

## **Notice d'information**

(à remettre au patient)

# **"Observatoire National Français des Patients atteints de Dystrophie Musculaire Facio-Scapulo-Humérale"**

Madame, Mademoiselle, Monsieur,

Votre médecin, le Professeur/Docteur \_\_\_\_\_, vous a proposé de participer à l'Observatoire National Français des patients atteints de Dystrophie Musculaire Facio-Scapulo-Humérale (DMFSH).

Nous vous proposons de lire attentivement cette notice d'information qui a pour but de répondre aux questions que vous seriez susceptible de vous poser.

Vous pourrez à tout moment vous adresser au Professeur/Docteur \_\_\_\_\_ pour lui poser toutes les questions complémentaires.

### **Votre maladie**

Vous avez un diagnostic de Dystrophie Musculaire Facio-Scapulo-Humérale.

La DMFSH est une maladie orpheline qui engendre une faiblesse des muscles du visage et de la ceinture scapulaire (« difficulté à lever les bras »). Elle peut aussi être responsable d'une faiblesse musculaire au niveau des membres inférieurs (« troubles de la marche »). Il n'existe actuellement pas de thérapie pour soigner cette maladie.

### **Qu'est-ce qu'un Observatoire ?**

C'est une étude qui a pour but de rassembler des informations sur un maximum de patients ayant la même maladie. Elle consiste simplement à collecter ces informations sur ces patients, sans changer leur prise en charge habituelle, et sans leur imposer d'examen supplémentaires.

Ces données sont génétiques (la description précise des anomalies du gène responsable de la maladie) et cliniques (la description de votre maladie et de ses conséquences sur les muscles, le cœur, les poumons ...).

Ces données étant très nombreuses, un logiciel informatique a été développé pour les utiliser de façon simple.

Des personnes, médecins et scientifiques (les « Curateurs »), rassemblent les données vous concernant et les saisissent dans ce logiciel informatique.

Vos données proviennent des centres hospitaliers participant à l'Observatoire National Français des Patients atteints de DMFSH.

Le médecin que vous avez consulté a accepté de participer à l'Observatoire National Français des Patients atteints de DMFSH.

Les données médicales, génétiques et cliniques vous concernant ne permettent pas de vous identifier. Votre nom n'apparaît pas dans l'Observatoire et nous ne pouvons vous contacter que via le médecin qui vous suit pour votre dystrophie musculaire.

Les médecins et scientifiques peuvent accéder à des outils informatiques qui permettent d'analyser les données. Les industries pharmaceutiques n'ont pas accès aux données, mais peuvent obtenir certaines informations utiles pour le développement de nouveaux médicaments, en faisant une demande aux curateurs. En tous cas, votre identité sera préservée.

L'utilisation du fichier de l'Observatoire n'est pas limitée dans le temps car les données de chaque personne peuvent aider les médecins et les scientifiques dans leurs travaux de recherche. Ces travaux peuvent être publiés dans des revues scientifiques accessibles dans le monde entier, y compris par Internet, afin que les connaissances apportées par ces recherches puissent aider tous les chercheurs dans le monde.

### **Quels sont les objectifs de l'Observatoire National Français de la DMFSH?**

Malgré les progrès de la recherche sur le sujet, des réponses doivent encore être apportées sur cette maladie. Il faut continuer les recherches, et pour cela, les chercheurs et médecins ont besoin d'étudier un très grand nombre de patients.

C'est pour cela que nous vous proposons de participer à l'Observatoire National Français des patients atteints de DMFSH.

Cela permettra de fournir aux chercheurs des données scientifiques et médicales dans le but d'améliorer les connaissances sur votre maladie et de permettre d'accélérer la mise au point de médicaments.

### **Quels sont les bénéfices attendus ?**

Ces données permettront aux scientifiques et aux médecins :

- 1) de collecter et centraliser des données épidémiologiques, cliniques et paracliniques sur la DMFSH.**
- 2) de favoriser les projets de recherche clinique et génétique sur cette maladie.**
- 3) développer des recommandations, harmoniser et surtout améliorer la prise en charge de patients atteints de DMFSH.** Cela permettrait d'adopter les mêmes pratiques de diagnostic et de prise en charge des patients sur l'ensemble du territoire national.
- 4) accélérer et faciliter le recrutement de ces patients dans les études cliniques et les essais thérapeutiques.**
- 5) d'informer le patient** sur le rôle de l'Observatoire, sur le processus d'enregistrement et sur les droits du patient, notamment s'agissant de la confidentialité de ses données et de ses droits d'accès, de rectification de retrait, ou d'opposition.
- 6) de créer un lien éducationnel avec d'autres ressources pertinentes.**

### **Comment être inclus dans l'Observatoire ?**

Vous pouvez vous rendre sur le site [www.fshd.fr](http://www.fshd.fr) pour obtenir toutes les informations et documents utiles. Parlez-en ensuite à votre médecin qui vous suit pour votre DMFSH.

Si vous êtes d'accord pour rentrer dans cet Observatoire, vous signerez avec lui un consentement.

- Si le médecin qui vous suit n'est pas spécialisé en maladies neuromusculaires, il vous aidera à remplir un autoquestionnaire sur votre maladie.

