

Observatoire National Français des Patients Atteints de Dystrophie Musculaire Facio-Scapulo-Humérale

AUTOQUESTIONNAIRE D'INCLUSION

(Pour une mise à jour : utiliser le formulaire de suivi.)

- **VEUILLEZ LIRE LES INSTRUCTIONS** qui accompagnent ce questionnaire. Elles vous apportent des précisions/explications pour chaque question, en particulier pour les questions signalées par ce signe : 
- Il est important de **répondre à toutes les questions** des « champs obligatoires » : sinon vous ne pourrez pas être inclus dans l'Observatoire.
- Nous vous encourageons à **répondre à un maximum de questions** des « champs fortement conseillés ».
- Si vous faites une erreur, les corrections apportées doivent être lisibles.
- **Si vous avez des questions**, vous pouvez vous adresser au médecin qui vous suit.

Date de remplissage : ___ / ___ / 20__

CHAMPS OBLIGATOIRES - VOTRE IDENTITÉ : les informations permettant de vous identifier nominativement seront conservées séparément ; toutes ces questions sont **OBLIGATOIRES** : sans ces informations nous ne pourrions vous enregistrer dans la base de données.

Nom : Nom de naissance (si différent) :

Prénom : Sexe : F M

Adresse e-mail :@..... Tél : |_|_| |_|_| |_|_| |_|_| |_|_|

Date de naissance (jj/mm/aaaa) : __ / __ / ____

Commune de naissance : et/ou code postal : |_|_| |_|_| |_|_| Pays (hors France) :

Commune de résidence principale : et/ou code postal : |_|_| |_|_| |_|_| Pays (hors France) :

Vos nom et coordonnées apparaîtront uniquement sur cette page.

Celle-ci sera détachée et archivée séparément pour garantir l'utilisation anonyme de vos données.

Observatoire National Français des Patients Atteints de Dystrophie Musculaire Facio-Scapulo-Humérale

AUTOQUESTIONNAIRE D'INCLUSION

(Pour une mise à jour : utiliser le formulaire de suivi.)

Lorsque ces informations auront été saisies, un code PIN sera créé et vous sera communiqué par e-mail et/ou par votre médecin lors d'une prochaine consultation. Vous pourrez également contacter l'équipe coordinatrice qui pourra vous le communiquer par e-mail.

Grâce au code PIN, je pourrai accéder à mes données sur le site www.fshd.fr

Date de remplissage de l'autoquestionnaire : ___ / ___ /20__

CHAMPS OBLIGATOIRES - Si vous ne répondez pas à l'ensemble de ces questions (1 à 12), nous ne pourrons pas vous enregistrer dans l'Observatoire.

1. VOTRE IDENTITÉ (ces informations seront utilisées pour identifier vos données de manière anonyme dans nos archives)

Nom (première lettre) : ___ Prénom (première lettre) : ___ Nom de naissance (première lettre) : ___ Sexe : F M

Date de naissance : |__|__| / |__|__| |__|__| Ville de résidence : et/ou Code postal : |__|__| |__|__|

2. Quel est le nom et l'adresse du médecin qui vous suit régulièrement pour votre pathologie, la DMFSH ?

(Question très importante, le médecin indiqué sera notre unique interlocuteur)

Pr/Dr (NOM, Prénom) Téléphone/email (optionnel) :

Centre (ou adresse complète) :

.....

3. Ce médecin est-il :

Votre neurologue (**recommandé**) Votre médecin généraliste Autre (exemple : médecin rééducateur) :

CHAMPS OBLIGATOIRES

4. Avez-vous une dystrophie musculaire Facio-Scapulo-Humérale de type 1 (DMFSH1) ?

- Oui (*Passez à la question 5*)
- *Non
- *Je ne sais pas

** Si vous avez répondu "Non" ou "Je ne sais pas", arrêtez le questionnaire et contactez votre médecin référent afin de spécifier votre diagnostic.*

! 5. Avez-vous déjà eu un test génétique pour la dystrophie musculaire Facio-Scapulo-Humérale de type 1 (DMFSH1) ?

- Oui, et j'ai reçu les résultats du test génétique. (*Passez à la question 6.*)
- ** Oui, mais je suis en attente des résultats.
- ** Non, je n'ai jamais eu de test génétique pour la DMFSH.
- ** Je ne sais pas.

