

KCNMA1

(KCIAF.org)

Instructions

Merci d'avoir pris le temps de vous inscrire au registre CoRDS. Ce module vous posera des questions spécifiques à votre diagnostic. Les questions ci-dessous ont été élaborées en partenariat avec la Fondation internationale pour la canalopathie *KCNMA1* (KCIAF).

Ce questionnaire:

- Prend environ 30 à 45 minutes à compléter
- Fera référence à la personne avec le diagnostic comme «le participant»
- Les réponses aux enquêtes peuvent être mises à jour à tout moment en se connectant au portail en ligne de CoRDS ou en contactant le personnel de CoRDS.

Si vous avez des questions alors que vous remplissez ce formulaire, veuillez contacter CoRDS au (877) 658-9192 pendant les heures de bureau, du lundi au vendredi de 8h30 à 17h00 (HNC). Si vous avez besoin d'assistance après les heures de bureau, veuillez laisser un message ou envoyer un e-mail à cords@sanfordhealth.org.

Autorisations et partage de données

J'autorise le CoRDS à fournir des informations qui pourraient ne pas être identifiables par le groupe de défense des patients à des fins autres que de recherche.

- Fondation internationale pour la canalopathie *KCNMA1* (KCIAF)
- Je ne donne pas ma permission

Diagnostic / Évaluation

1. Le participant a-t-il déjà eu un test génétique ?

- Oui
- Non - Des tests génétiques ont été proposés mais le participant n'a pas été testé à cause des coûts
- Non - Des tests génétiques ont été proposés mais le participant / tuteur a refusé
- Non - Un test génétique a été proposé mais le participant ne l'a pas encore fait pour d'autres raisons.
- Non - le fournisseur de soins de santé n'a pas parlé des tests génétiques pour le participant
- Non - le fournisseur de soins de santé a déclaré que les tests génétiques n'étaient pas nécessaires
- Non - Autre
- Inconnu

Si "autre", veuillez préciser:

2. Quels types de tests génétiques (moléculaires) ADN ont été effectués ?

(Sélectionnez tout ce qui s'y rapporte)

- Panel de gènes de l'épilepsie
- Panel de gènes de dyskinésie paroxystique ou de trouble du mouvement
- Séquençage du génome entier (WGS)
- Séquençage d'exome (WES)
- Analyse mitochondriale
- Analyse sur micropuce
- Autre
- Inconnu
- Aucun

Si "autre", veuillez préciser:

3. Veuillez sélectionner le défaut génétique qui s'applique au participant

(Sélectionnez tout ce qui s'applique)

- Mutation(s) de KCNMA1
- Autre(s) mutation(s) génétique(s)
- Aucune anomalie génétique

Si la mutation KCNMA1 a été sélectionnée, veuillez écrire le(s) nom(s) de mutation spécifique complet(es) en utilisant la nomenclature internationale

Par exemple, cela peut ressembler à quelque chose comme:

Exemple1 - NM_001014797.2: c.1301A> G (p.Asp434Gly)

Exemple2 - NM001014797.2 chr10:g.78651467T>C (GRCh37) c.2996A> Gp.Asn999Ser

Noter le(s) résultat ici:

La mutation est-elle listée comme étant hétérozygote ou homozygote?

Hétérozygote Homozygote Inconnu

Si "Autres mutations génétiques" a été sélectionné à la question 3, veuillez indiquer le nom de la ou des mutations, en écrivant la description de la mutation comme dans les exemples ci-dessus:

Noter le(s) résultat ici:

La mutation est-elle listée comme étant hétérozygote ou homozygote?

Hétérozygote Homozygote Inconnu

4. La mutation génétique du participant est-elle héritée d'un parent ou est-elle considérée comme "de novo"?

de novo / sporadique (c'est-à-dire que les deux parents ont eu un test génétique et qu'ils ne sont pas porteurs de la mutation)

Hérité du père

Hérité de mère

Hérité des deux parents biologiques

Incertain (l'un des parents ou les deux n'ont pas subi de test génétique)

5. Le participant serait-il en mesure de fournir une copie du rapport génétique sur demande?

Oui Non Incertain

6. Indiquez si le participant a effectué l'un des tests suivants. Entrez les résultats et l'âge au moment où le test a été effectué. Sélectionnez tout ce qui s'y rapporte. Si le même type de test a été effectué à plusieurs reprises (par exemple, s'il y a eu plusieurs EEG), veuillez sélectionner les résultats les plus récents et l'âge auquel le test a été effectué. "