- S'il est spécialisé en maladies neuromusculaires, il vous posera des questions sur votre maladie et remplira lui-même une fiche d'évaluation clinique. Vous pouvez aussi remplir avec son aide un autoquestionnaire.

Les informations récoltées dans ces questionnaires seront saisies dans un fichier informatique. Ensuite, **vous recevrez un code PIN de la part de votre médecin**. Grâce à ce code, vous pourrez vous connecter au fichier de l'Observatoire et voir les informations vous concernant.

**A aucun moment il ne vous sera demandé de modifier ou transmettre en ligne des données vous concernant.** Si vous, ou votre médecin, voulez changer des données vous concernant, vous devez contacter le médecin qui vous suit pour votre pathologie musculaire qui demandera cette modification au Coordinateur de cette étude, en indiquant le code PIN. Une notification de la modification sera ensuite envoyée par courrier ou par mail à votre médecin.

### **Quels sont vos droits en tant que participant(e) à l'Observatoire National Français de la DMFSH ?**

La participation à l'Observatoire doit être volontaire. Que vous acceptiez ou refusiez d'y prendre part, vous continuerez à avoir accès aux mêmes soins. Si vous décidez de participer et que vous changez d'idée par la suite, vous pouvez retirer votre consentement et mettre un terme à la recherche n'importe quand sans avoir à vous justifier. Pour cela, vous devrez envoyer une lettre recommandée au Pr SACCONI – Hôpital Pasteur 2, Zone C - 6<sup>ème</sup> étage – Système Nerveux Périphérique et Muscle, 30 Voie Romaine, CS 51059 - 06001 NICE Cedex 1 en spécifiant votre code PIN. Vos données seront effacées dans un délai de 2 mois.

Vous pouvez poser autant de questions que vous le souhaitez à votre médecin. Votre médecin s'engage à vous informer des découvertes faites durant l'étude qui pourraient changer votre volonté de participation.

Pendant le temps de la recherche, vous avez le droit de participer à une autre étude. Il n'y a pas de période d'exclusion.

### **Autorité compétente**

Le développement de l'Observatoire est en conformité avec le Code de la Santé Publique (Titre II du Livre Premier relatif aux recherches biomédicales). Ces informations sont consultables sur le site Internet de Légifrance ([www.legifrance.gouv.fr](http://www.legifrance.gouv.fr)).

La constitution de l'Observatoire permettant l'analyse statistique des données recueillies a été déclarée

- à la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (CNIL) (demande d'autorisation N°912291),
- au Comité Consultatif sur le Traitement de l'Information en matière de Recherche dans le domaine de la Santé (CCTIRS) (avis N°12.004bis) conformément à la Loi n°2004-801 du 6/08/2004 et au décret d'application numéro 2005-1309 paru le 20/10/2005.

### **Confidentialité des données**

Dans le cadre de la recherche biomédicale à laquelle votre médecin vous propose de participer, un traitement de vos données et de vos données personnelles va être mis en œuvre pour permettre d'analyser les résultats de la recherche. A cette fin, les données médicales vous concernant et les données relatives à vos habitudes et à votre qualité de vie, seront transmises au promoteur de la recherche (le CHU de Nice). Ces données seront identifiées par un numéro de code et/ou la première lettre de votre nom ainsi que la première lettre de votre prénom, de façon à préserver votre identité. Ces

données pourront également, dans des conditions assurant leur confidentialité, être transmises aux autorités de santé françaises.

Conformément aux dispositions de la loi relatives à l'informatique aux fichiers et aux libertés vous disposez d'un **droit d'accès et de rectification**. Vous disposez également d'un **droit d'opposition** à la transmission des données couvertes par le secret professionnel susceptibles d'être utilisées dans le cadre de cette recherche et d'être traitées.

Vous pouvez également accéder directement ou par l'intermédiaire d'un médecin de votre choix à l'ensemble de vos données médicales en application des dispositions de l'article L.1111-7 du code de la santé publique. Ces droits s'exercent auprès du médecin qui vous suit dans le cadre de cette recherche et qui connaît votre identité.

Toute information nouvelle survenant en cours d'essai vous sera transmise. A l'issue de la recherche, conformément à l'article L.1112-1 al.9 du code de la santé publique, relatif aux personnes accueillies dans les établissements de santé, vous serez informé(e) par courrier des résultats globaux de cette étude si vous le souhaitez.

Ces droits s'exercent auprès du médecin qui vous suit et qui connaît votre identité : le Professeur/Docteur [REDACTED] contactera alors le responsable scientifique (**Pr SACCONI – Hôpital Pasteur 2, Zone C - 6<sup>ème</sup> étage – Système Nerveux Périphérique et Muscle, 30 Voie Romaine – CS 51059 - 06001 NICE Cedex 1 – 04.92.03.57.53**).

Vous pourrez avoir un accès aux données concernant votre maladie sur le site Internet de l'Observatoire National Français des Patients atteints de DMFSH ([www.fshd.fr](http://www.fshd.fr))

Les données qui vous identifient restent confidentielles. Si les résultats des recherches sont publiés, les données concernant votre identité resteront aussi confidentielles.