*** Si vous avez répondu « En attente des résultats », « Non » ou « Je ne sais pas », arrêtez le questionnaire et contactez votre médecin référent afin de spécifier votre diagnostic génétique.*

! 6. Si vous avez reçu le résultat de votre test génétique, veuillez indiquer si votre test génétique :

- Est en faveur d'un diagnostic de Dystrophie Musculaire FSH. (*Passez à la question 7.*)
- N'est pas en faveur d'un diagnostic de Dystrophie Musculaire FSH. (*Arrêtez le questionnaire.*)

! 7. Si votre test génétique a confirmé le diagnostic de DMFSH1, veuillez spécifier : (*les informations demandées se trouvent sur la feuille de résultat du test génétique ; référez-vous aux instructions.*)

- Année du diagnostic génétique : |__|__|__|__| Je ne sais pas
- Nom du laboratoire : Marseille Paris Autre, spécifier : Je ne sais pas
- Résultat du test (*optionnel*) : Nombre de répétitions 4q D4Z4 ? |__|__|

8. Comme montré dans la figure 1, vous êtes capable de : (**1 SEUL CHOIX POSSIBLE**)

- 1 Lever au moins un bras au-dessus de la tête.
- 2 Lever au moins un bras à l'horizontale sans toutefois parvenir à dépasser le niveau des épaules.
- 3 Vous n'êtes capable de lever aucun des deux bras.
- 4 Je ne sais pas.

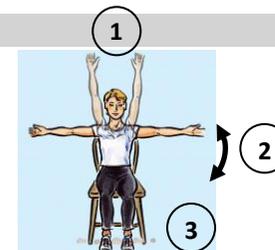


Figure 1 : abduction de l'épaule

9. Marchez-vous EN PERMANENCE sans aide (C'est-à-dire sans canne, déambulateur, fauteuil roulant...) ?

- Oui*
 - Non
 - Je ne sais pas
- (*Si Oui, passez à la question N°11)*

CHAMPS OBLIGATOIRES

10. Si vous utilisez une aide au quotidien, veuillez spécifier le type d'aide utilisée (plusieurs choix possibles) :

- Canne → Si vous avez coché canne, veuillez spécifier : simple anglaise tripode
 Déambulateur Orthèse(s)/releveur(s) de pied Corset/Ceinture lombaire
 Fauteuil roulant manuel Fauteuil roulant électrique Tri-scooter Autre(s), spécifier :

11. Avez-vous déjà participé à un essai clinique/thérapeutique sur la Dystrophie Musculaire Facio-Scapulo-Humérale ?

- Oui Non Je ne sais pas → *Si oui, l'essai est-il en cours ?* Oui Non

12. Voulez-vous être informé des futurs essais cliniques sur la DMFSH ?

- Oui Non Je ne sais pas

CHAMPS FORTEMENT CONSEILLÉS - Vous pourrez être enregistré dans l'observatoire DMFSH même si vous ne répondez pas à l'ensemble des questions « fortement conseillées ». Cependant, nous vous remercions de répondre à un maximum de questions.

13. Veuillez spécifier vos taille et poids actuels :

Taille : |__|__|__| cm Poids : |__|__|__| kg

14. Veuillez spécifier si vous êtes :

- Droitier Gaucher Ambidextre

15. Veuillez spécifier si vous êtes :

- Célibataire En concubinage Marié(e) Pacsé(e) Divorcé(e) Séparé(e) Veuf(ve)

16. Veuillez spécifier si vous êtes :

- Étudiant(e) En activité En arrêt d'activité → Arrêt lié à la maladie ? Oui Non
 Retraité(e) Sans emploi → En raison de la maladie ? Oui Non

17. Veuillez spécifier votre niveau scolaire (indiquez le niveau le plus élevé que vous ayez atteint) :

- Primaire Collège Lycée Bac + |__| Autre :

18. Veuillez spécifier le type d'environnement éducatif lors de votre scolarité :

- Scolarité normale Scolarité avec aménagement Scolarité adaptée (ULIS) IME ou équivalent

CHAMPS FORTEMENT CONSEILLÉS

19. Avez-vous connaissance d'un membre de votre famille atteint de la DMFSH ?

- Oui Non* Je ne sais pas* (* Passez à la question 21)

20. Si oui, spécifier quel membre de votre famille est concerné ? (*Plusieurs choix possibles*)

- Mère Père Frère(s)/ Sœur(s) Fils/Fille(s) Grands-parents maternels Grands-parents paternels
 Autre(s) :

