



REGISTRE FRANCE MALADIE DE WILSON

Fiche d'inclusion

Nom, Prénom du **MEDECIN**

Cachet du médecin :

Initiales du **PATIENT**

- 3 premières lettres du Nom _____

- 2 premières lettres du Prénom

Merci de bien vouloir retourner ce questionnaire à l'adresse suivante

Djamila RAHLI
Fondation Adolphe de Rothschild
Service de Neurologie
Centre de Référence Maladie Rare Wilson
29 Rue Manin
75019 PARIS
cnr.wilson@for.paris / drahl@for.paris

Le patient a donné son consentement pour être inclus dans le registre informatisé Wilson

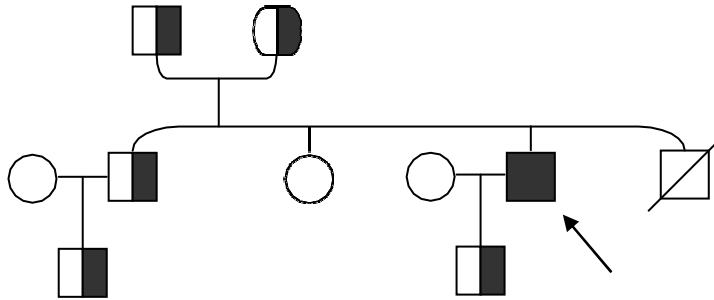
Oui

Non

ARBRE GENEALOGIQUE DE LA FAMILLE

Dessiner l'arbre généalogique de votre patient en utilisant les symboles décrits ci-dessous et indiquer le cas index avec une flèche « → ».

Exemple :



Description des symboles

: Homozygote sain : Homme, femme

: Porteur sain : homme, femme

: Malade : homme, femme

Données du patient

Date de naissance : Mois : _____ Année : _____

Ville de naissance : _____

Genre : Homme Femme

Date de diagnostic : Mois : _____ Année : _____

Ville de résidence : _____ Code postal : _____

Principaux antécédents

Médicaux : - -
- -

Gynéco-obstétriques : - dysménorrhée
- aménorrhée
- avortements spontanés
- grossesses

Mode de révélation

- Détecté par une enquête familiale ? Oui Non
- Découverte fortuite lors de tests biologiques (par ex. ou présence d'un AKF) Oui Non
- Découverte sur des symptômes, si oui préciser
..... Oui Non

Date d'apparition des premiers symptômes (mm/aaaa) : /

Symptômes neurologiques

Tremblements
Dystonie
Dysarthrie
Dysphagie
Anomalies de la marche
Hyper salivation
Modification de l'écriture
Syndrome parkinsonien (akinéto-rigide)
Autre(s) : _____

Symptômes hépatiques

Ictère
Œdème des membres inférieurs
Ascite
Encéphalopathie hépatique
Prurit
Autre(s) : _____

Symptômes psychiatriques

Modification de l'humeur :

- Notée par le patient
- Notée par d'autres personnes

Autres symptômes

Problèmes rénaux

Fatigue

Perte de poids

Autre(s) : _____

Symptômes cognitifs

Détérioration des performances scolaires,
professionnelles, dans les tâches de la vie quotidienne

- Notée par le patient
- Notée par d'autres personnes

Douleur articulaire ou osseuse

Anémie

DIAGNOSTIC DE LA MALADIE DE WILSON

Date du diagnostic :/.....

- La recherche des anneaux de KF a-t-elle été réalisée ? Oui Non Ne sait pas
Les anneaux de KF étaient-ils présents ? Oui Non

- Bilan cuprique

Date de prélèvement (mm/aaaa) : _____/_____

Merci de préciser les unités pour les valeurs suivantes.

Céruleplasmine : _____g/l

Cuprémie : _____

Cuprurie : _____ Cuprurie des 24H : _____

- Une IRM cérébrale a-t-elle été réalisée ? Oui Non Ne sait pas

L'IRM est : Normale Anormale

(joindre le compte rendu de l'IRM si possible)

- Une échographie hépatique a-t-elle été réalisée ? Oui Non Ne sait pas

L'échographie est : Normale Anormale

(joindre le compte rendu de l'échographie si possible)

- FibroScan

- Une analyse génétique a-t-elle été réalisée ? Oui Non Ne sait pas

Mutations : Aucune Une Deux

Exon : _____ Mutation 1 : _____

Exon : _____ Mutation 2 : _____

- Une biopsie hépatique a-t-elle été réalisée ? Oui Non Ne sait pas

Coloration à la rhodamine Positive Négative Non faite

Dosage pondérale du cuivre : _____ µg/g de tissu sec

(joindre le compte rendu de la biopsie si possible)

- Biologie

Hémoglobine : g/dL ASAT UI/l

Globules blancs : 10^9 /L ALAT UI/l

Plaquettes : 10^9 /L GGT UI/l

TP :% Bilirubine totale :

Facteur V :% conjuguée :

Coombs :

Protéinurie g/L

Urée :

Créatinine :