Ce document vous appartient et nous vous invitons à en discuter avec votre médecin et/ou avec vos proches.

*Formulaire de recueil de Consentement*

*Exemplaire Patient*

**"Observatoire National Français des Patients atteints de Dystrophie Musculaire Facio-Scapulo-Humérale"**

Le Professeur/Docteur \_\_\_\_\_ m'a proposé de participer à l'« Observatoire National Français des patients atteints de DMFSH ».

Le développement de l'Observatoire National Français des Patients atteints de DMFSH est en conformité avec le Code de la Santé Publique (Titre II du Livre Premier relatif aux recherches biomédicales), a reçu l'avis favorable du Comité Consultatif sur le Traitement de l'Information en matière de Recherche dans le domaine de la Santé (CCTIRS) (avis N°12.004bis) et a été déclaré à la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (CNIL) (demande d'autorisation N°912291).

J'ai pris connaissance de la notice d'information m'expliquant le fonctionnement de l'Observatoire National Français des Patients atteints de DMFSH. J'ai pu poser toutes les questions que je voulais, j'ai reçu des réponses adaptées et j'ai pu disposer d'un temps de réflexion suffisant entre l'information et ma décision de participer à cette banque de données.

J'ai été informé(e) :

- de la nature des informations transmises (âge, sexe, situation personnelle et professionnelle, données médicales de l'autoquestionnaire et de la fiche d'évaluation clinique remplie par le médecin),
- de la finalité du traitement des données qui permettra d'obtenir des informations plus précises sur l'intérêt de récolter des données sur la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale à l'aide de ces deux questionnaires,
- des personnes physiques ou morales destinataires de ces données (chercheurs médecins ou scientifiques ou des sociétés participant à la recherche scientifique, après contrôle et approbation par le comité de pilotage de l'Observatoire),
- qu'aucun traitement informatisé ne sera réalisé sur des données nominatives mais sur des données **non identifiables**.
- de mon droit d'accès et de rectification à ces données garanti par les articles 39 et 40 de la loi n°2004-801 du 6 août 2004 soit directement soit indirectement en m'adressant au médecin qui me suit et qui connaît mon identité, le Professeur/Docteur \_\_\_\_\_ contactera alors le responsable scientifique (**Pr SACCONI – Hôpital Pasteur 2, Zone C - 6<sup>ème</sup> étage – Système Nerveux Périphérique et Muscle, 30 Voie Romaine – CS 51059 - 06001 NICE Cedex 1 – 04.92.03.57.53**).
- j'ai été avisé(e) de ce que la présentation du résultat du traitement des données ne pourra permettre mon identification directe ou indirecte.

J'ai compris que je pouvais refuser de participer à l'« Observatoire National Français des Patients atteints de DMFSH » sans conséquence pour moi, et que je pourrai retirer mon consentement à tout moment sans avoir à donner de raison et sans conséquence.

**Compte tenu des informations qui m'ont été transmises, j'accepte librement et volontairement de participer à l'Observatoire National Français des Patients atteints de DMFSH.**

Mon consentement ne décharge pas le médecin et le responsable scientifique de leurs responsabilités à mon égard, je conserve tous les droits garantis par la loi.

**Le médecin :**

Nom, prénom :

.....

Fait à : .....

Le : .....

Signature :

Cachet du médecin :



**Le patient**

Nom, prénom :

.....

Fait à : .....

Le : .....

Signature (Précédée de la mention :

« *Lu, compris et approuvé* ») :

En l'absence d'autonomie de lecture et d'écriture de M... Mme... , la tierce personne ci-dessous identifiée, totalement indépendante du médecin et du responsable scientifique, atteste avoir personnellement et fidèlement lu au participant la notice d'information et le présent formulaire de consentement et recueilli son accord pour signer ci-dessous en son nom :

**Ce document est à réaliser en trois exemplaires originaux, dont l'un doit être gardé par le médecin, un autre remis à la personne donnant son consentement et le troisième transmis au responsable scientifique.**

*Formulaire de recueil de Consentement*

*Exemplaire Médecin à conserver dans le dossier médical*

**"Observatoire National Français des Patients atteints de Dystrophie Musculaire Facio-Scapulo-Humérale"**

Le Professeur/Docteur [REDACTED] m'a proposé de participer à l'« Observatoire National Français des patients atteints de DMFSH ».

Le développement de l'Observatoire National Français des Patients atteints de DMFSH est en conformité avec le Code de la Santé Publique (Titre II du Livre Premier relatif aux recherches biomédicales), a reçu l'avis favorable du Comité Consultatif sur le Traitement de l'Information en matière de Recherche dans le domaine de la Santé (CCTIRS) (avis N°12.004bis) et a été déclaré à la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (CNIL) (demande d'autorisation N°912291).

J'ai pris connaissance de la notice d'information m'expliquant le fonctionnement de l'Observatoire National Français des Patients atteints de DMFSH. J'ai pu poser toutes les questions que je voulais, j'ai reçu des réponses adaptées et j'ai pu disposer d'un temps de réflexion suffisant entre l'information et ma décision de participer à cette banque de données.

