Observatoire National Français des Patients Atteints de DMFSH

FICHE D'ÉVALUATION CLINIQUE « DMFSH sans contraction D4Z4 »	Pédiatrique

Date de consultation : _ _ / _ _ / _ _ _ _

☐ **Fiche n°1 (Inclusion)**

☐ **Fiche de Suivi n°** |___| → **PIN :** |__|__|__|__|__|__|__|__|

Coordonnées du Médecin Spécialisé en Maladies Neuromusculaires qui renseigne la fiche :

Nom :

Centre :

E-mail :

Signature	Tampon nominatif

IDENTITÉ DU PATIENT

À REMPLIR UNIQUEMENT À L'INCLUSION

Nom : .....

Nom de naissance (si différent) : .....

Prénom : .....

Date de naissance (jj/mm/aaaa) **:** _ _ / _ _ / _ _ _ _ **Sexe :** ☐ **F** ☐ **M**

E-mail : .....

Tél. : |___|___| |___|___| |___|___| |___|___| |___|___|

Commune de naissance : .....

et/ou **code postal :** |__|__|__|__|__| Pays (si différent de France) : .....

Commune de résidence principale :

et/ou **code postal :** |__|__|__|__|__| Pays (si différent de France) : .....

Cette page recueille des données nominatives. Elle sera détachée et archivée séparément.

Observatoire National Français des Patients Atteints de DMFSH

Date de consultation : _ _ / _ _ / _ _ _ _ Fiche n° : |__|

Initiales du patient : |__| |__| |__| PIN : |__|__|__|__|__|__|__|__|

Cadre réservé au curateur

A. CIRCONSTANCES ET ÉLÉMENTS DU DIAGNOSTIC - 1/2

À REMPLIR UNIQUEMENT À L'INCLUSION

1. Antécédents néonataux :

a. Terme de naissance : |__|__| semaines d'aménorrhée

b. Accouchement par : ☐ Voie basse ☐ Césarienne

c. Biométries de naissance

☐ Poids de naissance : |__|__|__|__| g

☐ Taille de naissance : |__|__|__| cm

☐ Périmètre crânien de naissance : |__|__| cm

2. Année du diagnostic clinique : |__|__|__|__|

3. Âge au début des symptômes : Selon le patient/la famille : |__|__|ans Après interrogatoire : |__|__|ans

4. Signe ou symptôme initial <u>après interrogatoire</u>

☐ Patient asymptomatique ☐ Atteinte faciale

☐ Atteinte proximale des membres supérieurs ☐ Atteinte proximale des membres inférieurs

☐ Atteinte distale des membres supérieurs ☐ Atteinte distale des membres inférieurs

☐ Douleur/fatigue ☐ Surdité

☐ Troubles de la succion ☐ Convulsions/épilepsie

☐ Retard du neurodéveloppement (acquisition motrice et/ou de la parole)

☐ Autre, *spécifier :* ……

5. Histoire familiale : *membres de la famille atteints (choix multiple possible)*

☐ Aucun ☐ Mère ☐ Père ☐ Frère(s)/Sœur(s)

☐ Grands-parents maternels ☐ Grands-parents paternels ☐ Autre(s) : ……

→ **<u>ARBRE GÉNÉALOGIQUE</u> :** ○ *= femme saine;* ☐ *= homme sain;* ● *= femme atteinte;* ■ *= homme atteint*

Indiquer le patient par une flèche

6. Diagnostic moléculaire DMFSH 1

a. Laboratoire : ☐ Paris ☐ Marseille ☐ Autre : ……

b. Année de l'analyse : |__|__|__|__|

c. Nombre de répétitions D4Z4 sur le chromosome 4q ≥ 11 : ☐ Oui ☐ Non

→ ***<u>Si non</u>, remplir une fiche FSHD1***

A. CIRCONSTANCES ET ÉLEMENTS DU DIAGNOSTIC - 2/2

À REMPLIR À L'INCLUSION ET AU SUIVI

1. Autres explorations moléculaires (contexte de recherche):

a. Hypométhylation : ☐ Oui ☐ Non ☐ Non recherché

→ Si oui, spécifier le laboratoire : ☐ Marseille ☐ Paris ☐ Autre : .....

b. Mutation dans les gènes

- ***SMCHD1*** **:** ☐ Oui ☐ Non ☐ Non recherché *Commentaire :* .....
- ***FAT1 :*** ☐ Oui ☐ Non ☐ Non recherché *Commentaire :* .....
- ***DNMT3B :*** ☐ Oui ☐ Non ☐ Non recherché *Commentaire :* .....
- ***Autre(s) :*** ..... *Commentaire :* .....

