

## FICHE CLINIQUE POUR LES DEGENERESCENCES SPINOCEREBELLEUSES (Ataxies et paraparésies spastiques)

Date : \_\_\_\_\_ Patient : \_\_\_\_\_  
 Centre : \_\_\_\_\_ Examineur : \_\_\_\_\_  
 Patient index :      oui       non   
 Age à l'examen :      \_\_\_\_\_ Sexe : M  F  Origine ethnique : \_\_\_\_\_  
 Premier examen      oui       non  Examen numéro : \_\_\_\_\_  
 Age de décès : \_\_\_\_\_ Cause : \_\_\_\_\_

### A. HISTOIRE FAMILIALE (joindre arbre généalogique)

- \* Paraparésie spastique ou ataxie dans la famille    oui       non   
 \* Autre maladie familiale      oui       non  préciser : \_\_\_\_\_  
 \* Consanguinité      oui       non  préciser : \_\_\_\_\_

### B. AGE DE DEBUT : \_\_\_\_\_

### C. DEVELOPPEMENT:

- \* Moteur      normal       retardé       préciser : \_\_\_\_\_  
 \* Intellectuel      normal       retardé       préciser : \_\_\_\_\_

SIGNES DE DEBUT	OUI	NON	AGE
* Troubles équilibre			
* Dysarthrie			
* Spasticité			
* Crampes			
* Examen systématique			
* Douleur			
* Autre (préciser)			

### D. SIGNES à l'examen

	SPASTICITE				ATAXIE CEREBELLEUSE			
	Non	Légère	Modérée	Sévère	Non	Légère	Modérée	Sévère
<b>Membres sup</b>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
<b>Membres inf *</b>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
<b>Marche</b>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
<b>Dysarthrie</b>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

\* au repos pour la spasticité, à l'épreuve talon-genou pour l'ataxie

### E. STADE FONCTIONNEL

	Age
<b>0</b> Pas de handicap fonctionnel	
<b>1</b> Pas de handicap fonctionnel mais signes à l'examen	
<b>2</b> Léger, capable de courir, marche non limitée	
<b>3</b> Modéré, incapable de courir, marche difficile sans aide	
<b>4</b> Sévère, marche avec 1 canne	
<b>5</b> Marche avec 2 cannes	
<b>6</b> Fauteuil roulant	
<b>7</b> Grabataire	

## F. AUTRES SIGNES CLINIQUES

	1. REFLEXES					
	Normal	Augmentés	Très vifs	Diminués	Absents	Clonus
Massétérin	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>			
Biceps	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Rotulien	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Adducteur	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Achilléen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Hoffmann	<input type="radio"/> absent		<input type="radio"/> present			
RCP	<input type="radio"/> flexion	<input type="radio"/> indifférent	<input type="radio"/> extension unilatérale		<input type="radio"/> extension bilatérale	

	2. DEFICIT MOTEUR			
	Non	Léger	Moderate	Severe
MS prox	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
MS distal	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
MI prox	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
MI distal	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Paralysie faciale	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

	3. AMYOTROPHIE			
	Non	Légère	Moderée	Sévère
MS prox	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
MS distal	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
MI prox	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
MI distal	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

4. FASCICULATIONS		
<input type="radio"/> oui	<input type="radio"/> non	Localisation :

5. TROUBLES SENSITIFS				
Vibration	<input type="radio"/> abolie	<input type="radio"/> < 5 sec	<input type="radio"/> 5-10 sec	<input type="radio"/> > 11 sec (normal)
Sensibilité superficielle	<input type="radio"/> oui	<input type="radio"/> non	<input type="radio"/> tact	<input type="radio"/> piqure
			<input type="radio"/> température	

	6. ANOMALIES SQUELETTIQUES			
	Non	Léger	Modéré	Sévère
Scoliose	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Pieds creux	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

7. DYSMORPHIE FACIALE		
<input type="radio"/> oui	<input type="radio"/> non	Préciser :

	8. TROUBLES SPHINCTERIENS ET SEXUELS			
	Non	Léger	Modéré	Sévère
Urgences urinaires	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Incontinence urinaire	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Retention urinaire	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Incontinence anale	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Tr. Fonctions sexuelles	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ménopause précoce	<input type="radio"/> oui	<input type="radio"/> non	Âge:	

	9. SIGNES EXTRA-PYRAMIDAUX				Site
	Non	Léger	Modéré	Sévère	
Tremblement Repos/postural/action	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Chorée	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Dystonie	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Myoclonies	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Hypokinesie	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Rigidité	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	

10. SIGNES OPHTALMOLOGIQUES			
× Observation	oui	non	
Diplopie	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Ptosis	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Rétraction paupières (bulging eyes)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Diminution acuité visuelle	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
			âge de début :
× Mouvement	oui	non	
Nystagmus	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	préciser :
Poursuite saccadée	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	préciser :
Saccades lentes	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Apraxie oculomotrice	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
Ophthalmoplégie supranucléaire	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	préciser :
Ophthalmoplégie nucléaire	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	préciser :
× Fond d'œil	oui	non	
Anormal	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
<input type="radio"/> Atrophie optique	<input type="radio"/> Rétinite pigmentaire		<input type="radio"/> Autre :

11. STATUS MENTAL			
	oui	non	
Détérioration intellectuelle	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	Âge début/type :
Retard mental	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	Age début et degré :
Symptômes psychiatriques	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	préciser :
Dépression	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	

12. AUTRES SIGNES			
	oui	non	
Dysphagie	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	préciser : Début :
Sévérité	<input type="radio"/> léger		<input type="radio"/> modéré <input type="radio"/> sévère
Problèmes cutanés	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	préciser :
Troubles auditifs	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	préciser :
Epilepsie	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	type et âge début :

13. AUTRES PLAINTES/ANTECEDANTS	

**G. SCORES AUX ECHELLES CLINIQUES**

Cerebellar gait score (Annexe 1a)	
Adiadocho-score (Annexe 1b)	
Ashworth score (Annexe 2a)	
Ambulatory score (Annexe 2b)	
PATA test (Annexe 3)	

**H. CONCLUSIONS DIAGNOSTIQUES**

<input type="checkbox"/> ATAXIE CEREBELLEUSE	<input type="checkbox"/> PARAPARESIE SPASTIQUE
AR / AD / ISOLEE / X-LINKED Pure / complexe	AR / AD / ISOLEE / X-LINKED Pure / complexe
<input type="radio"/> 1. Atteint certain	<input type="radio"/> 1. Atteint certain
<input type="radio"/> 2. Atteint probable (uniquement dysarthrie)	<input type="radio"/> 2. Atteint probable (ROT MI augmentés ou très vifs +/- Babinski)
<input type="radio"/> 3. Atteint possible (uniquement ataxie légère marche)	<input type="radio"/> 3. Atteint possible (ROT MI augmentés)

**I. DIAGNOSTIC MOLECULAIRE:****J. INVESTIGATIONS**

		Pas fait	Normal	Anormal	Préciser
1	AGTLC	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
2	$\alpha$ -foetoprotéine	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
3	Cholestérol	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
4	Electrophorèse protéines	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
5	IRM cérébrale	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
6	IRM médullaire	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
7	EMG + VCN MS	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
8	EMG + VCN MI	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
9	PEV	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
10	PEA	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
11	PEM	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
12	PES	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
13	Biopsie musculaire	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
14	Biopsie cutanée	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
15	ERG	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
16	Fond d'oeil	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
17	Exam neuropsychologique	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
18	BUD	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
19	Bilan urianire	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
20	Vitamine E	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	
21	Apolipoprotéine A, B	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	

**K. MATERIEL DISPONIBLE**

	Oui	Non		Oui	Non
ADN	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	Biopsie de peau	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Lignées cellulaires	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	Biopsie de nerf	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Biopsie musculaire	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	Autre		

## ANNEXES

### Annex 1a : Cerebellar gait score (Standing capacities, eyes open)

- 0** Normal : able to stand on one foot more than 10 s.
- 1** Able to stand with feet together, but no longer able to stand on one foot more than 10 s.
- 2** Able to stand with feet together, but no longer able to stand with feet on tandem position.
- 3** No longer able to stand with feet together, but able to stand in natural position without support, with no or moderate sway.
- 4** Standing in natural position without support, with considerable sway and considerable corrections.
- 5** Standing in natural position with unilateral support.
- 6** Standing in natural position with bilateral support.
- 7** Unable to stand at all.

### Annex 1b : Adiadocho-score

In sitting position, count the number of alternate movements of the dominant hand. Count only dorsal touch during 10 seconds (normal : 15-20).

### Annex 2a : Modified Ashworth Scale

- 0** No increase in muscle tone.
- 1** Slight increase in muscle tone, manifested by a catch and release or by minimal resistance at the end range of motion when the part is moved in flexion or extension/adduction, etc or followed by minimal resistance throughout the remainder (less than half) of the range of motion.
- 2** More marked increase in muscle tone through most of the range of motion, but the affected part is easily moved.
- 3** Considerable increase in muscle tone, passive movement is difficult.
- 4** Affected part is rigid in flexion or extension (abduction or adduction, etc).

### Annex 2b : Ambulatory Score (0-10) Add A + B

Number of meters in 5 seconds			
a) Without aid		b) With aid	
<b>0</b>	> 5 m	<b>0</b>	> 5 m
<b>1</b>	≥ 4 m	<b>1</b>	≥ 4 m
<b>2</b>	≥ 3 m	<b>2</b>	≥ 3 m
<b>3</b>	≥ 2 m	<b>3</b>	≥ 2 m
<b>4</b>	≥ 1 m	<b>4</b>	≥ 1 m
<b>5</b>	0 m	<b>5</b>	0 m

### Annex 3 : PATA test : dysarthria evaluation

Count the number of repetitions of the “Pa Ta” syllables pronounced during 10 seconds.