J'ai été informé(e) :

- de la nature des informations transmises (âge, sexe, situation personnelle et professionnelle, données médicales de l'autoquestionnaire et de la fiche d'évaluation clinique remplie par le médecin),
- de la finalité du traitement des données qui permettra d'obtenir des informations plus précises sur l'intérêt de récolter des données sur la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale à l'aide de ces deux questionnaires,
- des personnes physiques ou morales destinataires de ces données (chercheurs médecins ou scientifiques ou des sociétés participant à la recherche scientifique, après contrôle et approbation par le comité de pilotage de l'Observatoire),
- qu'aucun traitement informatisé ne sera réalisé sur des données nominatives mais sur des données non identifiables.
- de mon droit d'accès et de rectification à ces données garanti par les articles 39 et 40 de la loi n°2004-801 du 6 août 2004 soit directement soit indirectement en m'adressant au médecin qui me suit et qui connaît mon identité, le Professeur/Docteur [REDACTED] contactera alors le responsable scientifique (**Pr SACCONI – Hôpital Pasteur 2, Zone C - 6<sup>ème</sup> étage – Système Nerveux Périphérique et Muscle, 30 Voie Romaine – CS 51059 - 06001 NICE Cedex 1 – 04.92.03.57.53**).
- j'ai été avisé(e) de ce que la présentation du résultat du traitement des données ne pourra permettre mon identification directe ou indirecte.

J'ai compris que je pouvais refuser de participer à l'« Observatoire National Français des Patients atteints de DMFSH » sans conséquence pour moi, et que je pourrai retirer mon consentement à tout moment sans avoir à donner de raison et sans conséquence.

## Observatoire National Français des Patients Atteints de DMFSH

**Compte tenu des informations qui m'ont été transmises, j'accepte librement et volontairement de participer à l'Observatoire National Français des Patients atteints de DMFSH.**

Mon consentement ne décharge pas le médecin et le responsable scientifique de leurs responsabilités à mon égard, je conserve tous les droits garantis par la loi.

**Le médecin :**

Nom, prénom :


.....

Fait à : .....

Le : .....

Signature :

Cachet du médecin :



**Le patient**

Nom, prénom :

.....

Fait à : .....

Le : .....

Signature (Précédée de la mention :  
« *Lu, compris et approuvé* ») :

En l'absence d'autonomie de lecture et d'écriture de M... Mme... , la tierce personne ci-dessous identifiée, totalement indépendante du médecin et du responsable scientifique, atteste avoir personnellement et fidèlement lu au participant la notice d'information et le présent formulaire de consentement et recueilli son accord pour signer ci-dessous en son nom :

**Ce document est à réaliser en trois exemplaires originaux, dont l'un doit être gardé par le médecin, un autre remis à la personne donnant son consentement et le troisième transmis au responsable scientifique.**



*Formulaire de recueil de Consentement*

*Exemplaire Coordonnateur à envoyer*

**"Observatoire National Français des Patients atteints de Dystrophie Musculaire Facio-Scapulo-Humérale"**

**Le Professeur/Docteur [REDACTED] m'a proposé de participer à l'« Observatoire National Français des patients atteints de DMFSH ».**

Le développement de l'Observatoire National Français des Patients atteints de DMFSH est en conformité avec le Code de la Santé Publique (Titre II du Livre Premier relatif aux recherches biomédicales), a reçu l'avis favorable du Comité Consultatif sur le Traitement de l'Information en matière de Recherche dans le domaine de la Santé (CCTIRS) (avis N°12.004bis) et a été déclaré à la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (CNIL) (demande d'autorisation N°912291).

J'ai pris connaissance de la notice d'information m'expliquant le fonctionnement de l'Observatoire National Français des Patients atteints de DMFSH. J'ai pu poser toutes les questions que je voulais, j'ai reçu des réponses adaptées et j'ai pu disposer d'un temps de réflexion suffisant entre l'information et ma décision de participer à cette banque de données.

J'ai été informé(e) :

- de la nature des informations transmises (âge, sexe, situation personnelle et professionnelle, données médicales de l'autoquestionnaire et de la fiche d'évaluation clinique remplie par le médecin),
- de la finalité du traitement des données qui permettra d'obtenir des informations plus précises sur l'intérêt de récolter des données sur la dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale à l'aide de ces deux questionnaires,
- des personnes physiques ou morales destinataires de ces données (chercheurs médecins ou scientifiques ou des sociétés participant à la recherche scientifique, après contrôle et approbation par le comité de pilotage de l'Observatoire),
- qu'aucun traitement informatisé ne sera réalisé sur des données nominatives mais sur des données non identifiables.
- de mon droit d'accès et de rectification à ces données garanti par les articles 39 et 40 de la loi n°2004-801 du 6 août 2004 soit directement soit indirectement en m'adressant au médecin qui me suit et qui connaît mon identité, le Professeur/Docteur [REDACTED] contactera alors le responsable scientifique (**Pr SACCONI – Hôpital Pasteur 2, Zone C - 6<sup>ème</sup> étage – Système Nerveux Périphérique et Muscle, 30 Voie Romaine – CS 51059 - 06001 NICE Cedex 1 – 04.92.03.57.53**).
- j'ai été avisé(e) de ce que la présentation du résultat du traitement des données ne pourra permettre mon identification directe ou indirecte.

J'ai compris que je pouvais refuser de participer à l'« Observatoire National Français des Patients atteints de DMFSH » sans conséquence pour moi, et que je pourrai retirer mon consentement à tout moment sans avoir à donner de raison et sans conséquence.

**Compte tenu des informations qui m'ont été transmises, j'accepte librement et volontairement de participer à l'Observatoire National Français des Patients atteints de DMFSH.**

Mon consentement ne décharge pas le médecin et le responsable scientifique de leurs responsabilités à mon égard, je conserve tous les droits garantis par la loi.

**Le médecin :**

Nom, prénom :

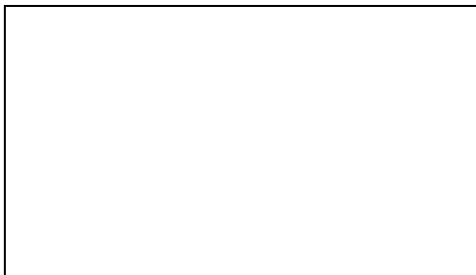
.....

Fait à : .....

Le : .....

Signature :

Cachet du médecin :



**Le patient**

Nom, prénom :

.....

Fait à : .....

Le : .....

Signature (Précédée de la mention :

« *Lu, compris et approuvé* ») :

En l'absence d'autonomie de lecture et d'écriture de M... Mme... , la tierce personne ci-dessous identifiée, totalement indépendante du médecin et du responsable scientifique, atteste avoir personnellement et fidèlement lu au participant la notice d'information et le présent formulaire de consentement et recueilli son accord pour signer ci-dessous en son nom :

**Ce document est à réaliser en trois exemplaires originaux, dont l'un doit être gardé par le médecin, un autre remis à la personne donnant son consentement et le troisième transmis au responsable scientifique.**

**FICHE D'ÉVALUATION CLINIQUE "DMFSH de type 1"**

- Nom (première lettre)  __       Prénom (première lettre)  __  - Date de naissance (mois/année) : ____/____      - Sexe : F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> - Lieu de Résidence Principale : _____	Date de consultation: ____/____/_____ <input type="checkbox"/> FICHE N°1 (INCLUSION) <input type="checkbox"/> FICHE DE SUIVI n° __  → PIN : _____
---	---

Nom du MEDECIN SPECIALISE EN MALADIES NEUROMUSCULAIRES qui inclut le patient : _____ Centre : _____	Signature	Tampon nominatif
--	-----------	------------------

**A. CIRCONSTANCES ET ELEMENTS DU DIAGNOSTIC**

*A REMPLIR UNIQUEMENT A L'INCLUSION*

<b>1. Année du diagnostic clinique</b> _____	<b>2. Age de début des symptômes</b> ____ ans
<b>3. Signe initial d'après le patient</b> <input type="checkbox"/> Patient asymptomatique <input type="checkbox"/> Atteinte faciale <input type="checkbox"/> Atteinte proximale des membres supérieurs <input type="checkbox"/> Atteinte proximale des membres inférieurs <input type="checkbox"/> Atteinte distale des membres supérieurs <input type="checkbox"/> Atteinte distale des membres inférieurs <input type="checkbox"/> Autre → Si autre, spécifier : _____	
<b>4. Histoire familiale : membres de la famille atteints (choix multiple possible)</b> <input type="checkbox"/> Aucun <input type="checkbox"/> Mère <input type="checkbox"/> Père <input type="checkbox"/> Frères <input type="checkbox"/> Sœurs <input type="checkbox"/> Autres: _____	
→ <b>ARBRE GENEALOGIQUE</b> : ○ = femme saine; <input type="checkbox"/> = homme sain; ● = femme atteinte; ■ = homme atteint <div style="border: 1px solid black; height: 100px; width: 100%; margin-top: 10px;"></div>	<b>5. Diagnostic moléculaire DMFSH 1</b> a. Laboratoire : <input type="checkbox"/> Paris <input type="checkbox"/> Marseille <input type="checkbox"/> Autre : _____ b. Année de l'analyse : _____ c. 4q35/ D4Z4 : nombre de répétitions :  __ __  ou longueur frg ECOR1 = _____ kb (de 10 à 38) d. Cocher si <u>mosaïque</u> : <input type="checkbox"/>