B. COMPLÉMENTS DE DIAGNOSTIC

À REMPLIR À L'INCLUSION ET AU SUIVI

☐ Inchangé depuis la précédente fiche.

1. Autres tests génétiques : cocher le résultat des tests réalisés chez votre patient *(plusieurs choix possibles)*

	Négatif	En attente	Positif
Calpaïne 3			
Dysferline			
VCP			
FHL1			
Panel NGS, spécifier le type : ..... et la ville :			
Autre(s), spécifier :			
.....			
.....			

2. Autres tests sanguins : cocher le résultat des tests réalisés chez votre patient *(plusieurs choix possibles)*

	Négatif	En attente	Positif
CPTII dans les leucocytes			
GAA sur papier buvard (*maladie de Pompe*)			
GAA dans les lymphocytes (*maladie de Pompe*)			

Valeurs CPK minimales : |__|__|__| × la normale Année : |__|__|__|__|

3. ENMG : ☐ Non fait ☐ Fait → *Résultat :* ☐ Normal ☐ Myogène ☐ Neurogène

4. Biopsie musculaire : ☐ Non fait ☐ Fait → *Date de la biopsie musculaire : _ _ / _ _/ _ _ _ _*

a. **Résultat :** ☐ Normale *(passer au point b)* *ou* ☐ Anormale, *spécifier ci-dessous :*

☐ Tableau dystrophique ☐ Inflammation T-cellulaire ☐ Autre, *spécifier :* .....

b. **Conclusions : compatible avec un diagnostic autre que FSHD ?** ☐ Oui ☐ Non ☐ Sans avis

5. IRM musculaire : **#1 :** ☐ Fait ☐ Non fait → *Si fait, spécifier la date : _ _ / _ _ / _ _ _ _*

#2 : ☐ Fait ☐ Non fait → *Si fait, spécifier la date : _ _ / _ _ / _ _ _ _*

☐ Inconnu

6. IRM cérébrale : **#1 :** ☐ Fait ☐ Non fait → *Si fait, spécifier la date : _ _ / _ _ / _ _ _ _*

#2 : ☐ Fait ☐ Non fait → *Si fait, spécifier la date : _ _ / _ _ / _ _ _ _*

☐ Inconnu

C. DONNÉES DE SUIVI *À REMPLIR À L'INCLUSION ET AU SUIVI*

☐ Inchangé depuis la précédente fiche.

1. Acquisitions motrices

Milestones	Acquisitions				Pertes			
	Oui	Non	Incertain	Âge	Oui	Non	Incertain	Âge
Contrôle de la tête								
Assis sans support								
Marcher à 4 pattes								
Tenir debout avec support								
Marcher avec de l'aide								
Marcher seul								
Monter les escaliers sans s'aider de la rampe								
Courir								

2. Données biométriques : **Taille :** |__|__|__| **cm** **Poids** |__|__|__| **kg**

Périmètre crânien : |__|__| **cm**

3. Côté dominant : ☐ Droit ☐ Gauche ☐ Ambidextre

D. ÉVALUATIONS MUSCULAIRES ET FONCTIONNELLES – 1/4 *À REMPLIR À L'INCLUSION ET AU SUIVI*

☐ Inchangé depuis la précédente fiche.

1. Atteinte faciale	**Non atteint**	**Atteint**	**Incertain**	**NA**
Plisser le front				
Fermer les yeux				
Sourire				
Mimer un baiser				
Montrer les dents (platysma)				
Souffler				

2. Atrophie/faiblesse de la langue :

☐ Oui ☐ Non

3. Perte de la marche :

☐ Oui ☐ Non

4. Transferts :

	Sans s'aider des bras	En s'aidant des bras	Avec l'aide d'un(e) personne/matériel	NA
– **Se lever d'un lit :**	☐	☐	☐	☐
– **Se lever d'une chaise :**	☐	☐	☐	☐
– **Se lever du sol :**	☐	☐	☐	☐

D. ÉVALUATIONS MUSCULAIRES ET FONCTIONNELLES – 2/4

À REMPLIR À L'INCLUSION ET AU SUIVI

5. *Testing* Musculaire Manuel (0-5) : *À partir de l'âge de 5 ans (Optionnel au suivi)*

