En l'absence de mesure de la PiMax ou du SNIP: CV couchée*

### ECHELLE ALSFRS-R\*

Date : \_\_/\_\_/\_\_\_\_

Parole / 4 : 1  2  3  4

Salivation / 4 : 1  2  3  4

Déglutition / 4 : 1  2  3  4

Ecriture / 4 : 1  2  3  4

Habillage et Hygiène / 4 : 1  2  3  4

Préparation des aliments / 4 : 1  2  3  4

Mobilisation au lit / 4 : 1  2  3  4

Marche / 4 : 1  2  3  4

Montée des escaliers / 4 : 1  2  3  4

Dyspnée / 4 : 1  2  3  4

Orthopnée / 4 : 1  2  3  4

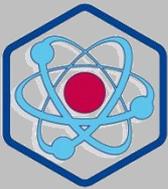
Insuffisance respiratoire / 4 : 1  2  3  4



Score total / 48	42
Date de la dernière évaluation	01/06/2019
Δ score total ALSFRS-R depuis la dernière évaluation*	-3.0
Date des premiers signes	01/07/2017
Évolution score total ALSFRS-R/mois depuis la date des premiers signes	0.1

Score total / 48 (calcul automatique dans le RC): \_\_\_\_\_

(Calcul automatique de l'évolution du score depuis la dernière évaluation et de l'évolution du score / mois depuis la date des premiers signes, à partir de l'âge aux premiers signes indiqué dans le SDM)



### ELEMENTS DE GRAVITE

**VNI\* :**            OUI             NON

Si oui, Date de mise en place : \_\_/\_\_/\_\_\_\_

Nombre d'heure de ventilation/jour\* : \_\_\_\_\_

Date à laquelle les critères ont été atteints\* : \_\_/\_\_/\_\_\_\_

**Perte de poids  $\geq$  10% / poids de forme\* :** Calcul automatique à partir des données saisies

**Gastrostomie d'alimentation\* :**            OUI             NON

Si oui, Date de mise en place : \_\_/\_\_/\_\_\_\_

Date à laquelle les critères ont été atteints\* : \_\_/\_\_/\_\_\_\_

**Trachéotomie\* :**            OUI             NON

Si oui, Date de mise en place : \_\_/\_\_/\_\_\_\_

### KING'S STAGE

Calcul automatique à partir des données saisies

### CLASSIFICATION / DEGRE DE CERTITUDE DU DIAGNOSTIC

Calcul automatique à partir des données saisies

Le RC est paramétré pour déterminer automatiquement le King's Stage, à partir des données saisies, selon les règles suivantes:

- **Stade I** : si 1 seule des 3 conditions suivantes est remplie :
  - sous score ALSFRS bulbaire < 12 OU
  - sous score ALSFRS motricité fine 1 et/ou 2 < 4 OU
  - sous score ALSFRS déambulation < 4
- **Stade II** : si 2 des conditions suivantes sont remplies :
  - sous score ALSFRS bulbaire < 12
  - sous score ALSFRS motricité fine 1 et/ou 2 < 4
  - sous score ALSFRS déambulation < 4
- **Stade III** : si les 3 conditions suivantes sont remplies :
  - sous score ALSFRS bulbaire < 12 ET
  - sous score ALSFRS motricité fine 1 et/ou 2 < 4 ET
  - sous score ALSFRS déambulation < 4
- **Stade IVa** : si réponse OUI à gastrostomie OU réponse OUI à perte de poids  $\geq 10\%$  /poids de forme avant 1er signe de la maladie (indépendamment des conditions précédentes)
- **Stade IVb** : si réponse OUI à VNI (indépendamment des conditions précédentes)
- **Stade V** : si patient déclaré décédé dans le SDM

### **SLA génétiquement définie par identification d'une mutation pathogène**

nom du gène et variant protéique renseigné pour la mutation connue chez le malade

### **SLA cliniquement certaine**

NMC + NMP dans 3 régions spinales\* ou 2 régions spinales + région bulbaire

### **SLA cliniquement probable ou étayée par ENMG**

NMC + NMP dans 2 régions avec NMC rostral/NMP ou

NMC dans 1 région + NMP par ENMG dans au moins 1 mb sup et 1 mb inférieur

### **SLA cliniquement possible avec critères « Gold Coast »**

NMC + NMP dans 1 région ou

NMC dans 2 régions ou

NMP rostral/NMC ou

≥ 1 région NMC + NMP ou

≥ 2 régions NMP

\* Régions spinales = cervicale, thoracique, lombaire

### **SLA cliniquement possible sans critères « Gold Coast »**

NMC + NMP dans 1 région ou

NMC dans 2 régions ou

NMP rostral/NMC)

Evaluation en cours (fiches délai < 1an)

**Confirmation diagnostique** = SLA génétiquement définie ou cliniquement certaine ou étayée par ENMG

**Errance diagnostique** = SLA cliniquement possible avec critères « Gold Coast » > 1 an

**Impasse diagnostique** = SLA cliniquement possible sans critères « Gold Coast » > 3 ans



*Date de référence = celle du 1<sup>er</sup> recueil*  
*Attention à l'âge aux premiers signes renseigné dans le SDM*

[Données administratives](#)
[Prises en charge](#)
[Diagnostic](#)
[Activité](#)
[Anté/néonatal](#)
[Recherche](#)

+ Diagnostic #1

<b>Statut actuel du diagnostic *</b>	En cours	<del>Probable</del>	Confirmé	Indéterminé
--------------------------------------	----------	---------------------	----------	-------------

**En cours** : Le diagnostic est en cours, en phase précoce d'investigation. Aucun résultat d'examen n'est encore revenu pour ce diagnostic. Le niveau de confiance est nul ou très faible. *Le diagnostic ne doit pas être renseigné*



**Probable** : (suspicion) L'hypothèse diagnostique est vraisemblable compte tenu des données disponibles. Cependant, l'ensemble des signes ou analyses nécessaires pour affirmer le diagnostic ne sont pas réunis pour qu'il puisse être confirmé à ce jour.

**Aucun patient suivi pour un diagnostic de SLA ne correspond à ce statut: les patients diagnostiqués « SLA probable » correspondent au statut « Confirmé » du SDM**

**Confirmé** : Le diagnostic posé a été confirmé par une méthode à préciser par la suite. *Le diagnostic doit être renseigné*

**Indéterminé** : Le médecin ne peut se prononcer sur le diagnostic. Cela peut être dû à l'absence ou l'indisponibilité d'examens diagnostiques ou à des examens non contributifs. L'investigation est terminée ou impossible à réaliser, ou l'investigation ne permet pas de situer le diagnostic dans la nomenclature médicale actuelle. **Patient en Impasse Diagnostique.** *Le diagnostic ne doit pas être renseigné*

**i** *Le niveau de diagnostic doit correspondre à la situation réelle du patient et doit évoluer à chaque activité en fonction de la clinique et des résultats des examens*

## SDM Saisie manuelle

En cours

Probable

**Aucune situation clinique ne correspond à ce statut du SDM**

Confirmé

Indéterminé

## Recueil Complémentaire Automatique à partir des données saisies

### Evaluation en cours

- ✓ SLA Cliniquement possible avec critères « Gold Coast » < 1 an depuis début du suivi
- ✓ SLA cliniquement possible sans critères « Gold Coast » < 3 ans depuis début du suivi

### Confirmation diagnostique

- ✓ SLA génétiquement définie par identification d'une mutation pathogène
- ✓ SLA Cliniquement certaine
- ✓ SLA Cliniquement probable
- ✓ SLA Cliniquement probable étayée par ENMG

### Errance diagnostique

- ✓ SLA Cliniquement possible avec critères « Gold Coast » > 1 an depuis début du suivi

### Impasse diagnostique

- ✓ SLA cliniquement possible sans critères « Gold Coast » > 3 ans depuis début du suivi



# Impression de la fiche patient

Rechercher

SLA [COO] COURATIER (C H U DE LIMOGES - 87042 LIMOGES CEDEX 1)

SDM SLA

Jules POSSIBLE

Action requise

ID BaMaRa 2000237

Matricule de l'INS

IPP / NIP

ID service

Dernière activité le 01/06/2022

Fiche mise à jour le 25/08/2023

Date de naissance 01/01/1949 (74 ans)

Sexe Masculin

SDM SLA

Jules POSSIBLE

Action requise

ID BaMaRa 2000237

Matricule de l'INS

IPP / NIP

ID service

Fiche mise à jour le 25/08/2023

Date de naissance 01/01/1949 (74 ans)

Sexe Masculin

**Bilan initial pratiqué**

Poids de forme 58

Examen clinique neurologique par neurologue expert Oui

Date 01/06/2022

Bilan biologique et hématologique standard Oui

Date 01/06/2019

ENMG Oui

Date 01/06/2019

PEM (TST ou autre technique) Non

Date

IRM cérébrale Non

Date

IRM médullaire Oui

Date 01/05/2019

TDM cérébrale et/ou médullaire Non

Date

Bilan immunologique (avec recherche gammopathie monoclonale) Oui

Date 01/06/2019

Analyse LCS avec électrophorèse Non

Date

Evaluation cognitivo-comportementale Non

Date

Analyse génétique moléculaire (1 gène muté ou panel FILSLAN) Non

Date

Biopsie musculaire Non

Date

Scintigraphie de perfusion cérébrale (TEP-FDG/Scintigraphie HMPAO) Non

Date

**Mutation(s)**

Mutation connue chez le malade Non

Date de l'analyse

Nom du gène (HGNC)

Saisie manuelle du gène

Variant sur protéine

Variant sur ADNc

Caractère

Cas particulier

Mutation du gène C9orf72: nombre de répétitions

Mutation du gène ataxine-2: nombre de répétitions

[Retour au sommaire](#)

Ce guide est amené à évoluer en fonction des besoins qui se apparaîtront au fur et à mesure de son remplissage par les utilisateurs  
N'hésitez pas à nous faire part de vos besoins, suggestions...

[filslan@chu-limoges.fr](mailto:filslan@chu-limoges.fr)