Test neurologique	Résultats normaux	Résultats anormaux	Test non réalisé	Ne sais pas	Age au moment du test
Tomodensitométrie du cerveau et/ou la moelle épinière	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <1 (ans) <input type="checkbox"/> 1-2 (ans) <input type="checkbox"/> 3-5 (ans) <input type="checkbox"/> 6-10 (ans) <input type="checkbox"/> 11-17 (ans) <input type="checkbox"/> 18+
IRM du cerveau et/ou la moelle épinière	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <1 (ans) <input type="checkbox"/> 1-2 (ans) <input type="checkbox"/> 3-5 (ans) <input type="checkbox"/> 6-10 (ans) <input type="checkbox"/> 11-17 (ans) <input type="checkbox"/> 18+
Electroencéphalogramme (EEG)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <1 (ans) <input type="checkbox"/> 1-2 (ans) <input type="checkbox"/> 3-5 (ans) <input type="checkbox"/> 6-10 (ans) <input type="checkbox"/> 11-17 (ans) <input type="checkbox"/> 18+
Electromyogramme (EMG)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <1 (ans) <input type="checkbox"/> 1-2 (ans) <input type="checkbox"/> 3-5 (ans) <input type="checkbox"/> 6-10 (ans) <input type="checkbox"/> 11-17 (ans) <input type="checkbox"/> 18+
Imagerie par résonance magnétique fonctionnelle (IRMf)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <1 (ans) <input type="checkbox"/> 1-2 (ans) <input type="checkbox"/> 3-5 (ans) <input type="checkbox"/> 6-10 (ans) <input type="checkbox"/> 11-17 (ans) <input type="checkbox"/> 18+
Echographie cérébrale	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <1 (ans) <input type="checkbox"/> 1-2 (ans) <input type="checkbox"/> 3-5 (ans) <input type="checkbox"/> 6-10 (ans) <input type="checkbox"/> 11-17 (ans) <input type="checkbox"/> 18+
Etudes de conduction nerveuse	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <1 (ans) <input type="checkbox"/> 1-2 (ans) <input type="checkbox"/> 3-5 (ans) <input type="checkbox"/> 6-10 (ans) <input type="checkbox"/> 11-17 (ans) <input type="checkbox"/> 18+
Magnétoencéphalographie (MEG)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <1 (ans) <input type="checkbox"/> 1-2 (ans) <input type="checkbox"/> 3-5 (ans) <input type="checkbox"/> 6-10 (ans) <input type="checkbox"/> 11-17 (ans) <input type="checkbox"/> 18+
Biopsie musculaire	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <1 (ans) <input type="checkbox"/> 1-2 (ans) <input type="checkbox"/> 3-5 (ans) <input type="checkbox"/> 6-10 (ans) <input type="checkbox"/> 11-17 (ans) <input type="checkbox"/> 18+
Tomographie par émission de positron (TEP)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <1 (ans) <input type="checkbox"/> 1-2 (ans) <input type="checkbox"/> 3-5 (ans) <input type="checkbox"/> 6-10 (ans) <input type="checkbox"/> 11-17 (ans) <input type="checkbox"/> 18+
Ponction Lombaire	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <1 (ans) <input type="checkbox"/> 1-2 (ans) <input type="checkbox"/> 3-5 (ans) <input type="checkbox"/> 6-10 (ans) <input type="checkbox"/> 11-17 (ans) <input type="checkbox"/> 18+
Echographie cardiaque	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <1 (ans) <input type="checkbox"/> 1-2 (ans) <input type="checkbox"/> 3-5 (ans) <input type="checkbox"/> 6-10 (ans) <input type="checkbox"/> 11-17 (ans) <input type="checkbox"/> 18+

Electrocardiogramme	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> <1 (ans) <input type="checkbox"/> 1-2 (ans) <input type="checkbox"/> 3-5 (ans) <input type="checkbox"/> 6-10 (ans) <input type="checkbox"/> 11-17 (ans) <input type="checkbox"/> 18+
---------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Commentaires (décrivez tout résultat anormal si possible):

7. Le participant serait-il en mesure de fournir une copie des résultats du test ci-dessus sur demande?

Oui Non Incertain

8. Quel(s) spécialiste(s) le participant a-t-il vu?

(Sélectionnez tout ce qui s'y rapporte)

- Neurologue/Neuropédiatre
- Généticien
- Pédiatre de ville
- Psychologue / Psychiatre
- Orthopédiste (médecin des os / articulations / muscles)
- Cardiologue (médecin du coeur)
- Gastro-entérologue (médecin de l'estomac / intestin)
- Endocrinologue
- Ophtalmologiste
- Otorhinolaryngologiste (ORL)
- Pneumologue
- Néphrologue (médecin du rein)
- MPR (médecine physique et réadaptation)
- Autre

Si "autre", veuillez préciser:

Démographie

9. Quelle est la taille du participant?

_____ centimètres (cm)

10. Quel est le poids du participant?

_____ kilogrammes (kg)

11. Quel est le tour de tête (périmètre crânien) le plus récent du participant?

_____ centimètres (cm) Inconnu

12. Quelle est la situation de vie actuelle du participant?

- Vit chez ses parents (s) ou autre(s) personne de la famille
- Semi-indépendant avec assistance limitée de ses parent(s), ou ami(s)
- Indépendant (seul)
- Indépendant (avec colocataire)

Commentaires:

13. Quel est le niveau de scolarité actuel ou le plus élevé atteint par le participant?

- Aucune scolarité réalisée
- École primaire
- Collège
- Lycée
- Université
- Inconnu

Historique de naissance

(Veuillez fournir des informations sur la naissance du participant dans cette section)

14. Quel était l'âge gestationnel de la participante?

_____ Semaines d'aménorrhées Inconnu

15. Comment le participant est né (par voie basse ou par césarienne)?

- Voie basse Césarienne

16. Si une césarienne était pratiquée, était-ce dû aux raisons suivantes?

(Sélectionnez tout ce qui s'y rapporte)

- Césarienne prévue
 Malposition du bébé
 Disproportion céphalo-pelvienne (c'est-à-dire la taille de la tête du bébé était trop grosse pour le bassin de la mère)
 Inquiétudes quant à la capacité de la mère à accoucher par voie vaginale
 Urgence (détresse ou problème foetal / bébé)
 Urgence (détresse maternelle)
 Défaut de progression (le bébé ne descendait pas le canal de naissance)
 Problèmes avec le cordon ombilical (noué, enroulé autour du bébé, autre)
 Autre
 Inconnu

Si "autre", veuillez préciser:

17. Quel était le poids de naissance du participant ?

_____ (kg) Inconnu

18. Quelle était la taille de naissance du participant ?

_____ (en) _____ (cm) Inconnu

19. Quel était le tour de tête (périmètre crânien) du participant à la naissance ?

(Veuillez arrondir au centimètre près)

_____ (en) _____ (cm) Inconnu

20. Combien de jours le participant a-t-il passés dans l'unité de soins intensifs néonataux (USIN; pas dans la crèche) après la naissance du participant?

_____ (mois) _____ (jours) N'a pas séjourné à l'USIN Inconnu

Développement

21. À quel âge les étapes suivantes concernant la communication ont-elles été atteintes?

(Veuillez répondre en termes de «mois» si le participant était âgé de 24 mois ou moins. Veuillez répondre en «années» si le participant avait 2 ans ou plus).

Etape importante	Age	Non Acquis	Inconnu
Sourire réponse	_____ (années) ou ___(mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Doublement syllabe (exemple : ma)	_____ (années) ou ___(mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Premier mot	_____ (années) ou ___(mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Première association de deux mots	_____ (années) ou ___(mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Reconnait les lettres/chiffres	_____ (années) ou ___(mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Lecture phonétique	_____ (années) ou ___(mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Lecture de mots entiers	_____ (années) ou ___(mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ecrit en utilisant un clavier d'ordinateur	_____ (années) ou ___(mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

22. À quel âge les compétences d'autonomie suivantes ont-elles été acquises?

(Veuillez répondre en termes de «mois» si le participant était âgé de 24 mois ou moins. Veuillez répondre en «années» si le participant avait 2 ans ou plus).

Etape importante	Age	Non Acquis	Inconnu
Se déshabille seul(e)	_____ (années) ou ___(mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
S'habille seul(e)	_____ (années) ou ___(mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Propreté diurne	_____ (années) ou ___(mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Propreté nocturne	_____ (années) ou ___(mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Capable de boire seul	_____ (années) ou ___(mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

23. A quel âge les étapes de développements moteurs suivants ont-ils été atteints?

(Veuillez répondre en termes de «mois» si le participant était âgé de 24 mois ou moins. Veuillez répondre en «années» si le participant avait 2 ans ou plus).

Etape importante	Age	Non Acquis	Inconnu
Tiens sa tête seul	_____ (années) ou ___(mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Retournement dos au ventre	_____ (années) ou ___(mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Assis seul	_____ (années) ou ___(mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Rampe sur les mains et genoux	_____ (années) ou ___(mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Marche seul	_____ (années) ou ___(mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Monte les escaliers sans aide	_____ (années) ou ___(mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Descend les escaliers sans aide	_____ (années) ou ___(mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Saute avec les deux pieds	_____ (années) ou ___(mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Fait du tricycle	_____ (années) ou ___(mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Puberté

Pour les filles

24. Quel âge avait la participante lorsqu'elle a eu ses premières règles?

_____ (ans) N'a pas encore eu lieu Inconnu

Pour les garçons

25. Quel âge avait le participant lorsqu'il a développé les poils pubiens?

_____ (ans) N'a pas encore eu lieu Inconnu

Symptômes

26. Le participant a-t-il déjà eu des crises d'épilepsie?

Oui Non Inconnu

27. Si oui, à quel âge les crises d'épilepsie ont-elles commencé?

(Veuillez répondre en termes de «mois» si le participant était âgé de 24 mois ou moins. Veuillez répondre en «années» si le participant avait 2 ans ou plus).