ATTEINTE FACIALE	**D**	**G**
Orbiculaires yeux	|____|	|____|
Orbiculaires lèvres	|____|	|____|
ATTEINTE AXIALE		
Fléchisseur du cou (SCM)	|____|	
Extenseur du cou (SCM)	|____|	
Fléchisseur du tronc	|____|	
Extenseur du tronc	|____|	
Abdominaux	|____|	
MEMBRES SUPÉRIEURS	**D**	**G**
Antépulsion épaule	|____|	|____|
Rétropulsion isolée omoplate (fixateur)	|____|	|____|
Abduction épaule : Global	|____|	|____|
Abduction épaule : Deltoide *(l'omoplate est maintenue manuellement)*	|____|	|____|
Flexion avant-bras (biceps)	|____|	|____|
Extension avant-bras (triceps)	|____|	|____|
Extension poignet	|____|	|____|
Flexion doigts	|____|	|____|
Extension doigts	|____|	|____|
MEMBRES INFÉRIEURS	**D**	**G**
Flexion hanche (ilio-psoas)	|____|	|____|
Extension jambe (quadriceps)	|____|	|____|
Flexion jambe (ischio-jambier)	|____|	|____|
Dorsiflexion pied (jambier antérieur)	|____|	|____|
Flexion plantaire (triceps sural)	|____|	|____|
Commentaires :	Asymétrie : ☐ Oui ☐ Non	

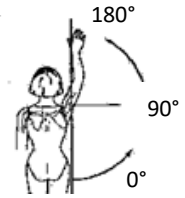
D. ÉVALUATIONS MUSCULAIRES ET FONCTIONNELLES – 3/4

À REMPLIR À L'INCLUSION ET AU SUIVI

6. Signe de Beevor : *Déviation de l'ombilic lorsque le patient fléchit le cou (faiblesse des abdominaux)*

☐ Non testé ☐ Absent ☐ Présent : direction ↑ |__|__|__| cm / direction ↓ |__|__|__|cm

7. Tests Fonctionnels

A. MEMBRES SUPÉRIEURS		
Élévation active des bras (*degrés*)	**D** |___|___|___|° **G** |___|___|___|° ☐ Non fait	
Échelle de Brooke	|___| / 6 *(cf. annexe 1)* ☐ Non fait	

B. MEMBRES INFÉRIEURS		
Test de marche ***10m chronométré***	|__|__|__| sec ☐ NA* ☐ Non fait *(*marche impossible)*	☐ Avec aide → ☐ *1 canne* ☐ *2 cannes* ☐ *Déambulateur* ☐ *Aide humaine* ☐ *Orthèse* ☐ *Rampe* ☐ *Autre :* …… ☐ Sans aide
Test des 4 marches	|__|__|__| sec ☐ NA* ☐ Non fait *(*marche impossible)*	☐ Avec aide → ☐ *1 canne* ☐ *2 cannes* ☐ *Déambulateur* ☐ *Aide humaine* ☐ *Orthèse* ☐ *Rampe* ☐ *Autre :* …… ☐ Sans aide
Timed Up and Go	|__|__|__| sec ☐ Non fait → *Si fait :* ☐ Sans aide ☐ Avec aide	
Get Up and Go	|__|__|__| sec ☐ Non fait → *Si fait :* ☐ Sans aide ☐ Avec aide	
Échelle de Vignos	|___| / 10 *(cf. annexe 1)* ☐ Non fait	

C. ÉCHELLE DE SÉVÉRITE CLINIQUE
|___|___| / 10 *(cf. annexe 2)* ☐ Non fait

8. Limitations articulaires :

☐ Non ☐ Oui → *Préciser :* ☐ Épaules ☐ Coudes ☐ Poignets ☐ Doigts
☐ Hanches ☐ Genoux ☐ Chevilles
☐ Autre(s) → *spécifier :* ……
☐ *Rigid spine* → si oui, distance menton-sternum (bouche fermée) : |__|__| cm

D. ÉVALUATIONS MUSCULAIRES ET FONCTIONNELLES – 4/4

À REMPLIR À L'INCLUSION ET AU SUIVI

9. Douleurs musculaires chroniques (>6 mois) : *(optionnel)*

☐ Oui ☐ Non → *Si oui, début en :* |__|__|__|__| *(année)*

a. EVA moyen au cours des 6 derniers mois : faire placer **au patient** un seul trait fin vertical sur la ligne horizontale