21. Quel âge aviez-vous lorsque les premiers symptômes de Dystrophie Musculaire Facio-Scapulo-Humérale sont apparus ?

|__| |__| ans

22. Quel a été votre **TOUT PREMIER** symptôme de Dystrophie Musculaire Facio-Scapulo-Humérale ? (**1 SEUL CHOIX POSSIBLE**)

- Je n'ai jamais manifesté de symptôme (mais mon diagnostic génétique est positif).
 Atteinte faciale (exemples : difficultés à fermer les yeux, siffler ou boire avec une paille ; yeux souvent irrités ou rouges).
 Atteinte proximale des membres supérieurs (exemples : difficultés à lever les bras, décollement des omoplates).
 Atteinte distale des membres supérieurs (exemples : difficultés à utiliser les mains).
 Atteinte proximale des membres inférieurs (exemples : difficultés à monter les escaliers, à courir, à se relever d'une chaise).
 Atteinte distale des membres inférieurs (exemples : difficultés à marcher sur les talons).
 Douleurs ou fatigue.
 Autres, *décrivez brièvement votre premier symptôme* :

QUELQUES QUESTIONS SUR VOTRE ATTEINTE FACIALE

23. Avez-vous souvent les yeux irrités ou secs ?

- Oui Non Je ne sais pas

24. Dormez-vous les yeux ouverts ?

- Oui Non Je ne sais pas

25. Avez-vous des difficultés à fermer les yeux ?

- Oui Non Je ne sais pas

26. Avez-vous des difficultés pour siffler et/ou de mimer un baiser avec la bouche ?

- Oui Non Je ne sais pas

CHAMPS FORTEMENT CONSEILLÉS

QUELQUES QUESTIONS SUR L'ATTEINTE DE VOS MEMBRES SUPÉRIEURS

27. Veuillez entourer **UNE** des propositions suivantes qui correspond le plus à votre atteinte dans la vie quotidienne. **1 SEUL CHOIX POSSIBLE :**
si vous hésitez entre 2 choix, vous devez choisir la cotation la plus élevée (la plus proche de 6).

1. Je peux, LES BRAS TENDUS, lever les deux mains au dessus de la tête SANS AUCUNE AIDE (voir figure 2).
2. Je peux lever les deux mains au dessus de la tête uniquement en pliant les bras (en réduisant la circonférence du mouvement).
3. Je ne peux pas lever les deux mains au dessus de la tête mais je peux porter un verre plein à la bouche (en utilisant une ou deux mains).
4. Je peux élever les deux mains à la bouche mais je ne peux pas porter un verre plein à la bouche.
5. Je ne peux pas porter les deux mains à la bouche, mais je peux soulever un crayon d'une table.
6. Je ne peux utiliser aucune de mes mains.

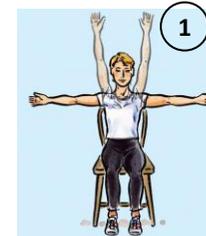


Figure 2 : Abduction de l'épaule

28. Avez-vous au moins une omoplate décollée (voir figure 3) ?

- Oui Non Je ne sais pas



Figure 3 : Décollement des omoplates

29. Avez-vous déjà eu une chirurgie pour fixer au moins une omoplate ?

- Oui Non Je ne sais pas

QUELQUES QUESTIONS SUR L'ATTEINTE DE VOS MEMBRES INFÉRIEURS

30. Veuillez entourer **UNE** des propositions suivantes qui correspond le plus à votre atteinte dans la vie quotidienne. **1 SEUL CHOIX POSSIBLE :**
si vous hésitez entre 2 choix, vous devez choisir la cotation la plus élevée (la plus proche de 10).

1. Je marche et monte les escaliers sans aide.
2. Je marche et monte les escaliers en me tenant à une rampe.
3. Je marche et monte lentement les marches avec l'aide d'une rampe (plus de 12 secondes pour 4 marches).
4. Je marche sans aide et me lève d'une chaise mais je ne peux pas monter des escaliers.
5. Je marche sans aide mais je ne peux pas me lever d'un siège sans aide ou monter des escaliers.
6. Je ne marche qu'avec des releveurs de pieds.
7. Je ne marche qu'avec l'aide d'une canne ou d'un déambulateur.
8. Je ne peux pas marcher mais je peux tenir debout avec aide.
9. Je suis confiné au fauteuil roulant.
10. Je suis confiné au lit.

