

INSTRUCTIONS AUTOQUESTIONNAIRE

Ce document comporte des explications/précisions pour chaque question de l'autoquestionnaire; nous vous invitons à vous y référer avant de répondre à chacune des questions.

IMPORTANT

- Pour que vos données soient enregistrées dans l'Observatoire, vous devez au préalable **lire la notice d'information et signer le formulaire de consentement éclairé avec le médecin qui vous suit pour votre pathologie musculaire.**
- **Le consentement éclairé doit être signé en 3 exemplaires originaux. Vous devrez conserver 1 exemplaire, un second sera conservé par votre médecin, le dernier exemplaire sera envoyé au coordonnateur de l'Observatoire (adresse indiquée au bas de la page suivante).**
- **Veillez prêter une attention particulière à la question n°2 de l'autoquestionnaire** : Indiquez précisément les coordonnées **COMPLETES** du médecin qui vous suit pour la pathologie (nom, prénom et adresse complète sont obligatoires, le numéro de téléphone est souhaité si vous le connaissez).
- Il est très important que nous connaissions **l'identité du médecin qui vous suit dans le cadre de votre pathologie** (généralement un neurologue ou à défaut, votre médecin généraliste).
- **Le résultat du test génétique :**
Il est très important pour nous de connaître précisément le résultat du test génétique qui a confirmé le diagnostic de votre maladie. **Si vous ne connaissez pas le résultat exact de votre test ou si vous avez des difficultés lors du remplissage de la partie génétique (questions 5 à 7), vous pouvez demander de l'aide à votre médecin.**
- **Afin d'éviter tout problème de lisibilité,** nous vous demandons de toujours écrire en **LETTRES MAJUSCULES avec un stylo noir de préférence**. En cas d'erreur, prenez garde que la correction apportée soit lisible (nous vous conseillons de barrer l'erreur et de réécrire à côté).

L'AUTOQUESTIONNAIRE : Mode d'emploi



N'hésitez pas à vous référer à cette fiche d'instructions pour avoir des précisions sur les questions de l'autoquestionnaire.

- **C'est la première fois que vous remplissez l'autoquestionnaire :**

Le remplissage de l'autoquestionnaire nous permettra de créer votre profil sur l'Observatoire. L'accès à votre profil est strictement réservé et protégé par un mot de passe appelé « PIN » (personal identification number). Le PIN est personnel et sera communiqué **UNIQUEMENT au médecin qui vous suit pour votre pathologie musculaire** (c'est le Médecin que vous nous avez indiqué dans l'autoquestionnaire).

IMPORTANT

A votre prochaine consultation, pensez à demander votre PIN à votre médecin afin de pouvoir vous connecter à votre profil à l'adresse suivante : www.fshd.fr

Grâce à votre PIN vous pourrez avoir accès aux données de tous les autoquestionnaires que vous aurez renseignés.

- **Vous avez déjà rempli l'autoquestionnaire :**

AU MOINS UNE FOIS TOUS LES 2 ANS, pensez à compléter et envoyer l'autoquestionnaire afin de mettre à jour votre profil.

- **Où puis-je me procurer l'autoquestionnaire ?**

1. Sur le site internet de l'observatoire DMFSH : www.fshd.fr.
2. Auprès du médecin qui me suit dans le cadre de ma pathologie musculaire.

- **Comment nous envoyer l'autoquestionnaire ?**

- Par courrier à l'adresse suivante :

Observatoire National Français DMFSH - Pr Sacconi
Systeme Nerveux Périphérique et Muscle
CHU de Nice – Hôpital Pasteur 2, Zone C – 6^{ème} étage
30 Voie Romaine, CS 51059
06001 – Nice cedex 01

- En remettant l'autoquestionnaire à votre médecin qui nous l'enverra.

AIDE AU REMPLISSAGE QUESTION PAR QUESTION

IMPORTANT

TOUTES les questions de la section « champs obligatoires » doivent **OBLIGATOIREMENT** être renseignées pour permettre votre enregistrement dans l'observatoire. (Exceptées pour les questions notées « optionnel » dans l'autoquestionnaire).

Nous n'avons aucune précision supplémentaire à apporter pour la **question 1**.