Pas de douleur ———————————————— Extrêmement douloureux

b. Traitement de la douleur : ☐ Aucun ☐ Médicament(s) → *Spécifier* : ……

☐ Étirements ☐ Massages ☐ Autre(s) → *Spécifier* : ……

c. Selon l'investigateur, douleur liée à la DMFSH : ☐ Oui ☐ Non ☐ Sans avis

10. Fatigue chronique (>6 mois) :

☐ Oui ☐ Non → *Si oui, début en :* |__|__|__|__| *(année)*

a. Échelle de sévérité de fatigue (*cf. annexe 3*) : **Score total :** |___| **Score moyen :** |___| ☐ Non fait

b. EVA moyen au cours des 6 derniers mois : *faire placer **au patient** un seul trait fin vertical sur la ligne horizontale*

Pas de fatigue ———————————————— Extrêmement fatigué

c. Traitement de la fatigue : ☐ Aucun ☐ Médicament(s) → *Spécifier* : ……

☐ Autre(s) → *Spécifier* : ……

d. Selon l'investigateur, fatigue liée à la DMFSH : ☐ Oui ☐ Non ☐ Sans avis

E. ATTEINTE CARDIAQUE

À REMPLIR À L'INCLUSION ET AU SUIVI

☐ Inchangé depuis la dernière fiche ☐ Non évalué ☐ ABSENCE D'ATTEINTE ☐ **PRÉSENCE D'ATTEINTE***

***Remplir ci-dessous.**

1. Date d'apparition : |__|__|__|__| *(année)*

2. Symptomatique : ☐ Oui ☐ Non → *Si oui, spécifier :* ……

3. Diagnostic retenu :

☐ Troubles du rythme ☐ Troubles de la conduction

☐ Cardiopathie ischémique ☐ Cardiomyopathie hypertrophique

☐ Cardiomyopathie dilatée ☐ Malformation cardiaque

☐ Autre : ……

4. Traitement médicamenteux : ☐ Oui ☐ Non → *Si oui, spécifier :* ……

5. Selon l'investigateur, atteinte liée à la DMFSH : ☐ Oui ☐ Non ☐ Sans avis

F. ATTEINTE RESPIRATOIRE

À REMPLIR À L'INCLUSION ET AU SUIVI

☐ Inchangé depuis la dernière fiche ☐ Non évalué ☐ ABSENCE D'ATTEINTE ☐ **PRÉSENCE D'ATTEINTE***

***Remplir ci-dessous.**

1. **Date d'apparition :** |__|__|__|__| *(année)*

2. **Diagnostic :** ☐ Syndrôme respiratoire restrictif ☐ Syndrôme respiratoire obstructif
☐ Syndrôme d'apnée du sommeil ☐ Autre : ……

3. **Examens** *(si fait, préciser **le mois et l'année**) :*

EFR	☐ **Fait le** ___ /_____ ☐ Non fait	CVF assis : |__|__|__|% CVF couché : |__|__|__| %
Oxymétrie et/ou capnographie	☐ **Fait le** ___ /_____ ☐ Non fait	Normale : ☐ Oui ☐ Non
Gaz du sang au repos	☐ **Fait le** ___ /_____ ☐ Non fait	PO_2 : |__|__|__| mmHg PCO_2 : |__|__|__|mmHg Sat : |__|__|__|%
Polysomnographie	☐ **Fait le** ___ /_____ ☐ Non fait	**Type d'apnées :** ☐ Obstructives ☐ Centrales ☐ Mixtes Index d'apnées : |__|__|__|/heure

5. **Ventilation assistée :** ☐ Non ☐ Oui → ☐ Invasive sur trachéotomie ☐ Non invasive, masque nasal
Fréquence : ☐ Permanente ☐ Intermittente lors de poussées ☐ Nocturne
Depuis : |__|__|__|__| *(année)*

6. ***Cough-Assist* :** ☐ Oui ☐ Non

7. **Selon l'Investigateur, atteinte liée à la DMFSH :** ☐ Oui ☐ Non ☐ Sans avis

G. ATTEINTE OPHTALMOLOGIQUE

À REMPLIR À L'INCLUSION ET AU SUIVI

Année de la dernière consultation ophtalmologique : **|__|__|__|__|** ☐ ***Non Fait***

