Maladie de Pompe infantile ou juvénile (glycogénose de type II)

PROGRAMME CANADIEN DE SURVEILLANCE PÉDIATRIQUE
2305, boul. St. Laurent
Ottawa (Ontario) K1G 4J8
Tél. : 613-526-9397, poste 239
Téléc. : 613-526-3332
pcsp@cps.ca
www.pcsp.cps.ca

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

Veuillez remplir les sections suivantes relativement au cas susmentionné.
Les données seront traitées confidentiellement.

DÉFINITION DE CAS DE LA MALADIE DE POMPE (MP)

Déclarer tout patient (**nouvellement ou déjà diagnostiqué**) de moins de 18 ans qui respecte les critères suivants :

1. **Critères génétiques :** Mutations pathogènes touchant les deux gènes *GAA* (codant la protéine alpha-glucosidase acide) déterminées par analyse séquentielle ou par analyse de délétion ou de duplication

   AVEC OU SANS

2. **Critères biochimiques :** Mesure de l'activité de l'enzyme alpha-glucosidase acide (GAA) dans un ou plusieurs des tests suivants :
   - Analyse de l'activité des enzymes GAA sur tache de sang séché
   - Analyse de l'activité des enzymes GAA dans le sang total
   - Analyse de l'activité des enzymes GAA par biopsie cutanée (culture des fibroblastes)
   - Analyse de l'activité des enzymes GAA par biopsie musculaire

Critères d'exclusion
Manifestations cliniques de faiblesse des muscles proximaux sans confirmation génétique ou biochimique de la maladie

NOTE : LES DONNÉES SONT COLLIGÉES À L'ÉGARD DES NOUVEAUX CAS ET DES CAS PRÉVALENTS. VEUILLEZ DÉCLARER TOUS LES CAS QUI VIENNENT D'ÊTRE POSÉS OU QUI SONT DIAGNOSTIQUÉS DEPUIS UN CERTAIN TEMPS.

SECTION 1 – RENSEIGNEMENTS DÉMOGRAPHIQUES

1.1 Date de naissance : ____ /_____ /_____
JJ MM AAAA

1.2 Sexe : Masculin___ Féminin___

1.3 Trois premiers signes du code postal du patient : ___ ___ ___

1.4 Groupes de population (cochez toutes les réponses applicables) :

☐ Arabe	☐ Noir	☐ Chinois	☐ Philippin
☐ Japonais	☐ Coréen	☐ Latino-américain	☐ Blanc
☐ Première nation	☐ Inuit	☐ Métis	☐ Inconnu
☐ Asiatique du Sud-Est (p. ex., Vietnamien, Cambodgien, Laotien)	☐ Asiatique du Sud (p. ex., Indien de l'Est, Pakistanais Sri-lankais)	☐ Asiatique de l'Ouest (p. ex., Iranien, Afghan)	☐ Autre, précisez : _____

1.5 Cet enfant est-il le premier cas connu de cette maladie dans sa famille? Oui___ Non___ Inconnu___

SECTION 2 – DIAGNOSTIC

2.1 Âge à l'apparition des symptômes : ____mois OU ____ années

2.2 Âge au diagnostic : ____mois OU ____ années

2.3 Date du diagnostic clinique : ____ /_____ /_____
JJ MM AAAA

2.4 Date de la confirmation biochimique OU génétique : ____ /_____ /_____
JJ MM AAAA

2.5 Qui a posé le diagnostic initial?

___Pédiatre ___ Neurologue pédiatre ___Physiatre

___Pédiatre du développement ___Spécialiste du métabolisme ___Généticien
___Neurologue pour adulte ___Autre (précisez) :_____

2.6 Une électromyographie (ÉMG) a-t-elle été effectuée? Oui___ Non___ Inconnu___
Dans l'affirmative, les résultats étaient-ils : Normaux___ Anormaux___; (précisez) :_____

2.7 Une biopsie musculaire a-t-elle été effectuée? Oui___ Non___ Inconnu___
Dans l'affirmative, quel muscle a fait l'objet de la biopsie?_____
Normal___ Anormal___; (précisez) :_____

2.8 Le taux sérique de créatine kinase (CK) a-t-il été obtenu? : Oui___ Non___ Inconnu___
S'il était anormal, précisez-en les valeurs :_____

2.9 Comment le diagnostic de maladie de Pompe a-t-il été posé? (Cochez toutes les réponses applicables.)
___Analyse des enzymes du sang (tache de sang séché) ___Analyse des enzymes du fibroblaste (biopsie cutanée)
___Analyse génétique (méthode de Sanger) ___Analyse génétique (séquençage de l'exome complet)
___Analyse des enzymes du sang (sang total) ___Analyse des enzymes musculaires
___Analyse génétique (panneau de gènes NGS) ___Dépistage du nouveau-né
___Inconnu

2.10 Activité enzymatique résiduelle (% de la normale) _____ Inconnu___

2.11 Laboratoire effectuant l'analyse des **enzymes** :
___London Health Sciences Centre (London, Ontario) ___BC Children's Hospital (Vancouver, C.-B.)
___CHU Sainte-Justine (Montréal, Québec) ___Dynacare avenir (Montréal, Québec)
___Inconnu ___Autre (précisez) :_____
___Non effectué

2.12 Laboratoire effectuant les tests **génétiques** :
___Sherbrooke (Québec) ___Edmonton (Alberta)
___Inconnu ___Autre (précisez) :_____
___Non effectué

2.13 Liste de mutation(s) dans les gènes *GAA* : Inconnu___
1. _____
2. _____

SECTION 3 – SYMPTOMATOLOGIE AU DIAGNOSTIC

3.1 Âge à la première apparition des symptômes : Naissance____ Mois____ ou Années ____

3.2 Signes, symptôme ou anomalies de laboratoire les plus évidentes au **MOMENT** du diagnostic : (Cochez une seule réponse.)
___Hypotonie ___Difficulté à s'alimenter ___Détresse respiratoire
___Retard de la motricité brute ___Myocardiopathie ou insuffisance cardiaque ___Hépatomégalie
___Faiblesse des muscles proximaux ___Taux sérique élevé de créatine kinase

3.3 Sélectionnez **TOUS** les signes, symptômes ou anomalies de laboratoire présents **AVANT** le diagnostic : (Cochez toutes les réponses applicables.):
___Hypotonie ___Myocardiopathie ___Difficulté à s'alimenter
___Retard staturopondéral ___Détresse respiratoire ___Jamais capable de s'asseoir
___Jamais capable de ramper ___Jamais capable de se tenir debout ___Jamais capable de marcher
___Jamais capable de courir ___Régression de la motricité brute ___Décollement scapulaire
___Faiblesse proximale (bras) ___Rhabdomyolyse ___Faiblesse proximale (jambes)
___Faiblesse distale (mains) ___Faiblesse distale (pieds) ___Contracture(s) articulaire(s)
___Hépatomégalie ___Scoliose ___Raideur du rachis
___Hypertrophie de la langue ___Taux sérique élevé de créatine kinase ___Essoufflement à l'exercice

3.4 Sélectionnez tous les appareils médicaux qu'utilisait le patient **AVANT** le diagnostic : (Cochez toutes les réponses applicables.)

___Fauteuil roulant ___Sonde gastrique ou nasogastrique ___Trachéostomie

___Ventilation non invasive (pression positive continue ou pression positive continue à deux niveaux)

3.5 Taux sérique de créatine kinase **AVANT** le diagnostic :

Normal___ Anormal___ Inconnu___ Non effectué ___

S'il était anormal, précisez-en les valeurs :_____

SECTION 4 – SURVEILLANCE MÉDICALE

☐ NON APPLICABLE *(Cochez s'il s'agit d'un **nouveau cas** et que vous n'avez pas de données de surveillance médicale.)*

Cardiaque :

4.1 Le patient présente-t-il des signes ou symptômes cliniques de dysfonction cardiaque? Oui___ Non___ Inconnu___ *Dans l'affirmative*, précisez l'âge d'apparition de ces signes et symptômes et dressez-en la liste :

_____

4.2 Un échocardiogramme ou un électrocardiogramme a-t-il déjà été effectué? Oui___ Non___ Inconnu___

Dans l'affirmative, âge au moment de l'échocardiogramme le plus récent : ____mois ____années

âge au moment de l'électrocardiogramme le plus récent : ____mois ____années

4.3 Si un échocardiogramme ou un électrocardiogramme a déjà été effectué, sélectionnez TOUS les résultats positifs obtenus : (Cochez toutes les réponses applicables.)

___Arythmie sinusale ___Hypertrophie ventriculaire gauche

___Bloc de branche droit ___Syndrome de Wolff-Parkinson-White

___Autre, précisez :_____

Pulmonaire :

4.4 Le patient présente-t-il des signes ou symptômes cliniques de dysfonction respiratoire? Oui___ Non___ Inconnu___ *Dans l'affirmative*, précisez l'âge d'apparition de ces signes et symptômes et dressez-en la liste :

_____

4.5 Une épreuve de la fonction respiratoire a-t-elle déjà été effectuée? Oui___ Non___ Inconnu___

Dans l'affirmative, l'âge de l'examen le plus récent : ____mois ____années

Capacité vitale forcée la plus récente (CVF) : _____ L

Capacité vitale forcée la plus récente (CVF) : _____ % prévu

4.6 Énumérez tous les types d'assistance ventilatoire dont le patient a déjà eu besoin :

___Aucune assistance respiratoire ___Ventilation non invasive (la nuit seulement)

___Ventilation non invasive (nuit + certaine utilisation diurne) ___Trachéostomie et ventilation mécanique

___Ventilation non invasive (>20 heures par jour)

SECTION 5 – PRISE EN CHARGE MÉDICALE

5.1 Après le diagnostic, le patient a-t-il entrepris une enzymothérapie de substitution (ETS)?

Oui___ Non___ Inconnu___

Dans la négative, précisez-en la raison :

___Le patient ou sa famille a refusé le traitement ___Le patient était CRIM-négatif (immunoréactivité croisée)

___Il ne pouvait se permettre le coût de l'ETS ___Inconnu

5.2 Une amélioration clinique s'est-elle produite après le début de l'ETS? Oui___ Non___ Inconnu___

Dans l'affirmative, quelle(s) mesure(s) ont été utilisées pour déterminer cette amélioration?

_____

_____

5.3 Le patient reçoit-il une ETS actuellement? Oui___ Non___ Inconnu___

Dans la négative, précisez-en la raison :

___L'état du patient ne s'est pas amélioré après l'ETS ___Patient CRIM-négatif (immunoréactivité croisée)

___Le patient ou la famille a refusé tout traitement ___ Le patient ou la famille ont déclaré des effets indésirables de l'ETS

___Ne pouvait se permettre le coût de l'ETS ___Le patient est décédé

5.4 Quelles autres possibilités thérapeutiques sont utilisée? (Cochez toutes les réponses applicables.)

___Digoxine ___Autre antiarythmique ___Diurétiques
___Inhibiteurs de l'ACE ___Bronchodilatateurs ___« Cough Assist » ou « In-Exsufflator »
___Glucocorticoïdes ___Bêta-agonistes ___Pression positive continue à deux niveaux
___Pression positive continue ___Trachéostomie ___Alimentation nasoduodénale ou gastrojéjunale
___Physiothérapie ___Ergothérapie ___Orthophonie
___Inhalothérapie ___Intervention orthotique (p. ex., prothèse de la cheville et du pied)
___Suppléments de vitamine D ou de calcium

5.5 Le patient a-t-il déjà souffert de complications après une anesthésie? Oui___ Non___ Inconnu___

Dans l'affirmative, décrivez la raison de l'opération et de la complication anesthésique :

_____
_____
_____

SECTION 6 – RÉSULTATS CLINIQUES

6.1 Âge au dernier rendez-vous : ____mois, ____années

6.2 Is the patient alive? Oui___ Non___ Inconnu___

Dans la négative, âge du patient au décès : ____mois, ____années

Cause du décès : ___Insuffisance cardiaque responsable d'un arrêt cardiorespiratoire
___Insuffisance respiratoire responsable d'un arrêt cardiorespiratoire
___Pneumonie
___Autre (précisez) _____
___Inconnu

___ J'accepte que le PCSP prenne contact avec moi pour obtenir des compléments d'information.
___ Je préfère que le PCSP ne prenne pas contact avec moi pour me demander des compléments d'information.

SECTION 7 – MÉDECIN DÉCLARANT

Prénom_____ Nom_____

Adresse_____

Ville_____ Province ou territoire_____ Code postal_____

Téléphone_____ Télécopieur_____

Courriel_____ Date de complétion_____

Merci d'avoir rempli ce formulaire.