_____ (années) ou _____ (mois) Inconnu

28. En cas de crise, lequel des diagnostics de crise suivants a été posé qui décrit le mieux les crises que le participant expérimente ou a déjà expérimenté?

(Sélectionnez tout ce qui s'y rapporte)

- Absence épileptique (crises de petit mal)
- Crise myoclonique
- Crise tonico-clonique généralisée (CTCG ou crises grand mal)
- Crise atonique
- Spasmes infantiles
- Autre
- Inconnu

Si "autre", veuillez préciser:

29. Laquelle des réponses suivantes décrivent le mieux la fréquence à laquelle le participant vit ou expérimente actuellement les crises ?

- Pas de crises depuis plus de 6 mois
- Pas de crises dans les 6 derniers mois
- 1 à 3 crises par mois
- 4 à 24 saisies par mois
- 25 à 100 saisies par mois
- > 100 saisies par mois
- Au moins une crise par jour
- Autre
- Inconnu

Si "autre", veuillez préciser:

30. Si le participant ne subit plus de crises, à quel âge les crises ont-elles cessé?

(Veuillez indiquer le nombre de « mois » si le participant était âgé de 24 mois ou moins. Veuillez répondre en "années" si le participant était âgé de 2 ans ou plus).

_____ (années) OU _____ (mois) Inconnu

31. Lequel des médicaments suivants le participant prend-il ou a-t-il déjà pris comme traitement épileptique?

Topimarate	__ (années) ou __ (mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Clonazepam	__ (années) ou __ (mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Si non énuméré ci-dessus (veuillez écrire le nom ci-dessous)								
	__ (années) ou __ (mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	__ (années) ou __ (mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	__ (années) ou __ (mois)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Commentaires:

39. Le participant a-t-il l'un des problèmes suivants de rythme cardiaque ou de pression artérielle?

- Augmentation soudaine et inexpliquée de la fréquence cardiaque
- Diminution soudaine et inexpliquée de la fréquence cardiaque
- Le rythme cardiaque est trop élevé la plupart du temps
- La fréquence cardiaque est la plupart du temps trop basse
- Aucune de ces réponses (la fréquence cardiaque est généralement bonne)
- Augmentation soudaine et inexpliquée de la pression artérielle
- Baisse soudaine et inexpliquée de la pression artérielle
- La pression artérielle est trop élevée la plupart du temps
- La pression artérielle est trop basse, la plupart du temps
- Aucune de ces réponses (la tension artérielle est généralement normale)

Commentaires:

40. Quelle a été la dernière tension cardiaque et cardiaque enregistrée du participant?

Fréquence cardiaque ____ (BPM) Pression artérielle ____ / ____ (mmHg)

- Inconnu

41. Le participant présente-t-il l'un des problèmes de peau suivants?

(Sélectionnez tout ce qui s'y rapporte)

- Épisodes de marbrures ou de « bleuissement » de la peau
- Épisodes de rougeur
- Augmentation soudaine de la transpiration
- Trop de transpiration, tout le temps
- Transpiration trop faible ou incapacité de transpirer
- Aucune de ces réponses
- Autres affections cutanées

Si "autre", veuillez préciser:

42. Laquelle des affections "neuropsychiatriques" ou "neurocognitives" suivantes le participant présente ou a-t-il déjà été diagnostiquée?

(Sélectionnez tout ce qui s'y rapporte)

- Dépression
- Anxiété ou trouble anxieux
- Autisme
- TDA / TDAH
- Apprentissage ou déficience intellectuelle
- Episodes d'agressivité
- Pleurer sans raison (même s'il n'est pas triste)
- Rire sans raison (même quand il / elle n'est pas heureuse)
- Autre
- Incertain

Si "autre", veuillez préciser:

43. Le participant présente-t-il ou a-t-il déjà eu d'autres symptômes décrits ci-dessous?

(Sélectionnez tout ce qui s'y rapporte)

- Problèmes de vision ou de vue
- Problèmes d'audition
- Retard de langage
- Troubles du sommeil
- Dysfonctionnement de la vessie (infections, incontinence, etc.)
- Anomalies gastro-intestinales (par exemple, vomissements, diarrhée, constipation, incontinence fécale, etc.)
- Difficultés respiratoires
- Autre

Incertain

Aucune de ces réponses

Si "autre", veuillez préciser: