



BNDMR

Banque Nationale de Données
Maladies Rares



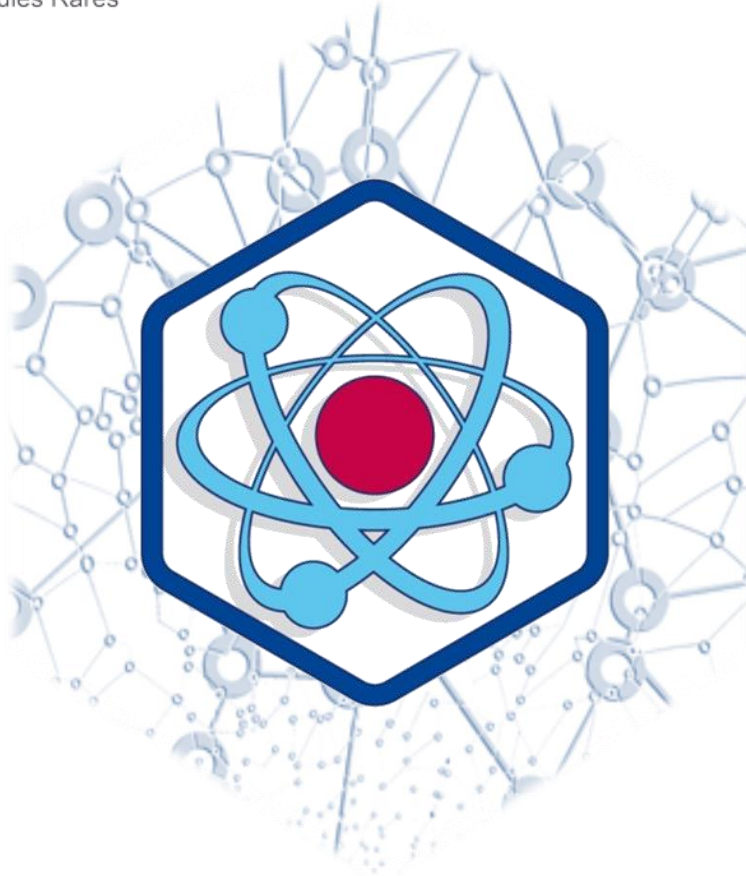
FILSLAN

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

filière de santé



maladies rares



Guide de Codage

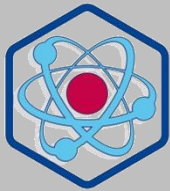
Recueil Complémentaire SLA

Contact Filière Filslan: filslan@chu-limoges.fr

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:

- 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

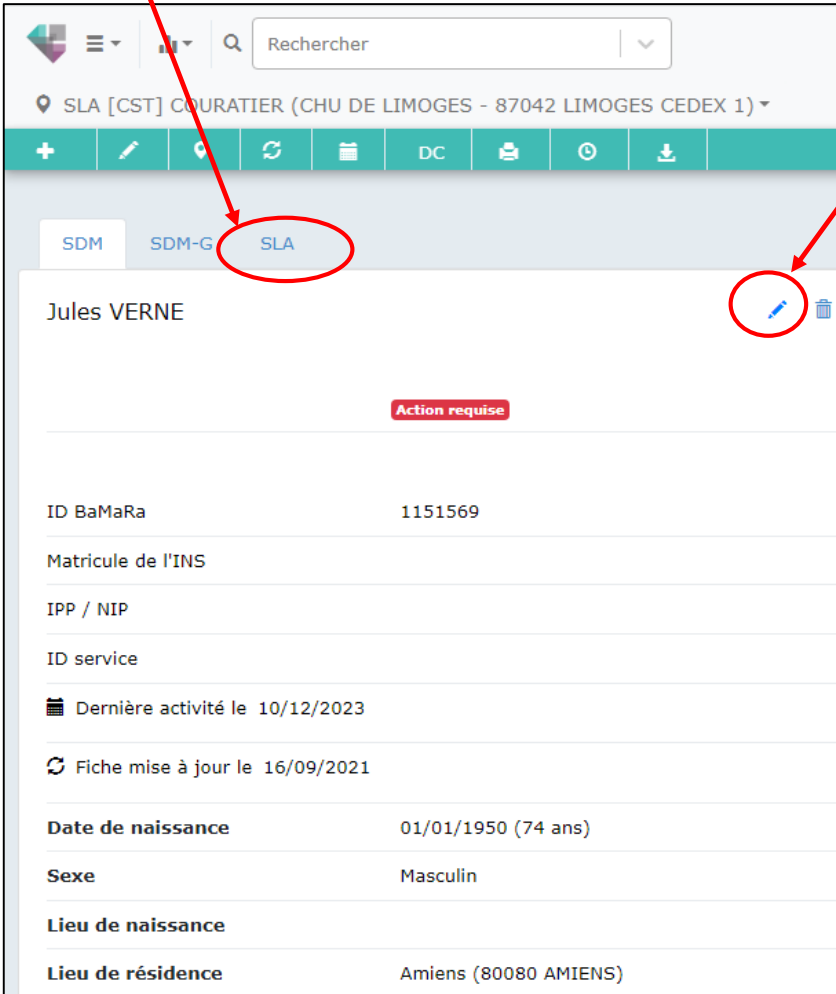
Objectifs:

- 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)

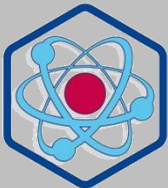
Comme pour le SDM, la modification d'une fiche déjà créée se fait via cet icône

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>
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
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/
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 : _____

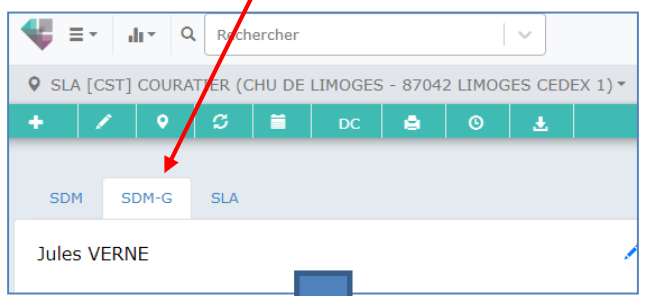


Certaines données concernant les analyses de biologie moléculaire sont présentes dans le SDM-Génomique, qui doit être rempli par les laboratoires en charge des analyses.

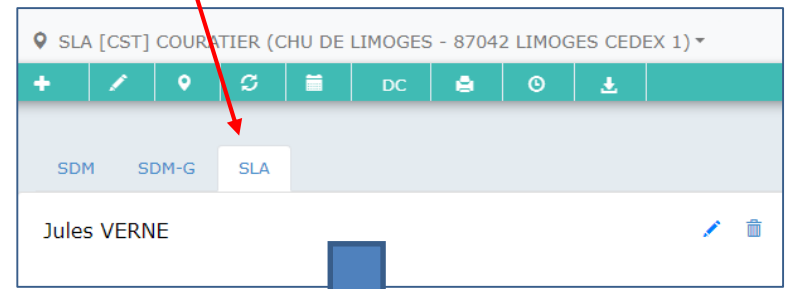
Les données redondantes doivent être recopiées dans le RC, à partir des données saisies dans le SDM-G

[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

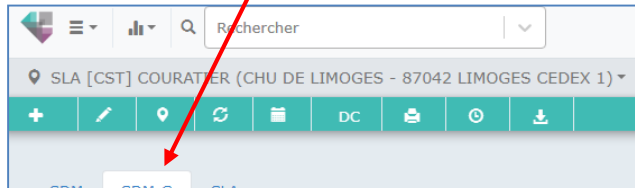
Mutation du gène C9orf72: nombre de répétitions 110

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 Séquence

Position génomique Position

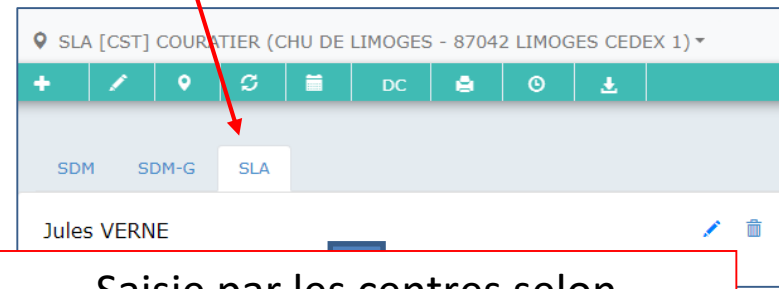
Variation nucléotidique Variation nucléotidique

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

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

- Élévation 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

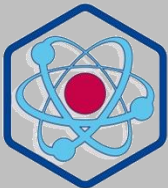
- Mouvements Anormaux* : OUI NON
- Syndrome akinétorigide* : OUI NON
- Ophthalmoparésie* : OUI NON
- Signes cérébelleux* : OUI NON
- Signes dysautonomiques* : OUI NON
- Signes sentitifs* : OUI NON

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 : __/__/____

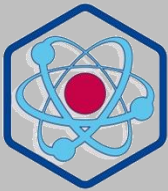
Parole / 4 :	4 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/>
Salivation / 4 :	4 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/>
Déglutition / 4 :	4 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/>
Ecriture / 4 :	4 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/>
Habillage et Hygiène / 4 :	4 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/>
Préparation des aliments / 4 :	4 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/>
Mobilisation au lit / 4 :	4 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/>
Marche / 4 :	4 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/>
Montée des escaliers / 4 :	4 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/>
Dyspnée / 4 :	4 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/>
Orthopnée / 4 :	4 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/>
Insuffisance respiratoire / 4 :	4 <input type="checkbox"/>	3 <input type="checkbox"/>	2 <input type="checkbox"/>	1 <input type="checkbox"/>	0 <input type="checkbox"/>

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



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

(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^{er} recueil
Attention à l'âge aux premiers signes renseigné dans le SDM

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

+ Diagnostic #1

Statut actuel du diagnostic *	En cours	Probable	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*

Statut du diagnostic: Attention à la cohérence entre SDM et RC

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

