



## DYSTONIE FAMILIALE - FICHE DE RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

### I - PATIENT

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

Date de l'examen : ..... Age : .....(ans)

AGE DE DEBUT : .....(ans)

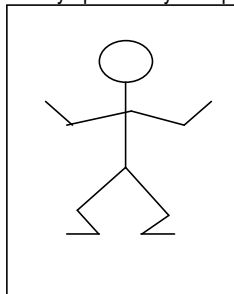
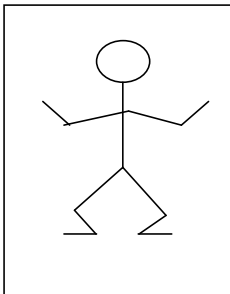
### II - ELEMENTS DE DIAGNOSTIC

- A - La dystonie :
- |   |                          |                          |
|---|--------------------------|--------------------------|
|   | Oui                      | Non                      |
| 1) Blépharospasme                                     | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 2) Blépharospasme + face (syndrome de Meige)          | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 3) Dystonie oro-mandibulaire                          | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 4) Dystonie pharyngolaryngée                          | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 5) Torticolis simple rotatoire                        | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 6) Torticolis complexe (rétro, antéro ou latérocolis) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| +/- participation des épaules                         | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 7) Dystonie des membres supérieurs                    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Gauche  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Droit   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 8) Dystonie des membres inférieurs                    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Gauche  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Droit   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 9) Dystonie du tronc                                  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 10) Dystonie dans une fonction manuelle élective :    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| crampe de l'écrivain ou du musicien                   |                          |                          |

- B - Classification de la dystonie :
- |                         |                          |                          |
|-------------------------|--------------------------|--------------------------|
|                         | Oui                      | Non                      |
| 1) Focale               | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 2) Segmentaire          | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 3) Généralisée          | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 4) 1/2 dystonie         | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 5) Dystonie myoclonique | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 6) Myoclonies « pures » | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
- (myoclonies héréditaires bénignes, ou dystonie myoclonique sensible à l'alcool, «lightening jerks»)

C - Localisation de la dystonie  
 Actuellement

Mode de progression (dessiner):  
 numéroter l'ordre de progression  
 des symptômes dystoniques



D - Score (cf annexe):

- E - Histoire de la maladie :
- |                                       |                          |                          |
|---------------------------------------|--------------------------|--------------------------|
|                                       | Oui                      | Non                      |
| 1) Sièges du 1 <sup>er</sup> symptôme | .....                    | .....                    |
| 2) Fluctuations diurnes               | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 3) Amélioration par le sommeil        | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 4) Sensibilité à l'alcool             | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 5) Facteurs favorisant                | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Préciser                              | .....                    | .....                    |
| 6) Facteurs aggravants                | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Préciser                              | .....                    | .....                    |

F - Histoire familiale (joindre arbre généalogique):

	Oui	Non
--	-----	-----

- |                                       |                          |                          |
|---------------------------------------|--------------------------|--------------------------|
| 1) Notion de dystonie dans la famille | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 2) Origine Juive Ashkénaze            | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

### III - EXAMEN NEUROLOGIQUE

- A - Tremblement
- |                  |                                 |                                |
|------------------|---------------------------------|--------------------------------|
|                  | Oui                             | Non                            |
| Tête et/ou cou   | <input type="checkbox"/>        | <input type="checkbox"/>       |
| Membre supérieur | Gauche <input type="checkbox"/> | Droit <input type="checkbox"/> |
| Membre inférieur | Gauche <input type="checkbox"/> | Droit <input type="checkbox"/> |
| Ecriture         | <input type="checkbox"/>        | <input type="checkbox"/>       |

- B - Myoclonies
- |                  |                                 |                                |
|------------------|---------------------------------|--------------------------------|
|                  | Oui                             | Non                            |
| Membre supérieur | Gauche <input type="checkbox"/> | Droit <input type="checkbox"/> |
| Membre inférieur | Gauche <input type="checkbox"/> | Droit <input type="checkbox"/> |
| Cou              | <input type="checkbox"/>        | <input type="checkbox"/>       |

- C - Autres signes
- |   |                          |                          |
|---|--------------------------|--------------------------|
|   | Oui                      | Non                      |
| 1) Troubles de la sensibilité profonde                      | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 2) Syndrome parkinsonien                                    | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 3) Syndrome cérébelleux                                     | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 4) Syndrome pyramidal                                       | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 5) Neuropathie périphérique                                 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 6) Atteinte de l'oculomotricité                             | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 7) Epilepsie  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 8) Retard intellectuel                                      | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 9) Troubles psychiatriques (autre qu'un syndrome dépressif) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 10) Hépatomégalie et/ou splénomégalie                       | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 11) Autres  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

### IV - ANTECEDENTS

- |                                       |                          |                          |
|---------------------------------------|--------------------------|--------------------------|
|                                       | Oui                      | Non                      |
| 1) Prise de neuroleptique             | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 2) Anoxie néonatale                   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 3) Prématurité                        | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 4) Retard des acquisitions motrices   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Age de marche                         | .....                    | .....                    |
| Age de la parole                      | .....                    | .....                    |
| Difficultés pour apprendre l'écriture | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 4) Autres                             | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

### V - EXAMENS COMPLEMENTAIRES

- |                                      |                          |                          |
|--------------------------------------|--------------------------|--------------------------|
|                                      | Normal                   | Anormal                  |
| (joindre le compte-rendu si anormal) |                          |                          |
| 1) IRM cérébrale                     | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 2) EMG                               | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 3) examen ophtalmologique            | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

### VI - ORIENTATION DIAGNOSTIQUE

- |  |                          |                          |                          |
|--|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
|  | Oui                      | Non                      | Non testé                |
| 1) Sensibilité à l'alcool                                  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| % d'amélioration   | .....                    | .....                    | .....                    |
| 2) Sensibilité à la L-Dopa                                 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| % d'amélioration et durée du traitement                    | .....                    | .....                    | .....                    |
| 3) Présence de <u>dyskinésies / fluctuations</u> sous Dopa | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 4) Sensibilité à la carbamazépine                          | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 5) Sensibilité à la diphénylhydantoïne                     | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

### VII - DIAGNOSTIC CLINIQUE

- |   |                          |                          |
|---|--------------------------|--------------------------|
|   | Oui                      | Non                      |
| 1) Dystonie myoclonique                     | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 2) Dystonie myoclonique sensible à l'alcool | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 3) Dystonie sensible à la L-DOPA            | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 4) Dystonies paroxystiques                  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Choréo-athétose paroxystique kinésigénique  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| Dystonies paroxystiques                     | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

Dystonies induites par exercice prolongé.....   
Autres : .....

5) Dystonies torsion idiopathique.....

**I - Echelle des mouvements dystoniques :**

Localisation	Facteurs déclenchants (0-4)	Facteurs de sévérité (0-4)	Poids	Résultat
Yeux	x		x 0.5 =	
Bouche	x		x 0.5 =	
Parole-déglutition	x		x 0.1 =	
Cou	x		x 0.5 =	
Bras droit	x		x 1.0 =	
Bras gauche	x		x 1.0 =	
Tronc	x		x 1.0 =	
Jambe droite	x		x 1.0 =	
Jambe gauche	x		x 1.0 =	

**Somme :**

**1. A Facteurs déclenchants**

- 0-Normal
- 1-Dystonie lors d'un mouvement sélectif
- 2-Dystonie lors de diverses tâches
- 3-Dystonie de parties distantes du corps, intermittante et/ou au repos
- 4-Dystonie présente au repos

**B. Parole et déglutition :**

- 1-De temps en temps
- 2-Souvent, soit l'un, soit l'autre
- 3-Souvent l'un, rarement l'autre
- 4-Souvent les deux

**2. Facteurs de sévérité**

*Yeux :*

- 0-Normal
- 1-Rare. Clignement occasionnel
- 2-Léger. Clignement fréquent, sans blépharospasme prolongé
- 3-Modéré. Blépharospasme prolongé, mais yeux ouverts la plupart du temps
- 4-Sévère. Blépharospasme prolongé, les yeux fermés ≥ 30 % du temps