Questions 2 et 3. Les coordonnées du médecin qui vous inclut dans l'Observatoire

- **Qui est ce médecin ?** : C'est le médecin qui signe avec vous le consentement éclairé : neurologue, médecin rééducateur ou médecin généraliste.
- **Informations OBLIGATOIRES** : nom, prénom, adresse complète du médecin qui vous inclut dans l'Observatoire
- **Information optionnelle** : téléphone de votre médecin (souhaité).

Les données renseignées dans l'autoquestionnaire sont strictement anonymes : nous serons dans l'incapacité de vous identifier ou de vous contacter. **Votre médecin sera donc notre unique interlocuteur.** Nous lui communiquerons votre code « **PIN** » qui vous permettra de vous connecter à votre profil et d'accéder aux données personnelles que vous avez renseignées dans l'autoquestionnaire.

Sans les références complètes de votre médecin, nous ne pourrions pas lui transmettre votre PIN !!

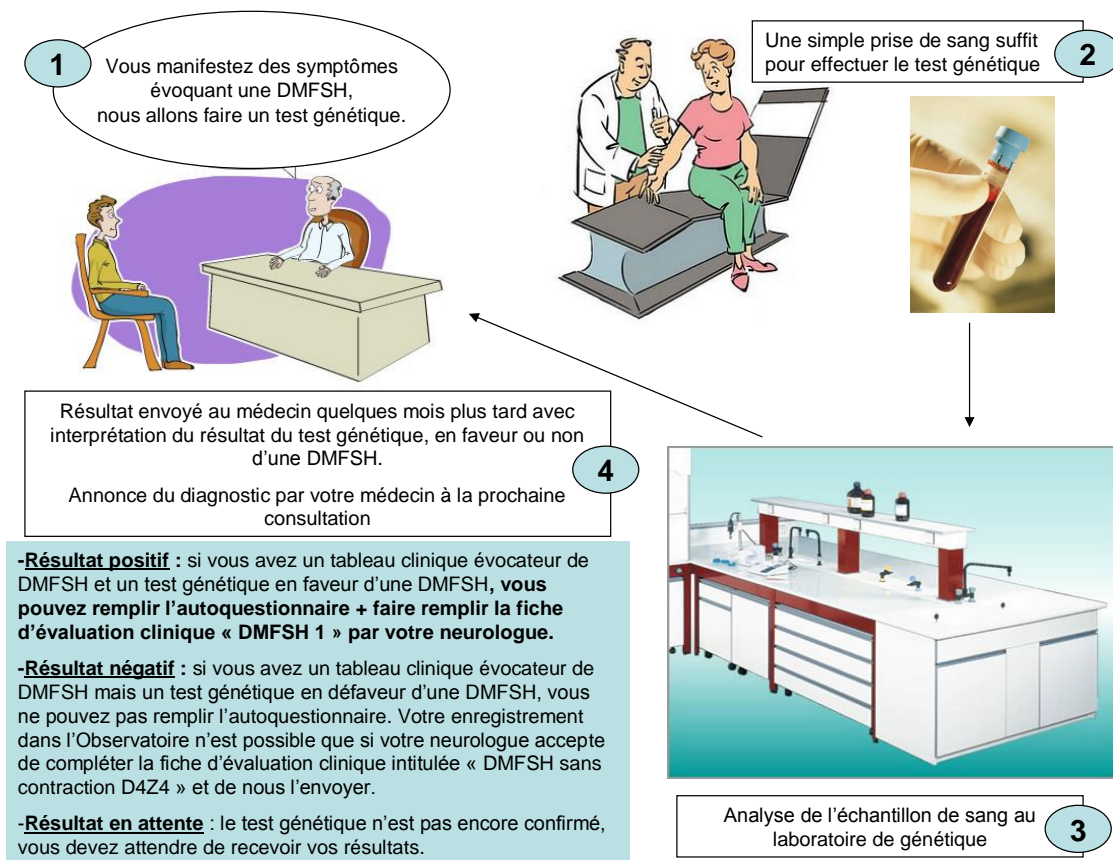
Vos données ne sont pas modifiables ni par vous ni par votre médecin. Toutefois, votre médecin peut nous contacter pour toute modification des données en indiquant votre code PIN.

Pensez à demander au médecin qui vous a inclus dans l'Observatoire de vous communiquer le code PIN.

Si vous décidez de changer de médecin, n'oubliez pas de lui demander de nous en informer.

Questions 4 à 6. Le diagnostic clinique et le test génétique de la DMFSH

Qu'est-ce qu'un test génétique ?