☐ Inchangé depuis la dernière fiche ☐ Non évalué ☐ ABSENCE D'ATTEINTE ☐ **PRÉSENCE D'ATTEINTE***

***Remplir ci-dessous.**

1. **Date d'apparition :** |__|__|__|__| *(année)*

2. **Préciser si l'atteinte est :** ☐ Unilatérale ☐ Bilatérale

3. **Diagnostic :** ☐ Rétinopathie vasculaire ☐ Décollement de la rétine ☐ Maladie de Coats
☐ Ulcère cornéen ☐ Cataracte ☐ Autre(s) → *spécifier* : ……

4. **Chirurgie :** ☐ Oui ☐ Non → *Si oui, cause de la chirurgie* : ……

5. **Selon l'Investigateur, atteinte liée à la DMFSH :** ☐ Oui ☐ Non ☐ Sans avis

H. ATTEINTE AUDITIVE

À REMPLIR À L'INCLUSION ET AU SUIVI

Année du dernier audiogramme : |__|__|__|__| ☐ ***Non Fait***

☐ Inchangé depuis la dernière fiche ☐ Non évalué ☐ ABSENCE D'ATTEINTE ☐ **PRÉSENCE D'ATTEINTE***

***Remplir ci-dessous.**

1. **Date d'apparition de l'atteinte :** |__|__|__|__| *(année)*
2. **Aide auditive :** ☐ Oui ☐ Non
3. **Selon l'Investigateur, atteinte liée à la DMFSH :** ☐ Oui ☐ Non ☐ Sans avis

I. ATTEINTE GASTRO-INTESTINALE

À REMPLIR À L'INCLUSION ET AU SUIVI

☐ Inchangé depuis la dernière fiche ☐ Non évalué ☐ ABSENCE D'ATTEINTE ☐ **PRÉSENCE D'ATTEINTE***

***Remplir ci-dessous.**

1. **Historique :** a. **Date d'apparition chronique :** |__|__|__|__| *(année)*
   b. **Normalisation depuis la dernière visite :** ☐ Oui ☐ Non
2. **Symptômes :** ☐ Dysphagie ☐ Fausses routes ☐ Diarrhée chronique
   ☐ Constipation ☐ Autre(s) → *spécifier :* .....
3. **Vidéofibroscopie de la déglutition :** ☐ non fait ☐ fait → *Dysphagie détectée ?* ☐ Oui ☐ Non
4. **Gastrostomie :** ☐ Oui ☐ Non → *Si oui, spécifier en quelle année :* |__|__|__|__|
5. **Selon l'Investigateur, atteinte liée à la DMFSH :** ☐ Oui ☐ Non ☐ Sans avis

J. ATTEINTE ORTHOPÉDIQUE

À REMPLIR À L'INCLUSION ET AU SUIVI

☐ Inchangé depuis la dernière fiche ☐ Non évalué ☐ ABSENCE D'ATTEINTE ☐ **PRÉSENCE D'ATTEINTE***

***Remplir ci-dessous.**

1. **Hyperlordose :** ☐ Oui ☐ Non → *Si oui, depuis :* |_|_|_|_| *(année)* ☐ *Degrés :* |_|_|
2. **Scoliose :** ☐ Oui ☐ Non → *Si oui, depuis :* |_|_|_|_| *(année)* ☐ *Degrés :* |_|_|
   Arthrodèse : ☐ Oui ☐ Non
3. **Cyphose :** ☐ Oui ☐ Non → *Si oui, depuis :* |_|_|_|_| *(année)* ☐ *Degrés :* |_|_|
4. ***Pectus excavatum* :** ☐ Oui ☐ Non
5. **Fractures :** ☐ Oui ☐ Non → *Si oui, préciser :* ☐ *Localisation :* .....
   ☐ *Dates :* .....
   ☐ *Pathologique(s) ?* ☐ Oui ☐ Non
6. **Fixation des omoplates :** ☐ Oui ☐ Non → *Si oui, spécifier la date :* _ _ / _ _/ _ _ _ _
7. **Selon l'Investigateur, atteinte liée à la DMFSH :** ☐ Oui ☐ Non ☐ Sans avis

K. ATTEINTE COGNITIVE

À REMPLIR À L'INCLUSION ET AU SUIVI

☐ Inchangé depuis la dernière fiche ☐ Non évalué ☐ ABSENCE D'ATTEINTE ☐ **PRÉSENCE D'ATTEINTE***

***Remplir ci-dessous.**

1. **Date d'apparition :** |__|__|__|__| *(année)*

2. **Nature de l'atteinte :**

a. Trouble de l'apprentissage :	☐ Oui*	☐ Non
b. Déficit attentionnel :	☐ Oui*	☐ Non
c. Déficience intellectuelle :	☐ Oui*	☐ Non
d. Épilepsie :	☐ Oui*	☐ Non
e. Autre atteinte du SNC :	☐ Oui*	☐ Non

→ **Si oui, préciser :* .....