CHAMPS FORTEMENT CONSEILLÉS

31. Avez-vous des difficultés pour marcher sur vos talons ? (voir figure 4)

- Oui Non Je ne sais pas Non applicable (en fauteuil roulant ou confiné au lit)

32. Avez-vous des difficultés à vous lever du lit sans l'aide de vos bras ?

- Oui Non Je ne sais pas



Figure 4 : Marcher sur les talons

33. L'un de vos bras ou jambes est-il plus affecté que l'autre ?

- Oui Non Je ne sais pas

AUTRES ATTEINTES

34. Une maladie cardiaque vous a-t-elle été diagnostiquée ?

- Oui Non Je ne sais pas

→ **Si oui** : Laquelle ?

! 35. Une maladie respiratoire vous a-t-elle été diagnostiquée ?

- Oui Non Je ne sais pas

→ **Si oui** : a) Laquelle ?

b) Utilisez-vous une assistance respiratoire ? Oui Non

36. Un trouble auditif vous a-t-il été diagnostiqué ?

- Oui Non Je ne sais pas → **Si oui**, utilisez-vous une aide auditive ? Oui Non

! 37. Des troubles de la déglutition vous ont-ils été diagnostiqués ?

- Oui Non Je ne sais pas

! 38. Une maladie oculaire vous a-t-elle été diagnostiquée ?

- Oui Non Je ne sais pas → **Si oui**, spécifier le diagnostic établi :

39. Avez-vous déjà eu une chirurgie de l'œil ?

- Oui Non Je ne sais pas → **Si oui**, spécifier la cause médicale de cette chirurgie :

CHAMPS FORTEMENT CONSEILLÉS

40. Une maladie de la peau vous a-t-elle été diagnostiquée ?

- Oui Non Je ne sais pas → **Si oui, spécifier :**

41. Une maladie endocrinienne vous a-t-elle été diagnostiquée ?

- Oui Non Je ne sais pas → **Si oui, spécifier :** Diabète Maladie de la thyroïde Autre :

! 42. Une augmentation des lipides dans le sang (cholestérol ou triglycérides) vous a-t-elle été diagnostiquée ?

- Oui Non Je ne sais pas → **Si oui :** **a) spécifier :** Triglycérides Cholestérol
b) Quel(s) traitement(s) prenez-vous pour diminuer le cholestérol et/ou les triglycérides ?
 Aucun Statine Fibrate Autre :

! 43. Cocher les cases correspondant aux symptômes que vous avez déjà manifestés : plusieurs choix possibles

Douleurs thoraciques, troubles cardiaques :

- Palpitations
 Syncope, évanouissement (*perte de connaissance*)
 Étourdissement (*malaise sans perte de connaissance*)
 Douleur rétro sternale (*douleur à la poitrine*)

Difficultés Respiratoires :

- Dyspnée à l'effort (*difficulté à respirer durant l'effort*)
 Dyspnée au repos (*difficulté à respirer au repos*)
 Orthopnée (*difficulté à respirer allongé sur le dos*)
 Somnolence diurne
 Céphalées matinales

Autres, spécifiez :

.....

- Aucun symptôme

Troubles de la déglutition :

- Dysphagie (*difficultés à avaler, sensation de gêne ou blocage des aliments pendant le repas*)
 Fausse route (*passage de liquide ou aliments dans les voies aériennes supérieures, causant toux, étouffement, régurgitations nasales*)
 Perte de poids

Troubles de la vue :

- Flash lumineux
 Troubles de la vision (*zone sombre dans le champ visuel sous forme d'un point noir, d'un nuage, ou image apparaissant ondulée*)
 Vision apparaît trouble ou très estompée
 Yeux rouges
 Douleur dans les yeux
 Sensation de gênes dans l'œil (*yeux larmoyants*)

- Baisse de l'ouïe

- Baisse de l'odorat

- Symptômes dermatologiques

CHAMPS FORTEMENT CONSEILLÉS

QUELQUES QUESTIONS SUR LA DOULEUR, LA FATIGUE ET LE MORAL

44. Avez-vous des douleurs musculaires au quotidien ?

- Oui Non Je ne sais pas

45. Selon l'intensité moyenne de votre douleur au cours des 6 derniers mois, veuillez placer un trait vertical sur la ligne horizontale ci-dessous :

Aucune douleur  _____  Douleur extrême

46. Dans quelle(s) zone(s) localiseriez-vous vo(s)tre douleur(s) ? (plusieurs choix possibles)

- Aucune douleur Cervicales / Thorax Région lombaire / Hanches Épaules / Membres supérieurs
 Genoux / Cuisses Coudes Chevilles / Membres inférieurs Autre(s) :

47. Avez-vous ressenti de la fatigue au quotidien au cours des 6 derniers mois ?

- Oui Non Je ne sais pas → *Si oui, préciser depuis combien de temps* :

48. Lisez chaque proposition ci-dessous et entourez le chiffre qui s'applique le plus à vous durant la semaine passée (une valeur basse indique que l'affirmation ne s'applique pas tout à fait ou pas du tout ; une valeur élevée indique que l'affirmation s'applique fortement à votre état ou à ce que vous avez ressenti au cours de la semaine passée).