L'annonce du diagnostic dans l'étape 1 se base sur des observations cliniques. Il s'agit d'un diagnostic clinique qui doit être supporté par un test génétique.

- **Question 4 :** on vous demande si un diagnostic clinique a été fait par votre médecin (étape 1 du schéma).
- **Question 5 et 6 :** On vous demande si un test génétique (prise de sang) a été effectué, si les résultats ont été rendus et si le diagnostic clinique a été confirmé ou non (étapes 2, 3 et 4 du schéma).

Question 7. Le résultat du test génétique

Pour répondre à cette question, vous devez impérativement être muni de la feuille de résultat du test génétique.

Le résultat du test génétique a été envoyé au médecin qui a diagnostiqué votre pathologie (étape 4 du schéma). Un exemplaire de ce résultat a pu également être envoyé à votre médecin généraliste. Ci-contre, un exemple de résultat génétique pour un patient atteint de DMFSH. Les parties encadrées sont celles à reporter dans l'autoquestionnaire.

EXEMPLE DE RESULTAT DE TEST GENETIQUE

<p>LABORATOIRE DE GENETIQUE MOLECULAIRE Département de génétique médicale Pr. N. PHILIP</p>		<p>- Nom du laboratoire - Ville</p>
<p>HOPITAL D'ENFANTS DE LA TIMONE 264 RUE St.PIERRE - 13385 MARSEILLE CEDEX 5 - Tél: 04.91.38.77.87 Fax: 04.91.49.41.94</p> <p>Pr.Levy Tél: 04.91.38.77.80 Dr.Malzac Tél: 04.91.38.77.83 Dr.Badens Tél: 04.91.38.56.42 Dr.Voelckel Tél: 04.91.38.77.84 Dr.Bernard Tél: 04.91.38.77.87</p>		
<p>Prélèvement n°: 3860 Enregistré le 10Jan05</p>	<p>du 06Jan05</p>	<p>Date de l'analyse</p>
<p>Indication : Diagnostic chez un sujet symptomatique Nature du prélèvement: Sang</p> <p>DYSTROPHIE MUSCULAIRE FACIO-SCAPULO-HUMERALE</p> <p>Technique : Southern Blot Sonde : p13E11 Enzyme : EcoRI + BlnI</p> <p>Nous avons étudié l'ADN du patient à l'aide de la sonde p13E11 qui reconnaît une région proche du télomère du chromosome 4 dont la délétion est caractéristique de la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale.</p> <p>Résultat : Présence d'un allèle délété d'environ 5 unités répétées Présence d'un allèle de taille normale</p> <p>Conclusion : Au moins un des allèles observés étant de taille inférieure ou égale à 25 Kb (7 UR) le diagnostic de FSH est probable</p>		

Question n°7 : EXEMPLE de remplissage selon le résultat génétique ci-dessus

<p>▪ Année du diagnostic génétique 2 0 0 5 </p> <p>▪ Nom du laboratoire: : <input checked="" type="checkbox"/> MARSEILLE <input type="checkbox"/> PARIS <input type="checkbox"/> Autre _____</p> <p>▪ Résultat du test ("optionnel"): Nombre de répétitions 4q D4Z4? 0 5 unités répétées ou Longueur du fragment EcoRI / BNLI ___ kb</p>

INFORMATIONS OBLIGATOIRES :

- Année de l'analyse
- La ville du laboratoire de génétique où a été réalisé le test

Si vous ne les renseignez pas, nous ne pourrons vous inclure dans l'observatoire.

Notez bien que la présentation des résultats peut-être différente de l'exemple présenté ci-dessus, selon le laboratoire qui l'a éditée, ou bien parce qu'elle a évolué dans le temps.

ATTENTION, ne pas confondre l'hôpital où vous avez effectué votre prise de sang et le laboratoire de génétique qui a effectué le test !! Les 2 laboratoires en France qui effectuent ce test sont Paris et Marseille.

Si vous ne savez pas répondre aux informations obligatoires de la partie génétique, demandez de l'aide auprès de votre médecin.

INFORMATIONS OPTIONNELLES :

- Un nombre de répétition D4Z4 correspondant sur la feuille de résultat à un « allèle délété d'environ **x** unités répétées » (**chiffre entre 1 et 10**). *C'est le chiffre **x** qui est à recopier...*
- Et/ou « la longueur du fragment EcoRI / BNLI » (**de 10 à 38 kb**).