3. **Traitement :** ☐ Oui → *Nom du(des) traitement(s) :* ..... ☐ Non

4. **Selon l'Investigateur, atteinte liée à la DMFSH :** ☐ Oui ☐ Non ☐ Sans avis

5. **Situation scolaire actuelle :**

   a. ☐ Maternelle ☐ Primaire ☐ Collège ☐ Lycée ☐ BAC+ : |__|

   ☐ Déscolarisé ☐ Autre : .....

   b. ☐ Scolarité normale ☐ Scolarité avec aménagement ☐ Scolarité adaptée (ULIS) ☐ IME ou équivalent

L. AUTRES COMORBIDITÉS – 1/2

À REMPLIR À L'INCLUSION ET AU SUIVI

☐ Inchangé depuis la dernière fiche ☐ Non évalué ☐ ABSENCE D'ATTEINTE ☐ **PRÉSENCE D'ATTEINTE***

***Remplir ci-dessous.**

1. **Comorbidités**

	Présence	Traitement	Selon l'investigateur, atteinte liée à la DMFSH ?
Maladie rénale → *spécifier :*	☐ Oui ☐ Non	☐ Oui → *spécifier* : ..... ☐ Non	☐ Oui ☐ Non ☐ Sans avis
Maladie autoimmune → *spécifier :*	☐ Oui ☐ Non	☐ Oui → *spécifier* : ..... ☐ Non	☐ Oui ☐ Non ☐ Sans avis
Atteinte dermatologique → *spécifier :*	☐ Oui ☐ Non	☐ Oui → *spécifier* : ..... ☐ Non	☐ Oui ☐ Non ☐ Sans avis
Maladie psychiatrique → *spécifier :*	☐ Oui ☐ Non	☐ Oui → *spécifier* : ..... ☐ Non	☐ Oui ☐ Non ☐ Sans avis
Cancer → *spécifier :*	☐ Oui ☐ Non	☐ Oui → *spécifier* : ..... ☐ Non	☐ Oui ☐ Non ☐ Sans avis
Autre, *spécifier* :	☐ Oui ☐ Non	☐ Oui → *spécifier* : ..... ☐ Non	☐ Oui ☐ Non ☐ Sans avis
Autre, *spécifier* :	☐ Oui ☐ Non	☐ Oui → *spécifier* : ..... ☐ Non	☐ Oui ☐ Non ☐ Sans avis

L. AUTRES COMORBIDITÉS – 2/2 *À REMPLIR À l'INCLUSION ET AU SUIVI*

Commentaires :

M. PRISE EN CHARGE THÉRAPEUTIQUE *À REMPLIR À l'INCLUSION ET AU SUIVI*

☐ Inchangé depuis la dernière fiche

1. Prise en charge non médicamenteuse :

☐ Aucune
☐ Kinésithérapie → |__|__| séances/semaine
☐ Orthophonie → |__|__| séances/semaine
☐ Psychomotricité → |__|__| séances/semaine
☐ Ergothérapie → |__|__| séances/semaine
☐ Psychologue

2. Appareillage :

☐ Aucun
☐ Orthèse(s)
☐ Releveur(s) dynamique(s)
☐ Corset/ceinture lombaire
☐ Cadre de marche/déambulateur
☐ Fauteuil roulant manuel → *Utilisation :* ☐ occasionnelle ☐ régulière ☐ exclusive
☐ Fauteuil roulant électrique → *Utilisation :* ☐ occasionnelle ☐ régulière ☐ exclusive
☐ Tri-scooter
☐ Autre → *spécifier :* ……

3. Participation aux essais thérapeutiques : ☐ Oui ☐ Non

Si oui : ☐ En cours → *Date d'inclusion :* _ _ / _ _ / _ _ _ _ → *Date de fin prévue :* _ _ / _ _ / _ _ _ _