*Bouche :*

- 0-Normal
- 1-Rares. Grimaces occasionnelles (p ex mâchoires ouvertes ou serrées, mouvement de la langue)
- 2-Léger. Présence d'un mouvement < de 50 % du temps
- 3-Modéré. Mouvements dystoniques modérés ou contractures présentes la plupart du temps
- 4-Sévère. Mouvements dystoniques sévères ou contractures présentes la plupart du temps

*Parole et déglutition :*

- 0-Normal
- 1-Atteinte légère ; dysarthrie et/ou dysphagie occasionnelle
- 2-Parole légèrement incompréhensible ou dysphagie fréquente
- 3-Parole incompréhensible ou incapacité d'avaler des aliments solides
- 4-Anarthrie totale ou quasi-totale, ou difficulté marquée pour avaler des aliments mixés

*Cou :*

- 0-Normal
- 1-Rare Tiraillement occasionnel
- 2-Torticollis léger
- 3-Torticollis modéré
- 4-Torticollis sévère

*Membres supérieurs :*

- 0-Normal
- 1-Dystonie faible : sans gêne fonctionnelle
- 2-Dystonie nette : sans gêne fonctionnelle
- 3-Dystonie modérée : prise pouce, index préservée
- 4-Dystonie sévère : pas de prise pouce-index

*Tronc :*

- 0-Normal
- 1-Flexion possible sans gêne fonctionnelle
- 2-Flexion qui ne gêne pas la station debout ou la marche
- 3-Flexion qui gêne la station debout ou la marche
- 4-Flexion importante, empêchant la station debout ou la marche

*Membres inférieurs :*

- 0-Normal
- 1-Dystonie faible : sans gêne fonctionnelle
- 2-Dystonie légère : marche sans aide
- 3-Dystonie modérée : Marche avec aide
- 4-Impossibilité de se tenir debout ou de marcher

**II - Handicap fonctionnel**

Fonction	Score
Parole	0-4
Ecriture	0-4
Nourriture	0-4
Alimentation	0-4
Hygiène	0-4
Habillement	0-4
Marche	0-6

**Somme :**

**A. Parole**

- 0-Normale
- 1-Légèrement atteinte ; compréhensible
- 2-Quelques difficultés de compréhension
- 3-Difficulté marquée de compréhension
- 4-Dysarthrie sévère ou anarthrie

**B. Ecriture (tremblement ou dystonie)**

- 0-Normale
- 1-Difficultés légères ; lisible
- 2-Presque illisible
- 3-Illisible
- 4-Incapacité de tenir un stylo

**C. Nourriture**

- 0-Normale
- 1-Mange sans utiliser des astuces
- 2-Mange seul(e), ne peut pas couper ses aliments
- 3-Ne se nourrit qu'avec les doigts
- 4-Ne peut pas manger seul(e)

**D. Alimentation/déglutition**

- 0-Normale
- 1-Fausses routes occasionnelles
- 2-Fausses routes fréquentes ; difficulté à avaler
- 3-Impossibilité d'avaler des aliments solides
- 4- Difficulté marquée pour avaler des aliments mixés ou liquides

**E- Hygiène**

- 0-Normale
- 1-Maladroit, pas besoin d'aide
- 2-A besoin pour certains gestes
- 3-A besoin d'aide pour exécuter la plupart des gestes
- 4-A besoin d'aide pour exécuter tous les gestes

**F. Habillement**

- 0-Normal
- 1- Maladroit, pas besoin d'aide
- 2- A besoin d'aide, ne peut exécuter tous gestes
- 3- A besoin d'aide, ne peut exécuter la plupart des gestes
- 4-Incapable de s'habiller seul(e)

**G. Marche**

- 0-Normale
- 1- Faiblement anormale, à peine perceptible
- 2- Modérément anormale, évident pour un spécialiste
- 3-Torsion évidente
- 4-Marche avec aide
- 5-Utilise un fauteuil roulant