Il est souhaitable pour nous de recueillir ces informations, cependant si vous ne renseignez pas ces champs votre inclusion dans l'observatoire reste possible.

Question 8. *Fonction motrice des membres supérieurs*

La motricité correspond à l'ensemble des fonctions assurant le mouvement. Pour répondre au mieux à la question, **vous pouvez vous placer devant un miroir** et élever les bras latéralement jusqu'à joindre vos mains au-dessus de la tête, en gardant les bras tendus. Dans le cas où un seul bras est atteint, ou un bras est plus atteint que l'autre, vous devez répondre à cette question en prenant en compte le bras le plus atteint.

Questions 9-10. *Fonction motrice des membres inférieurs*

- **Question 9 :** La question est de savoir si vous êtes capable de marcher EN PERMANENCE sans aide (cane, déambulateur...). Si vous utilisez une aide à la marche, même occasionnellement, cochez « NON » à cette question. Si vous cochez « OUI » à cette question, ne répondez pas à la question 10.
- **Question 10 :** Nous vous demandons de préciser de quel type d'aide il s'agit. En cas d'utilisation d'un fauteuil roulant, précisez si vous utilisez un fauteuil roulant manuel ou électrique.

Questions 11-12. Les essais cliniques/thérapeutiques

Les études cliniques/thérapeutiques sur la DMFSH se développent. Si vous souhaitez être informé des futurs essais cliniques/thérapeutiques ou des essais en cours, n'hésitez pas à le noter ! Grâce aux renseignements que vous apportez à l'observatoire DMFSH nous pourrons vous orienter vers les essais correspondant à votre profil clinique. **Attention : une demande d'information ne vous engage à aucune participation.**

IMPORTANT

LES QUESTIONS DE LA SECTION « champs fortement conseillés » NE DETERMINENT PAS VOTRE ENREGISTREMENT DANS L'OBSERVATOIRE (elles ne sont pas obligatoires).

Cependant, nous vous demanderons de répondre à un maximum de questions pour nous permettre d'évaluer votre atteinte de façon précise.

Nous n'avons aucune précision supplémentaire à apporter pour les **questions 13 à 17.**

Questions 18-19. Les membres de votre famille atteints

La dystrophie musculaire Facio-Scapulo-Humérale (DMFSH) est une maladie génétique ; l'anomalie génétique responsable de la maladie est le plus souvent transmise par un des deux parents, mais dans 20% des cas, il peut s'agir d'une nouvelle mutation. Il est donc possible qu'aucun autre membre de votre famille ne soit atteint par la maladie.

Afin de mieux connaître l'origine de votre maladie, veuillez nous préciser si un diagnostic de DMFSH a déjà été porté dans votre famille. Si oui, précisez pour quel(s) membre(s) de votre famille (plusieurs choix possibles). Si, à votre connaissance la pathologie n'a jamais été détectée dans votre famille, passez à la question 20.

Questions 20 – 21. Votre premier symptôme de DMFSH et l'âge de survenue de ce symptôme

Veuillez préciser approximativement à quel âge vous avez manifesté le premier symptôme de la pathologie. Le premier symptôme a pu se déclarer des années avant que votre diagnostic soit établi. Il n'est pas rare que les patients sous-estiment leurs atteintes. La liste des symptômes correspond aux propositions de la question 21. Prenez le temps de réfléchir à cette question qui demande un effort de mémoire.

La DMFSH est une dystrophie musculaire qui touche majoritairement les muscles de la face et de la ceinture scapulaire (omoplates, clavicules). Une atteinte des membres inférieurs est également observée au cours de l'évolution de la maladie. Les questions qui suivent nous permettront d'évaluer plus précisément votre atteinte pour ces différentes zones.

Questions 22 à 25. Evaluation de votre atteinte faciale

Au niveau du visage, les muscles les plus atteints sont :

- Les muscles permettant de fermer les yeux : un patient atteint de DMFSH a tendance à avoir les yeux irrités et/ou secs et peut être dans l'incapacité de fermer les yeux (certains patients dorment « les yeux ouverts »).
- Les muscles autour des lèvres : ces muscles sont sollicités lorsque vous aspirez un liquide avec une paille ou lorsque vous mimez un baiser avec la bouche.