☐ Terminé depuis : _ _ / _ _ / _ _ _ _

→ *Clinical Trial Number :* |__|__|__|__|__|__|__|__|

N. MATURITÉ SEXUELLE *À REMPLIR À l'INCLUSION ET AU SUIVI*

☐ Inchangé depuis la dernière fiche

1. Puberté : ☐ Non *(prépuberté)*

☐ Oui → **a.** Avancement physiologique de la puberté selon l'échelle de Tanner *(cf. annexe 4)* :

☐ Stade I ☐ Stade II ☐ Stade III ☐ Stade IV ☐ Stade V

b. Premières règles (filles uniquement): ☐ Oui ☐ Non

O. CARACTERISTIQUES TYPIQUES et ATYPIQUES DE DMFSH

À REMPLIR À l'INCLUSION ET AU SUIVI

☐	**TYPIQUE :** au moins 2 critères en faveur du diagnostic de DMFSH1 ET 0 critère d'atypie.
☐	**AVEC ATYPIES :** au moins 1 critère d'atypie.
☐	**PEU SYMPTOMATIQUE :** atypie et 1 seul critère diagnostic présent.
☐	**ASYMPTOMATIQUE :** 1 seul critère diagnostic présent

Cocher les cases correspondantes

	CRITÈRES EN FAVEUR DU DIAGNOSTIC DE DMFSH1
☐	Asymétrie
☐	Atteinte faciale (orbiculaire des yeux ou des lèvres)
☐	Atteinte des muscles fixateurs des omoplates ou des jambiers antérieurs
	CRITÈRES D'ATYPIE
☐	Ptôsis ou ophtalmoplégie ou diplopie
☐	Atteinte cardiaque ou respiratoire au premier plan ou du système nerveux central
☐	Atteinte prédominante au niveau proximal des membres inférieurs ou distal des membres supérieurs
☐	EMG évoquant une pathologie neurogène du motoneurone ou myotonie
☐	Biopsie musculaire atypique ou évocatrice d'une autre pathologie musculaire
☐	Confirmation du diagnostic d'une autre pathologie neuromusculaire ou génétique
☐	Autres : ……

Commentaires :

Faites-nous part de vos suggestions pour améliorer cette fiche :

ANNEXE 1
ÉCHELLES DE BROOKE ET VIGNOS

MEMBRES SUPÉRIEURS (épaules et bras)

1 - Peut effectuer une abduction complète les bras tendus, de la position physiologique jusqu'à joindre ses mains au-dessus de la tête.

2 - Ne peut réaliser la manœuvre précédente qu'en pliant les coudes (en réduisant la circonférence du mouvement) ou en utilisant les muscles accessoires.

3 - Ne peut pas lever les mains au-dessus de la tête mais peut porter un verre plein (180 mL) à la bouche (éventuellement en utilisant les 2 mains).

4 - Peut élever les mains à sa bouche mais ne peut pas porter un verre plein (180 ml) à la bouche.

5 - Ne peut pas porter ses mains à la bouche, mais peut soulever un crayon d'une table.

6 - Ne peut pas porter ses mains à la bouche et n'a pas d'usage utile de ses mains.

MEMBRES INFÉRIEURS

1 - Marche et monte les escaliers sans aide.

2 - Marche et monte les escaliers en se tenant à la rampe.

3 - Marche et monte lentement des marches avec l'aide de la rampe (plus de 12 secondes pour 4 marches).

4 - Marche sans aide et se lève d'une chaise mais ne peut monter les escaliers.

5 - Marche sans aide mais ne peut pas se lever d'un siège sans aide ou monter des escaliers.

6 - Ne marche qu'avec aide ou avec releveurs.

7 - Ne marche qu'avec l'aide d'une canne ou d'un déambulateur.

8 - Ne peut pas marcher, mais peut tenir debout avec aide.

9 - Confiné au fauteuil roulant.

10 - Confiné au lit.

ANNEXE 2
ÉCHELLE DE SÉVÉRITÉ CLINIQUE

0 = Aucun signe de faiblesse musculaire.

1 = Atteinte faciale uniquement.

2 = Atteinte moyenne des fixateurs d'omoplate/épaules, sans limitation de l'élévation ou de l'abduction. Patient souvent asymptomatique.

3 = Atteinte modérée des fixateurs d'omoplate ; abduction > 60° ; force musculaire des bras ≥ 3 ; pas d'atteinte des membres inférieurs. Patient généralement symptomatique.

