DYSTROPHIE MYOTONIQUE CONGÉNITALE (DMC)

PROGRAMME CANADIEN DE SURVEILLANCE **PÉDIATRIOUE**

2305, boul St. Laurent Ottawa ON K1G 4J8

Tél.: (613) 526-9397, poste 239

Téléc.: (613) 526-3332 Courriel: pcsp@cps.ca

Mère

3.1 Âge : _____ années

Site Web: www.cps.ca/francais/pcsp

RENSEIGNEMENTS	SUR LA DÉCLARATION
(Partie remplie par la	coordonnatrice du PCSP)
Numéro du rapport	
Mois de déclaration	
Province	
Date du jour	

Veuillez remplir les sections suivantes relativement au cas susmentionné. Les données sur le patient et le déclarant seront traitées confidentiellement.

DÉFINITION DE CAS DE DYSTROPHIE MYOTONIQUE CONGÉNITALE (DMC)

Déclarer tous les enfants jusqu'à trois ans recevant un diagnostic de DMC.

Un diagnostic de DMC sera accepté si les enfants affichent à la fois les critères cliniques et génétiques suivants :

- Symptômes de dystrophie myotonique pendant la période néonatale (≤ 30 jours), tels qu'une hypotonie ou des troubles nutritionnels ou respiratoires exigeant une hospitalisation dans un service ou à l'unité de soins intensifs néonatale pendant plus de 72 heures.*
- Test génétique de DMC confirmant l'expansion anormale d'un triplet de nucléotides CTG dans le gène DMPK de l'enfant ou de la mère. L'expansion de la répétition du triplet CTG est supérieure à 200 répétitions ou correspond à une classification E1-4 (E1 : 200 à 500; E2 : 500 à 1 000; E3 : 1 000 à 1 500; E4 : >1 500).
- La pourrissan n'a pas besoin d'être né pendant la période de surveillance, car un diagnostic confirmé plus tard peut démontrer clairement

ECTIO	N 1 – R	ENSEIGNEMENTS DÉMOGRAPHIQUES				
1.1	Date de naissance :// 1.2 Sexe : Masculin Féminin					
1.3	Province ou territoire de résidence :					
ECTIO	N 2 – A	NTÉCÉDENTS MATERNELS DE DYSTROPHIE MYOTONIQ	J E			
2.1	Inform	ation clinique:	Non	Oui	Inconnu	
	2.1.1	Diagnostic avant la grossesse				
	2.1.2	Âge de la mère au diagnostic : années				
	2.1.3	Nombre de répétitions de triplets de nucléotides :				
	2.1.4	Grossesse précédente				
		Dans l'affirmative, précisez le nombre :				
	2.1.5	Grossesse antérieures interrompues				
	2.1.6	Consultation génétique avant cette grossesse				
	2.1.7	Test génétique prénatal pour cette grossesse				
		Dans l'affirmative, précisez :				
		prélèvement de villosités choriales amniocentèse _	nom	bre de r	épétitions	

Parité : Gravida Para Aborta

SECTION 3 – GROSSESSE ET HISTORIQUE DE L'ACCOUCHEMENT (suite)

3.2	Information clinique : Non Oui Inconnu
	3.2.1 Polyhydramnios
	3.2.2 Mouvements fœtaux plus rares
	3.2.3 Durée du travail : heures
	3.2.4 Rupture prolongée des membranes
	3.2.5 Signes de détresse fœtale
	Dans l'affirmative, précisez : bradycardie tachycardie gaz du cuir chevelu
	3.2.6 Type d'accouchement : vaginal utilisation de forceps extraction par vacuum
	césarienne inconnu
Nou	veau-né
3.3	Âge gestationnel : semaines Poids à la naissance : grammes
3.4	Indice d'Apgar : 1 min 5 min 10 min 20 min Inconnu
3.5	
3.6	Gaz du cordon : pH: excès basique : Inconnu Gaz suivant : pH: excès basique : Inconnu
5.0	Dans l'affirmative, précisez le délai après la naissance : (minutes / heures)
3.7	Interventions de réanimation :
3.7	Aucune Oxygène seulement Ventilation spontanée en pression positive continue
	Ventilation au ballon et au masque Intubation et ventilation Réanimation cardiaque Inconnu
2.0	
3.8	Médicaments de réanimation : Non Oui Inconnu
	Dans l'affirmative, précisez :
SECTIO	N 4 – DIAGNOSTIC DU PATIENT
4.1	L'enfant est le premier diagnostic de la famille : Non Oui Inconnu
-1.1	
	Dans l'affirmative, précisez la date de la confirmation génétique//
4.2	EMG: Non effectué Effectué (résultats):
4.3	Biopsie : Non effectuée Effectuée (résultats) :
4.4	Dépistage génétique : Nombre de répétitions de CTG : ou classification E1 E2 E3 E4
SECTIO	N 5 – DIAGNOSTIC INITIAL ET PRISE EN CHARGE
5.1	Diagnostic respiratoire (cochez toutes les réponses applicables) :
	Hypoplasie pulmonaire Pneumothorax Pneumonie Élévation d'un hémidiaphragme
	Dysplasie bronchopulmonaire Autre, veuillez préciser :
5.2	Inhalothérapie : Aucune
	Si plusieurs types de thérapies ont été administrés, veuillez en préciser l'ordre temporel :
	Type Durée approximative Ordre En cours
	Oxygène
	Ventilation spontanée en pression positive continue
	Ventilation assistée
	(de tout type, à n'importe quel moment de la journée)
	Stimulants respiratoires (type :)
	Autres médicaments
	(surfactant stéroïdes oxyde de diazote)
	Chirurgia : Trachéatamia Autra (tuno :
	Chirurgie : Tracheotomie Autre (type :)

SECTION 5 – DIAGNOSTIC INITIAL ET PRISE EN CHARGE (suite)

	riel			te de complétion				
	ohone							
	330				Code posta	nl		
	omsse							
	N 7 – MÉDECIN DÉCLARANT							
	Arrêt du maintien des fo	onctions vitales : Non _ sez la raison :						
	Durée de l'hospitalisation Cause du décès :	on avant le décès :	(sem	naines / mois / année	es)			
6.5	Décédé : Dans l'affirmative : Âge au							
6.3 6.4	Âge au dernier suivi : mois / années Complications médicales au dernier suivi :							
6.2	Toujours hospitalisé À la maison Transfert à un autre établissement, précisez :							
SECTIO 6.1	N 6 - ISSUE Hospitalisation : Nombre total of					_		
5.5	Agent procinétique : (type : Chirurgie : Fundoplication Autres complications SNC : Convulsions Apno Tracé d'encéphalopathie Cardiaque : Anomalie structure Infections : Septicémie Nature (précisez) :	Autre (type : ée Hémorragie int e ischémique hypoxique elle Dysrythmie _ Méningite Infection	raventri à l'IRM Hy n urinaii	culaire Ventri potension re)	
	Type Gavage nasogastrique Gavage par gastrostomie ou jéju Alimentation parentérale totale	unostomie	Durée	e approximative		En cours		
5.4	Thérapie d'alimentation : Alimentation orale normale En cas de thérapies multiples, précisez l'ordre temporal :							
5.3	Diagnostic relié à l'alimentation Retard de la vidange gastrique _ Reflux gastro-œsophagien Autre (précisez) :	Mauvais transit in Entérocolite nécrosant	testinal e	Constipation Inconnu				
2 3	Diagnostic relió à l'alimentation	o (cochez toutos los rápo	acac ani	alicables) ·				

Merci d'avoir rempli ce formulaire.