**B. DONNEES DE SUIVI A REMPLIR A L'INCLUSION ET AU SUIVI**

**Données inchangées depuis la précédente fiche.**

<b>1. Situation personnelle actuelle</b> <input type="checkbox"/> Célibataire <input type="checkbox"/> Séparé(e) <input type="checkbox"/> Concubinage <input type="checkbox"/> PACSé <input type="checkbox"/> Marié(e) <input type="checkbox"/> Divorcé(e) <input type="checkbox"/> Veuf(ve)	
<b>2. Situation professionnelle actuelle</b> <input type="checkbox"/> En activité <input type="checkbox"/> Sans emploi <input type="checkbox"/> Retraité <input type="checkbox"/> N'a jamais travaillé <input type="checkbox"/> En arrêt d'activité : Cocher si arrêt lié à la maladie <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Scolarisé / Etudiant → Niveau scolaire / niveau d'étude : _____ → Environnement éducatif : <input type="checkbox"/> Normal sans aide <input type="checkbox"/> Normal avec aide (Auxiliaire de vie, horaires aménagées...) <input type="checkbox"/> Spécialisé	
<b>3. Données biométriques</b> Taille ____ cm / Poids ____ kg	<b>4. Côté dominant :</b> <input type="checkbox"/> Droit <input type="checkbox"/> Gauche <input type="checkbox"/> Ambidextre

**C. EVALUATIONS MUSCULAIRES ET FONCTIONNELLES A REMPLIR A L'INCLUSION ET AU SUIVI**

**Données inchangées depuis la précédente fiche.**

<b>1. Atteinte faciale</b>	<b>Non atteint</b>	<b>Atteint</b>	<b>Incertain</b>
Plisser le front			
Fermer les yeux			
Sourire			
Faire un baiser			
Montrer les dents (platysma)			

**2. Atrophie/faiblesse de la langue :**  oui  non

**3. Faiblesse des fixateurs d'omoplate :**  
*Décollement des omoplates :*  oui  non

**4. Atteinte axiale :**  oui  non

**5. Déambulation :**  oui  non

**6. Autonomie Fonctionnelle :**

- **Se lever d'un lit :**  Sans s'aider des bras  En s'aidant des bras  Avec l'aide d'une personne
- **Se lever d'une chaise :**  Sans s'aider des bras  En s'aidant des bras  Avec l'aide d'une personne

**7. Testing Musculaire Manuel : 0-5**

<b>ATTEINTE FACIALE</b>	<b>D</b>	<b>G</b>
Orbiculaires yeux	__	__
Orbiculaires lèvres	__	__
<b>ATTEINTE AXIALE</b>		
Fléchisseur du cou (SCM)	__	
Extenseur du cou (SCM)	__	
Fléchisseur du tronc	__	
Extenseur du tronc	__	
<b>MEMBRES SUPERIEURS</b>	<b>D</b>	<b>G</b>
Antépulsion épaule	__	__
Rétropulsion isolée omoplate (fixateur)	__	__
Abduction épaule : Global	__	__
Abduction épaule : Deltoïde ( <i>l'omoplate est maintenue manuellement</i> )	__	__
Flexion avant-bras (biceps)	__	__
Extension avant-bras (triceps)	__	__
Extension poignet	__	__
Flexion doigts	__	__
Extension doigts	__	__
<b>MEMBRES INFÉRIEURS</b>	<b>D</b>	<b>G</b>
Flexion hanche (ilio-psoas)	__	__
Extension jambe (quadriceps)	__	__
Flexion jambe (ischio-jambier)	__	__
Dorsiflexion pied (jambier antérieur)	__	__
Flexion plantaire (triceps sural)	__	__

Commentaires : \_\_\_\_\_ **Asymétrie :**  oui  non

**C. EVALUATIONS MUSCULAIRES ET FONCTIONNELLES**

*(suite)*

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

Non testé     Absent     Présent : direction ↑ \_\_\_\_\_ cm / direction ↓ \_\_\_\_\_ cm

**9. Tests Fonctionnels**

A. MEMBRES SUPERIEURS		
Elévation active des bras (degrés)	D _____ °    G _____ ° <input type="checkbox"/> Non fait	
Echelle de Brooke	___ / 6 (voir annexe n°1) <input type="checkbox"/> Non fait	
B. MEMBRES INFERIEURS		
Test de marche 10m chronométré	___ sec <input type="checkbox"/> NA* <input type="checkbox"/> Non fait	<input type="checkbox"/> Avec aide → Spécifier : _____ <input type="checkbox"/> Sans aide
Test des 4 marches	___ sec <input type="checkbox"/> NA* <input type="checkbox"/> Non fait	<input type="checkbox"/> Avec aide → Spécifier : _____ <input type="checkbox"/> Sans aide
Echelle de Vignos	___ / 10 (voir annexe n°1) <input type="checkbox"/> Non fait	
C. ECHELLE DE SEVERITE CLINIQUE		
___ / 10 (voir annexe n°2) <input type="checkbox"/> Non fait		

**10. Limitations articulaires :**  Non     Oui → Préciser :  Epaulles     Coudes     Poignets     Doigts     Hanches  
 Genoux     Chevilles     Autre, spécifier : \_\_\_\_\_

**11. Douleurs musculaires ou articulaires :**  Oui     Non

*Si oui, préciser :*

a. Date du début des douleurs (mois / année) : \_\_\_\_ / \_\_\_\_

b. EVA du jour de la consultation : placer un seul trait fin vertical sur la ligne horizontale (**à remplir par le patient**)