Question 26. Evaluation de l'atteinte des membres supérieurs

Placez-vous devant un miroir si besoin et suivez les instructions données dans la question 27. Une seule réponse est possible. Si vous hésitez entre 2 choix, vous devez choisir la cotation la plus élevée (la plus proche de 6).

Question 27. Evaluation de l'atteinte scapulaire

Placer les deux bras devant vous, à l'horizontale, bras tendu et vérifier si vos omoplates pointent à l'extérieur (voir figure 1). *Vous pouvez vous aider d'un miroir ou demander à une personne de regarder votre omoplate pendant l'exercice.*

Les patients atteints de DMFSH peuvent avoir une atteinte asymétrique, il est donc possible que l'anomalie ne soit constatée que sur une seule omoplate. Dans ce cas, veuillez cocher OUI sur l'autoquestionnaire. Si vous avez eu par le passé les omoplates décollées, et que vous ne les avez plus, cochez NON.



Figure 1 : décollement d'une omoplate

Question 28. Fixation des omoplates par chirurgie

La majorité des patients atteints de DMFSH souffre d'une atteinte scapulaire avec pour conséquences un décollement des omoplates et une incapacité à élever les bras au dessus de la tête. Une alternative possible consiste à fixer artificiellement, par chirurgie, la ceinture scapulaire atteinte (omoplate, clavicule) à la colonne vertébrale.

Cochez la case « **oui** » uniquement si vous avez déjà eu cette intervention. Si cette opération est en cours de programmation ou si vous ne l'avez jamais eue, cochez la case « **non** ».



Figure 2 : fixation de la ceinture scapulaire par chirurgie

Question 29. Evaluation de l'atteinte des membres inférieurs

Entourer **une seule** proposition parmi toutes les situations proposées. Si vous hésitez entre 2 choix, vous devez choisir la cotation la plus élevée (la plus proche de 10). Attention, lisez attentivement les différentes propositions qui peuvent être proches. Par exemple, la nuance entre les propositions 6 et 7 peut être difficile :

Proposition 6 : vous avez besoin d'une aide pour marcher : un releveur de pied, une personne ou un mur. Ci-contre, l'image d'un releveur de pied (figure 3).

Proposition 7 : vous ne pouvez pas marcher sans une canne ou un déambulateur. Il existe différents types de déambulateurs, la figure 4 montre un déambulateur à 2 roues mais il existe des déambulateurs à 4 roues.



Figure 3 : releveurs de pied



Figure 4 : déambulateur

Question 30. Marcher sur ses talons

ATTENTION, nous ne voulons pas savoir si vous avez une perte d'équilibre lorsque vous marchez sur vos talons mais si vous êtes capable de marcher avec la pointe des pieds en l'air. Pour effectuer cet exercice, vous pouvez vous tenir si besoin.

Nous n'avons aucune précision supplémentaire à apporter pour la **question 31**.

Question 32. Symétrie ou asymétrie de l'atteinte musculaire

Pour évaluer si votre atteinte musculaire est **asymétrique**, nous devons savoir si vous avez constaté une différence d'atteinte entre vos 2 bras et/ou entre vos 2 jambes.

Question 33. Atteinte cardiaque

L'atteinte cardiaque est rare dans cette pathologie, cependant il est important que nous sachions si votre cardiologue vous a diagnostiqué une maladie cardiaque et laquelle.

Question 34. Atteinte respiratoire

L'atteinte respiratoire est rare dans votre pathologie ; elle touche le plus souvent les patients confinés au fauteuil roulant ou souffrant de déformations importantes du squelette. Si vous êtes suivis par un pneumologue pour des problèmes respiratoires, cochez « **oui** » à cette question. Si vous allez chez le pneumologue de temps en temps pour faire des analyses de contrôle, cochez « **non** » à cette question.

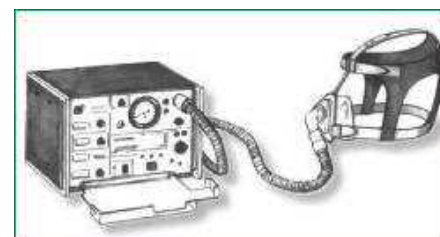


Figure 5 : Assistance respiratoire

En cas de problèmes respiratoires importants, indiquez si vous utilisez une assistance respiratoire (VNI) (figure 5).

Question 35. Problèmes d'audition

Dans le cadre de votre maladie vous pouvez développer une surdité. Cochez « **oui** » si un médecin vous a diagnostiqué une surdité et veuillez nous indiquer si vous portez des appareils auditifs.