EVALUATION CLINIQUE AU MOMENT DU DIAGNOSTIC

Date du diagnostic :

EVALUATION NEUROLOGIQUE

Tremblements	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Autres mouvements involontaires (Dystonie...)	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Elocution anormale	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Hyper-salivation	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Trouble de la déglutition	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Anomalies de la marche	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Modification de l'écriture	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Syndrome parkinsonien (akinésie, rigidité)	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>

Autonomie :

Marche (sur des surfaces planes) :

- Indépendante
- Légèrement anormale (ne nécessite pas d'aide)
- Marche avec l'aide d'une personne
- Dépendant d'un fauteuil roulant
- Impossible

3. Chute :

- Aucune chute
- Chutes rares
- Chutes occasionnelles, moins d'une fois par jour
- En moyenne une chute par jour
- Chutes pluriquotidiennes ou immobilité

4. Transfert (du lit à la chaise et inversement) :

- Indépendant
- Aide minimale (verbale ou physique)
- Aide importante (1 ou 2 personnes, aide physique), peut tenir assis
- Impossible, pas d'équilibre en position assise

5. Salivation :

- Normale
- Légère mais excès manifeste de salive dans la bouche; peut baver pendant la nuit
- Hyper sialorrhée modérée, peut baver un peu
- Hyper sialorrhée nette avec bavement
- Bavement marqué, nécessitant constamment un tissu ou un mouchoir

6. Déglutition :

- Normale
- Etranglements rares
- Etranglements occasionnels
- Nécessite une alimentation semi-liquide
- Nécessite une alimentation par sonde gastrique ou gastrotomie

7. Alimentation (et manipulation des couverts) :

- Normale
- Légère incapacité mais sans aide
- Le patient peut couper la plupart de ses aliments, malgré une incapacité modérée, une certaine aide est nécessaire
- Les aliments doivent être coupés par une autre personne mais le patient peut toujours s'alimenter lentement
- Doit être nourri

8. Habillage :

- Normal
- Quelque peu perturbé mais sans aide
- Aide occasionnelle pour boutonner les vêtements ou enfiler une manche
- Aide considérable nécessaire mais peut faire quelque tâches seul
- Totalement dépendant

9. Prendre un bain ou une douche :

- Normal
- Légèrement ralenti mais sans aide
- A besoin d'une aide occasionnelle
- Nécessite une aide permanente
- Totalement dépendant

10. Toilette (brossage des cheveux, des dents et rasage) :

- Normal
- Légèrement ralenti mais sans aide
- A besoin d'une aide occasionnelle
- Nécessite une aide permanente
- Totalement dépendant

11. Utilisation des toilettes :

- Normal
- Légèrement ralenti mais sans aide

- A besoin d'une aide occasionnelle
- Nécessite une aide permanente
- Totalement dépendant

Score Echelle WDRS :

EVALUATION HEPATIQUE

Ascite	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Œdème des membres inférieurs	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Ictère	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Prurit	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Hépatomégalie	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Splénomégalie	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>

EVALUATION COMPORTEMENTALE

Fatigabilité Oui Non Ne sait pas

Ralentissement Oui Non Ne sait pas

Troubles cognitifs :

Troubles attentionnels Oui Non Ne sait pas

Troubles exécutifs (planification, double tâche et mémoire de travail) Oui Non Ne sait pas

Troubles de la mémoire Oui Non Ne sait pas

Difficultés scolaires ou professionnelles Oui Non Ne sait pas

Trouble du comportement

- Irritabilité Oui Non Ne sait pas

- Impulsivité Oui Non Ne sait pas

- Désinhibition Oui Non Ne sait pas

Syndrome dépressif Oui Non Ne sait pas

Autres symptômes psychiatriques (préciser) :

EVALUATION SOCIALE

Patient au domicile Oui Non Ne sait pas

Patient en institution Oui Non Ne sait pas

Scolarisation normale Oui Non Ne sait pas

Activité professionnelle :



REGISTRE FRANCE MALADIE DE WILSON

Fiche de suivi

Nom, Prénom du **MEDECIN**

Cachet du médecin :

Initiales du **PATIENT**

- 3 premières lettres du Nom _____

- 2 premières lettres du Prénom

Merci de bien vouloir retourner ce questionnaire à l'adresse suivante

Djamila RAHLI
Fondation Adolphe de Rothschild
Service de Neurologie
Centre de Référence Maladie Rare Wilson
29 Rue Manin
75019 PARIS
cnr.wilson@for.paris / drahli@for.paris

EVALUATION CLINIQUE ACTUELLE

(A remplir à chaque consultation)

Date :/...../.....