Pas de douleur \_\_\_\_\_ Extrêmement douloureux  
douloureux

c. Traitement de la douleur :  Aucun     Etirements     Massages

Médicaments → spécifier : \_\_\_\_\_  Autres → spécifier : \_\_\_\_\_

**D. PRISE EN CHARGE THERAPEUTIQUE**

Données inchangées depuis la dernière fiche

**1. Prise en charge non médicamenteuse :**

Aucune     Kinésithérapie → nombre de séances / semaine : \_\_\_\_

Orthophonie → nombre de séances / semaine : \_\_\_\_     Chirurgie : Fixation des omoplates →  Droite     Gauche

**2. Appareillage**

Aucun     Canne →  simple     anglaise     tripode

Cadre de marche, déambulateur

Fauteuil roulant manuel → Utilisation :  occasionnelle     régulière     exclusive

Fauteuil roulant électrique → Utilisation :  occasionnelle     régulière     exclusive

Autre, spécifier : \_\_\_\_\_

## E. ATTEINTE CARDIAQUE

A REMPLIR A L'INCLUSION ET AU SUIVI

Données inchangées depuis la dernière fiche  Non évalué  ABSENCE D'ATTEINTE  **PRESENCE D'ATTEINTE\***  
\*Remplir ci-dessous.

1. **Age de début :** \_\_\_\_ →  Données d'interrogatoire ou  Données de suivi
2. **Symptômes :**  Palpitations  Syncopes, évanouissements  Vertiges, étourdissements  Douleur rétrosternale  
 Aucun symptôme mais examens anormaux  Autre, *spécifier* \_\_\_\_\_
3. **Examens cardiaques (si fait, préciser pour chaque examen le mois et l'année) :**

ECG	<input type="checkbox"/> Fait ____ / ____ <input type="checkbox"/> Non fait	<input type="checkbox"/> Aucune anomalie ECG <input type="checkbox"/> Bloc de conduction <input type="checkbox"/> Arythmie <input type="checkbox"/> Autres, <i>spécifier</i> : _____
ECG Holter	<input type="checkbox"/> Fait ____ / ____ <input type="checkbox"/> Non fait	<input type="checkbox"/> Aucune anomalie ECG holter <input type="checkbox"/> Bloc de conduction <input type="checkbox"/> Arythmie <input type="checkbox"/> Autres, <i>spécifier</i> : _____
Echo-cardiographie	<input type="checkbox"/> Fait ____ / ____ <input type="checkbox"/> Non fait	- <b>Fraction d'éjection ventriculaire :</b> ____ % - <b>Cardiomyopathie :</b> <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui → <input type="checkbox"/> Dilatée <input type="checkbox"/> Hypertrophique <input type="checkbox"/> Autre : _____ - <b>Autre, spécifier :</b> _____

4. **Diagnostic retenu :** \_\_\_\_\_

## F. ATTEINTE RESPIRATOIRE

A REMPLIR A L'INCLUSION ET AU SUIVI

Données inchangées depuis la dernière fiche  Non évalué  ABSENCE D'ATTEINTE  **PRESENCE D'ATTEINTE\***  
\*Remplir ci-dessous.

1. **Age de début** \_\_\_\_ →  Données d'interrogatoire ou  Données de suivi
2. **Symptômes :**  Dyspnée à l'effort  Dyspnée au repos  Orthopnée  
 Somnolence diurne  Céphalées matinales  Autres, *spécifier* : \_\_\_\_\_
3. **Anomalies squelettiques concomitantes :**  
 Déformation du rachis  Pectus excavatum  Autre, *spécifier* : \_\_\_\_\_  Aucune
4. **Examens (si fait, préciser le mois et l'année) :**

EFR	<input type="checkbox"/> Fait ____ / ____ <input type="checkbox"/> Non fait	CVF Assis ____ %    CVF Couché ____ %
Gaz du sang au repos	<input type="checkbox"/> Fait ____ / ____ <input type="checkbox"/> Non fait	PO <sub>2</sub> ____ mmHg    PCO <sub>2</sub> ____ mmHg    Sat ____ %
Polysomnographie	<input type="checkbox"/> Fait ____ / ____ <input type="checkbox"/> Non fait	<b>Type d'apnées :</b> <input type="checkbox"/> Obstructives <input type="checkbox"/> Centrales <input type="checkbox"/> Mixtes Index d'apnées :   ____   /heure

5. **Ventilation assistée :**  non  oui →  Invasive sur trachéotomie  Non invasive, masque nasal  
 →  Permanent     Intermittent lors de poussées     Intermittent nocturne

# Observatoire National Français des Patients Atteints de DMFSH

## G. ATTEINTE OPHTALMOLOGIQUE (A REMPLIR A L'INCLUSION ET AU SUIVI)

Données inchangées depuis la dernière fiche  Non évalué  ABSENCE D'ATTEINTE  PRESENCE D'ATTEINTE\*  
\*Remplir ci-dessous.

Année de la dernière consultation ophtalmologique : \_\_\_\_  Non Fait

1. Age de début : \_\_\_\_ →  Données d'interrogatoire ou  Données de suivi
2. Diagnostic :  Rétinopathie vasculaire  Décollement de la rétine  Maladie de Coats  Ulcère cornéen  
 Autres, spécifier : \_\_\_\_\_
3. Chirurgie :  oui  non → Si oui, cause de la chirurgie : \_\_\_\_\_

## H. ATTEINTE AUDITIVE (A REMPLIR A L'INCLUSION ET AU SUIVI)

Données inchangées depuis la dernière fiche  Non évalué  ABSENCE D'ATTEINTE  PRESENCE D'ATTEINTE\*  
\*Remplir ci-dessous.