Question 36. Troubles de la déglutition (dysphagie)

Les troubles de la déglutition se caractérisent par une difficulté à avaler, une sensation de gêne ou de blocage des aliments pendant le repas. Le symptôme le plus fréquemment rencontré en cas de troubles de la déglutition est la survenue d'une toux après ou pendant la déglutition due au fait que les aliments ou les liquides empruntent un mauvais chemin.

Si vous avez des troubles de la déglutition diagnostiqués par un médecin cochez « **oui** », si vous estimez les avoir mais aucun médecin ne vous a jamais examiné pour cela, parlez-en à votre médecin et cochez : « **je ne sais pas** ».

Questions 37 – 38. Les maladies oculaires

- **Question 38:** En dehors du port de lunettes, avez-vous déjà consulté un ophtalmologiste pour un problème oculaire spécifique? Si oui, quel diagnostic votre médecin a-t-il donné?

Exemples : vascularites rétiniennes, cataracte, glaucome, ulcère cornéen...

- **Question 39:** Avez-vous déjà subi une chirurgie de l'œil ? Si oui, indiquez la raison médicale de cette chirurgie.

Exemple : vous avez pu être opéré de la cataracte.

Nous n'avons aucune précision supplémentaire à apporter pour la **question 39**.

Question 40. Cholesterol et Triglycérides

Veuillez indiquer si vous prenez des traitements pour réduire votre taux de cholestérol et/ou vos triglycérides et la dose journalière prise.

Exemple : TAHOR 20mg, 2 comprimés/j soit 40 mg par jour.

Quelques exemples de traitements (liste non exhaustive):

TAHOR, ELISOR, CRESTOR, VASTEN, LIPANTHYL...

Question 41. Liste des symptômes

Nous voulons savoir si avez déjà manifesté un ou plusieurs des symptômes listés. La définition de chaque symptôme est donnée dans l'autoquestionnaire. **Le choix multiple est possible.** Concernant les symptômes oculaires, la vision trouble due à une myopie, n'est pas à cocher. Si vous avez manifesté un symptôme non listé, cochez la case « autre » et décrivez brièvement le symptôme.

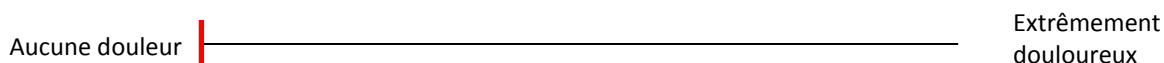
Question 42 à 44. L'évaluation de la douleur

Nous voulons savoir si vous ressentez des douleurs musculaires et/ou articulaires et mesurer l'intensité de cette douleur grâce à une échelle visuelle analogique (EVA).

Cette échelle se présente sous la forme d'un trait horizontal de 10 cm sur lequel vous allez placer un trait vertical selon l'intensité de votre douleur (trait rouge dans l'exemple).

Quelques exemples pratiques :

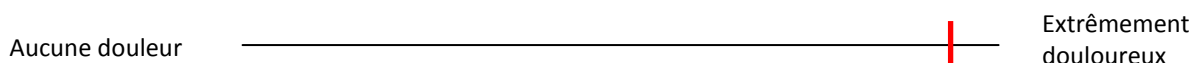
Vous ne ressentez aucune douleur :



Vous ressentez quelques douleurs : selon l'intensité de votre douleur vous décalerez votre trait vers « aucune douleur » ou « extrêmement douloureux ».



Vous ressentez beaucoup de douleurs :



Par la suite, nous vous demandons de localiser votre douleur en cochant la (ou les) case(s) appropriée(s) (plusieurs choix possibles).

Questions 45 – 46. Quelques questions sur l'Observatoire DMFSH

Afin de compléter les données de l'autoquestionnaire, et si vous êtes suivi dans un centre de référence ou de compétences en maladies neuromusculaires, vous avez la possibilité de faire remplir à votre neurologue une fiche d'évaluation médicale en plus de l'autoquestionnaire. Cette fiche permettrait d'améliorer la qualité de l'observatoire avec des données médicales précises et ainsi mieux connaître le statut de votre maladie et son évolution.

Veillez préciser si vous êtes d'accord sur le principe du remplissage de la fiche médicale par votre neurologue et éventuellement si elle a déjà été remplie en consultation.