4 = Atteinte sévère des fixateurs d'omoplate ; abduction du bras < 60° au moins d'un côté ; force < 3 sur au moins un muscle des membres supérieurs ; pas d'atteinte des membres inférieurs ; les abdominaux peuvent être faibles.

5 = Faiblesse des releveurs des chevilles ; pas d'atteinte de la ceinture pelvienne.

6 = Atteinte moyenne de la ceinture pelvienne et des muscles proximaux des membres inférieurs (MRC ≥ 4 sur tous les muscles). Le relever de chaise se fait sans aide.

7 = Atteinte modérée de la ceinture pelvienne et des muscles proximaux des membres inférieurs (MRC ≥ 3 sur tous les muscles). Le relever de chaise nécessite l'appui d'une main.

8 = Atteinte sévère de la ceinture pelvienne et des muscles proximaux des membres inférieurs (MRC < 3 sur au moins un de ces muscles). Le relever de chaise nécessite l'appui des deux mains. La montée des escaliers est impossible. Le patient marche sans aide mais utilise un fauteuil roulant pour des activités extérieures.

9 = La marche est limitée à quelques pas avec aide. Le fauteuil roulant est indispensable pour sortir. Le patient l'utilise aussi au domicile.

10 = Le patient est complètement dépendant du fauteuil roulant.

ANNEXE 3
ÉCHELLE DE SÉVÉRITÉ DE FATIGUE

→ Lisez chaque item et cochez/entourez un 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, tandis qu'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.

QUESTIONNAIRE

« Durant la semaine passée j'ai trouvé que… »	Pas du tout d'accord		←		→		Tout à fait d'accord
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 gène 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 scolaire, professionnelle, familiale ou sociale.	1	2	3	4	5	6	7
Score TOTAL :		Score MOYEN (Total/9) :					

D'après : Krupp, L.B., La Rocca, N.G., Muir-Nash, J., Steinberg, A.D., 1989. The fatigue severity scale. Application to patients with multiple sclerosis and systemic lupus erythematosus. Archives of Neurology 46, 1121-3.

ANNEXE 4
CLASSIFICATION DE TANNER

Chez les femmes : développement des seins

- *Stade **1*** : Préadolescence. Pas de seins mais une élévation du mamelon est possible. L'aréole est petite et plate.
- *Stade **2*** : On observe l'apparition du bourgeon mammaire (petite boule sous le mamelon). Par ailleurs, le sein et le mamelon se soulèvent légèrement. Le diamètre de l'aréole augmente.
- *Stade **3*** : L'aréole du sein continue de s'élargir. Le volume du sein commence à augmenter mais son contour ne se dessine pas encore.
- *Stade **4*** : L'aréole et le mamelon se surélèvent encore, ce qui forme une protubérance secondaire sur le sein.
- *Stade **5*** : Les seins atteignent leur anatomie d'adulte. L'aréole du sein ne se surélève plus : elle se trouve dans le même plan que le sein.

Chez les garçons : développement des organes génitaux

- *Stade **1*** : Préadolescence. La taille des testicules, du scrotum et du pénis est prépubère.
- *Stade **2*** : Le volume des testicules et du scrotum augmente et la peau du scrotum se modifie : elle rougit et change de texture. La taille du pénis ne se modifie pas ou très peu.
- *Stade **3*** : La taille du pénis augmente, surtout en longueur. Le scrotum et les testicules prennent du volume.
- *Stade **4*** : Le volume des testicules et du scrotum continue d'augmenter, et la peau du scrotum se pigmente. Le pénis s'allonge et s'élargit, et le gland se développe.
- *Stade **5*** : Les organes génitaux (le scrotum, le pénis et les testicules) atteignent leur taille et leur forme adulte.

Chez les deux sexes : les poils pubiens

- *Stade **1*** : Préadolescence. On observe une absence de pilosité pubienne mais chez l'homme un fin duvet couvre la zone génitale.
- *Stade **2*** : Apparition de poils longs et légèrement pigmentés, droits ou bouclés, principalement à la base du pénis et sur le pourtour des grandes lèvres.
- *Stade **3*** : Les poils deviennent plus sombres, plus droits et bouclés. Chez la femme ils n'occupent pour l'instant qu'une petite partie du pubis.
- *Stade **4*** : Les poils sont désormais de type adulte : ils sont plus épais. Chez la femme, la pilosité est plus dense.
- *Stade **5*** : La pilosité atteint le type adulte et s'étend sur la surface interne des cuisses.