	Pas du tout ←—————→ Fortement						
1. Je suis moins motivé quand je suis fatigué(e).	1	2	3	4	5	6	7
2. L'exercice physique me rend fatigué(e).	1	2	3	4	5	6	7
3. Je suis facilement fatigué(e).	1	2	3	4	5	6	7
4. La fatigue gêne mon fonctionnement physique.	1	2	3	4	5	6	7
5. La fatigue me cause fréquemment des problèmes.	1	2	3	4	5	6	7
6. La fatigue m'empêche d'avoir une activité physique soutenue.	1	2	3	4	5	6	7
7. La fatigue m'empêche d'accomplir certains devoirs et responsabilités.	1	2	3	4	5	6	7
8. La fatigue est parmi mes trois symptômes les plus invalidants.	1	2	3	4	5	6	7
9. La fatigue interfère avec ma vie professionnelle et/ou familiale et/ou sociale.	1	2	3	4	5	6	7

49. Selon l'intensité moyenne de votre fatigue au quotidien, veuillez placer un trait vertical sur la ligne horizontale ci-dessous :

Aucune fatigue  _____  Fatigue extrême

CHAMPS FORTEMENT CONSEILLÉS

50. Comment jugez-vous votre moral ?

- Bon Plutôt bon Moyen Plutôt mauvais Mauvais

51. Êtes-vous suivi(e) par un psychologue ?

- Oui Non → Si oui, à quelle fréquence ? |__| /mois

QUELQUES QUESTIONS POUR LES FEMMES

52. Êtes-vous enceinte ?

- Oui Non → Si oui, depuis combien de mois ? |__|

53. Êtes-vous ménopausée ?

- Oui Non Je ne sais → Si oui, depuis quel âge ? |__|__| ans

QUELQUES QUESTIONS GÉNÉRALES

54. Pratiquez-vous une activité physique régulière ?

- Oui Non → Si oui, précisez l'intensité : légère modérée haute

55. Prenez-vous un traitement hormonal ?

- Oui Non → Si oui, quel est le nom du(des) traitement(s) ?

56. Vous a-t-on déjà diagnostiqué une tumeur ?

- a) Oui Non → Si oui, en quelle année ? |__|__|__|__| Préciser si la tumeur était : bénigne maligne
 b) Pouvez-vous en préciser la localisation ?

QUELQUES QUESTIONS SUR L'OBSERVATOIRE NATIONAL FRANÇAIS DE LA DMFSH

57. Seriez-vous d'accord pour qu'un neurologue spécialisé en maladies neuromusculaires remplisse une fiche d'évaluation clinique* afin d'évaluer votre état ?

- Oui Non Je ne sais pas

CHAMPS FORTEMENT CONSEILLÉS

58. Le neurologue a-t-il déjà rempli cette fiche d'évaluation clinique*?

- Oui Non Je ne sais pas Je n'ai pas de neurologue référent

* **La fiche d'évaluation clinique**, doit être renseignée par un médecin spécialisé en maladies neuromusculaires. Cette fiche a pour but de réaliser une évaluation détaillée de votre état de santé et de recueillir des informations importantes sur l'histoire de votre maladie. Les résultats de cette évaluation seront envoyés au médecin qui vous suit et feront partie de votre profil au sein de l'Observatoire DMFSH (pour plus d'informations, vous pouvez vous référer à la notice d'informations ou consulter le site Internet : <http://www.fshd.fr>).

UNE DERNIÈRE QUESTION

59. Si vous pensez qu'une information utile peut être ajoutée pour mieux décrire votre maladie, vous pouvez l'indiquer dans la zone de commentaires ci-dessous :

Commentaires :

LE QUESTIONNAIRE EST TERMINÉ

Merci de nous avoir accordé votre temps et n'oubliez pas de mettre à jour votre questionnaire **TOUS LES DEUX ANS.**