EVALUATION NEUROLOGIQUE

Tremblements	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Autres mouvements involontaires (Dystonie...)	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Elocution anormale	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Hyper-salivation	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Trouble de la déglutition	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Anomalies de la marche	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Modification de l'écriture	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Syndrome parkinsonien (akinésie, rigidité)	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>

Autonomie :

Marche (sur des surfaces planes) :

- Indépendante
- Légèrement anormale (ne nécessite pas d'aide)
- Marche avec l'aide d'une personne
- Dépendant d'un fauteuil roulant
- Impossible

3. Chute :

- Aucune chute
- Chutes rares
- Chutes occasionnelles, moins d'une fois par jour
- En moyenne une chute par jour
- Chutes pluriquotidiennes ou immobilité

4. Transfert (du lit à la chaise et inversement) :

- Indépendant
- Aide minimale (verbale ou physique)
- Aide importante (1 ou 2 personnes, aide physique), peut tenir assis
- Impossible, pas d'équilibre en position assise

5. Salivation :

- Normale
- Légère mais excès manifeste de salive dans la bouche; peut baver pendant la nuit
- Hyper sialorrhée modérée, peut baver un peu
- Hyper sialorrhée nette avec bavement
- Bavement marqué, nécessitant constamment un tissu ou un mouchoir

6. Déglutition :

- Normale
- Etranglements rares
- Etranglements occasionnels
- Nécessite une alimentation semi-liquide
- Nécessite une alimentation par sonde gastrique ou gastrotomie

7. Alimentation (et manipulation des couverts) :

- Normale
- Légère incapacité mais sans aide
- Le patient peut couper la plupart de ses aliments, malgré une incapacité modérée, une certaine aide est nécessaire
- Les aliments doivent être coupés par une autre personne mais le patient peut toujours s'alimenter lentement
- Doit être nourri

8. Habillage :

- Normal
- Quelque peu perturbé mais sans aide
- Aide occasionnelle pour boutonner les vêtements ou enfiler une manche
- Aide considérable nécessaire mais peut faire quelque tâches seul
- Totalement dépendant

9. Prendre un bain ou une douche :

- Normal
- Légèrement ralenti mais sans aide
- A besoin d'une aide occasionnelle
- Nécessite une aide permanente
- Totalement dépendant

10. Toilette (brossage des cheveux, des dents et rasage) :

- Normal
- Légèrement ralenti mais sans aide
- A besoin d'une aide occasionnelle
- Nécessite une aide permanente
- Totalement dépendant

11. Utilisation des toilettes :

- Normal
- Légèrement ralenti mais sans aide

- A besoin d'une aide occasionnelle
- Nécessite une aide permanente
- Totalement dépendant

Score Echelle WDRS :

EVALUATION HEPATIQUE

Ascite	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Oedème des membres inférieurs	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Ictère	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Prurit	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Hépatomégalie	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>
Splénomégalie	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>	Ne sait pas <input type="checkbox"/>

EVALUATION COMPORTEMENTALE

Fatigabilité Oui Non Ne sait pas

Ralentissement Oui Non Ne sait pas

Troubles cognitifs :

Troubles attentionnels Oui Non Ne sait pas

Troubles exécutifs (planification, double tâche et mémoire de travail) Oui Non Ne sait pas

Troubles de la mémoire Oui Non Ne sait pas

Difficultés scolaires ou professionnelles Oui Non Ne sait pas

Trouble du comportement

- Irritabilité Oui Non Ne sait pas

- Impulsivité Oui Non Ne sait pas

- Désinhibition Oui Non Ne sait pas

- Toxicomanie Oui Non Ne sait pas

Syndrome dépressif Oui Non Ne sait pas

Autres symptômes psychiatriques (préciser) :

EVALUATION SOCIALE

Si modification par rapport à la dernière évaluation

Patient au domicile Oui Non Ne sait pas

Patient en institution Oui Non Ne sait pas

Scolarisation normale Oui Non Ne sait pas

Activité professionnelle :

Aides financières :

BIOLOGIE

(Joindre éventuellement une photocopie du bilan biologique)

Date de prélèvement : ____/____/____ (jj/mm/aaaa)

- Hémoglobine : _____ g/L
- ASAT : _____ UI/l
- Globules blancs : _____ $10^9/L$
- ALAT : _____ UI/l
- Plaquettes : _____ $10^9/L$
- TP : _____ %
- Cuprurie : _____ $\mu\text{mol/l}$
- δGT : _____ UI/l

TRAITEMENT POUR LA MALADIE DE WILSON

Date de début	Nom du médicament*	Dose quotidienne totale (mg)	Date d'arrêt	Raison de l'arrêt**

***Médicaments utilisés** : D-pénicillamine (Trolovol) ; Acétate de Zinc (Wilzin) ; Sulfate de Zinc ; Trientine (TETA) ; Transplantation hépatique

****Raisons de l'arrêt** : Effets secondaires (préciser si possible) ; mauvaise observance du traitement ; faible efficacité ; ne sait pas

NB : un changement de dose doit être noté comme un nouveau traitement.

GYNECOLOGIE OBSTETRIQUE

Dysménorrhée Aménorrhée Régliée normalement

Grossesse(s) menée(s) à terme : Oui Non Ne sait pas

Si oui : préciser le nombre : _____

Avortements spontanés : Oui Non Ne sait pas

Si oui : préciser le nombre : _____

Allaitement : Oui Non Ne sait pas