Année du dernier audiogramme : \_\_\_\_  Non Fait

1. Age de début : \_\_\_\_ →  Données d'interrogatoire ou  Données de suivi
2. Aide auditive :  non  oui

## I. ATTEINTE GASTRO-INTESTINALE (A REMPLIR A L'INCLUSION ET AU SUIVI)

Données inchangées depuis la dernière fiche  Non évalué  ABSENCE D'ATTEINTE  PRESENCE D'ATTEINTE\*  
\*Remplir ci-dessous.

1. Age de début : \_\_\_\_ →  Données d'interrogatoire ou  Données de suivi
2. Symptômes :  Dysphagie  Fausses routes → Spécifier nombre fausses routes : \_\_\_\_ / semaine  
 Autre, spécifier : \_\_\_\_\_
3. Vidéofibroscopie de la déglutition :  non fait  fait : Dysphagie détectée ? :  oui  non

## J. ATTEINTE METABOLIQUE (A REMPLIR A L'INCLUSION ET AU SUIVI)

Données inchangées depuis la dernière fiche  Non évalué  ABSENCE D'ATTEINTE  PRESENCE D'ATTEINTE\*  
\*Remplir ci-dessous.

1. Age de début : \_\_\_\_ →  Données d'interrogatoire ou  Données de suivi
2. Diagnostic(s) :  Hypercholestérolémie  Hypertriglycéridémie  Autre, spécifier : \_\_\_\_\_
3. Thérapie hypolipémiante :  non  oui → spécifier nom du (des) traitement(s), durée traitement : \_\_\_\_\_

**K. ATTEINTE ENDOCRINIENNE** A REMPLIR A L'INCLUSION ET AU SUIVI

Données inchangées depuis la dernière fiche  Non évalué  ABSENCE D'ATTEINTE  **PRESENCE D'ATTEINTE\***  
 \*Remplir ci-dessous

1. Age de début : \_\_\_\_ →  Données d'interrogatoire ou  Données de suivi
2. Type de maladie :  Maladie thyroïdienne  Diabète  Autre, spécifier : \_\_\_\_\_
3. Thérapie hormonale :  non  oui → spécifier nom du (des) traitement(s), durée traitement : \_\_\_\_\_
4. Thérapie à base d'hormones sexuelles :  non  oui → spécifier nom du (des) traitement(s), durée traitement : \_\_\_\_\_

**POUR TOUS LES SUJETS DE SEXE FEMININ**

- Pré-puberté  Puberté  Pré-ménopause  Ménopause → Age de la ménopause : \_\_\_\_
- Traitement contraceptif :  Aucun  Contraception orale  Autre, spécifier : \_\_\_\_\_
- Grossesse : Nombre de grossesses (gestité) : \_\_\_\_ Nombre d'enfants : \_\_\_\_

**L. CARACTERISTIQUES TYPIQUES et ATYPIQUES DE DMFSH** A REMPLIR A L'INCLUSION ET AU SUIVI

<input type="checkbox"/>	<b>TYPIQUE</b> : au moins 2 critères en faveur du diagnostic de DMFSH1 <u>ET</u> 0 critère d'atypie
<input type="checkbox"/>	<b>AVEC ATYPIES</b> : au moins 1 critère d'atypie

**Cocher les cases correspondantes**

CRITERES EN FAVEUR DU DIAGNOSTIC DE DMFSH1	
<input type="checkbox"/>	Evidence de transmission dominante
<input type="checkbox"/>	Atteinte faciale (orbiculaire des yeux ou des lèvres)
<input type="checkbox"/>	Atteinte des muscles fixateurs des omoplates ou des jambiers antérieurs
CRITERES D'ATYPIE	
<input type="checkbox"/>	Discordance entre le niveau d'atteinte et le nombre d'UR D4Z4 <i>Exemple : patient avec 9 UR, en fauteuil roulant ou patient avec 2 UR déambulant.</i>
<input type="checkbox"/>	Ptôsis ou ophtalmoplégie ou diplopie
<input type="checkbox"/>	Atteinte cardiaque ou respiratoire en premier plan ou du système nerveux central
<input type="checkbox"/>	Atteinte prédominante au niveau proximal des membres inférieurs ou distal des membres supérieurs
+	
<input type="checkbox"/>	EMG évoquant une pathologie neurogène du motoneurone ou myotonie
<input type="checkbox"/>	Biopsie musculaire atypique ou évocatrice d'une autre pathologie musculaire
<input type="checkbox"/>	Confirmation du diagnostic génétique d'une autre pathologie neuromusculaire
<input type="checkbox"/>	Autres : _____



**ANNEXE 1**

**ECHELLES DE BROOKE ET VIGNOS**

**MEMBRES SUPERIEURS (épaule 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**

**ECHELLE DE SEVERITE 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 relevé 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 relevé 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 relevé 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.