

MALADIE DE POMPE - BILAN CLINIQUE AU MOMENT DE LA PREMIERE DEMANDE

Initiales		Genre		Date naissance	
Demande	☐ § 418_0000	☐ IOPD	☐ LOPD	☐ De novo	☐ MNP
	☐ § 1350_0000		☐ LOPD		

Données métaboliques

	Résultats	Valeurs normales (± d.s. moyenne)
1. Déficience en α-glucosidase acide sur fibroblastes cutanés		
2. Test génétique GAA (description de la ou des mutations)		
2.1. Si une seule mutation : recherche supplémentaire de la surcharge lysosomiale en glycogène dans une biopsie musculaire		

Image clinique

1. Bilan cardiaque	Troubles du rythme – ECG			
	+ LVMI (g/m2) –échographie (si IOPD)			
2. Fonction musculaire	Test de marche de 6 minutes		m	m
	Test de marche de 10 mètres		sec	sec
	Temps «couché» vers «debout »		sec	sec
	Echelle de BAYLEY (si IOPD)			
3. Puissance musculaire <i>Classification MRC (0 à 5)</i>	1. Abducteurs des épaules			
	2. Fléchisseurs du coude			
	3. Extenseurs du coude			
	4. Fléchisseurs du genou			
	5. Force de préhension			
	6. Fléchisseurs de la hanche			
4. Fonction pulmonaire	FVC % valeur prédite	Assis		
		Couché		
5. Aide respiratoire	Ventilation assistée chronique		☐ Oui	☐ Non
	nombre d'heures moyenne/24h	Invasif		
		Non-invasif		
6. Bilan biologique	LDH			
	AST ☐ et/ou ALT ☐			
	Créatine kinase			

7. Motivation

ANNEXES

- **Protocoles** dactylographiés, datés et signés
- Explication en cas de **NON REALISATION** d'un ou plusieurs items
- **Rapport** médical complet motivant l'initiation du traitement

(cachet)

...../...../.....
(date)

.....
(signature du médecin-demandeur)

MALADIE DE POMPE - BILAN CLINIQUE ANNUEL									
Initiales			Genre			Date naissance			
Demande	☐ § 418_0000	☐ IOPD	☐ LOPD	☐ De novo	☐ MNP	☐ Switch	Date start traitement		
	☐ § 1350_0000		☐ LOPD						
					Semestre 1		Semestre 2		
					/...../.....		/...../.....		
					Résultats		Résultats		
1. Bilan cardiaque	Troubles du rythme – ECG								
	+ LVMI (g/m2) –échographie (si IOPD)								
2. Fonction musculaire	Test de marche de 6 minutes					m		m	
	Test de marche de 10 mètres					sec		sec	
	Temps « couché » à « debout »					sec		sec	
	Echelle de BAYLEY (si IOPD)								
3. Puissance musculaire <i>Classification MRC (0 à 5)</i>	1. Abducteurs des épaules								
	2. Fléchisseurs du coude								
	3. Extenseurs du coude								
	4. Fléchisseurs du genou								
	5. Force de préhension								
	6. Fléchisseurs de la hanche								
4. Fonction pulmonaire	FVC		Assis						
	% valeur prédite		Couché						
5. Aide respiratoire	Ventilation assistée chronique				☐ Oui ☐ Non		☐ Oui ☐ Non		
	nombre d'heures moyenne/24h		Invasif						
			Non-invasif						
6. Bilan biologique	LDH								
	AST ☐ et/ou ALT ☐								
	Créatine kinase								
7. Patient	Compliance				☐ Oui ☐ Non		☐ Oui ☐ Non		
8. Motivation									
ANNEXES	■ Protocoles dactylographiés, datés et signés ■ Explication en cas de NON REALISATION d'un ou plusieurs items ■ Rapport médical complet motivant la poursuite du traitement								

...../...../.....
(date)

.....
(signature du médecin-demandeur)