

FICHE D'ÉVALUATION CLINIQUE « DMFSH de Type 1 »

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° : |\_\_|

Cadre réservé au curateur

Initiales du patient : |\_\_| |\_\_| |\_\_|

PIN : |\_\_| |\_\_| |\_\_| |\_\_| |\_\_| |\_\_|

## A. CIRCONSTANCES ET ÉLÉMENTS DU DIAGNOSTIC

À REMPLIR UNIQUEMENT À L'INCLUSION

1. Année du diagnostic clinique : |\_\_| |\_\_| |\_\_| |\_\_|

2. Âge au début des symptômes : Selon le patient : |\_\_| |\_\_| ans      Après interrogatoire : |\_\_| |\_\_| ans

### 3. Signe ou symptôme initial après interrogatoire

- |  |  |
|--|--|
| <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"/> Douleur/fatigue                           | <input type="checkbox"/> Autre, <i>spécifier</i> : .....           |

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

- |   |   |   |   |  |
|---|---|---|---|--|
| <input type="checkbox"/> Aucun                    | <input type="checkbox"/> Mère                     | <input type="checkbox"/> Père             | <input type="checkbox"/> Frère(s)/Sœur(s) | <input type="checkbox"/> Fils/Fille(s) |
| <input type="checkbox"/> Grands-parents maternels | <input type="checkbox"/> Grands-parents paternels | <input type="checkbox"/> Autre(s) : ..... |   |  |

→ **ARBRE GÉNÉALOGIQUE** : ○ = femme saine; □ = homme sain; ● = femme atteinte; ■ = homme atteint

Indiquer le patient par une flèche

5. Biopsie musculaire :  Fait → Date : \_\_/\_\_/\_\_\_\_      Résultat disponible :  Oui       Non  
 Non fait

### 6. Diagnostic moléculaire DMFSH1

- a. Laboratoire :  Paris       Marseille       Autre : .....
- b. Année de l'analyse : |\_\_| |\_\_| |\_\_| |\_\_|
- c. Nombre de répétitions D4Z4 sur le chromosome 4q : |\_\_| |\_\_|      → Si >10 : remplir une fiche FSHD2
- d. Cocher si mosaïque :

## B. DONNÉES DE SUIVI À REMPLIR À L'INCLUSION ET AU SUIVI

Inchangé depuis la précédente fiche.

**1. Situation personnelle actuelle :**

Célibataire     Séparé(e)     Union libre     PACSé     Marié(e)     Divorcé(e)     Veuf(ve)

**2. Situation professionnelle actuelle :**

Scolarisé / Étudiant     En activité     En arrêt d'activité : *Cocher si arrêt lié à la maladie* :   
 Retraité     Sans emploi : *Cocher si en raison de la maladie* :

**3. Niveau d'étude maximal atteint :**     Primaire     Collège     Lycée     BAC+ : |\_\_|

→ **Environnement éducatif :**     Normal     Avec aménagement     Scolarité adaptée (ULIS)     IME ou équivalent

**4. Données biométriques :**    **Taille :** |\_\_|\_\_|\_\_| cm    **Poids :** |\_\_|\_\_|\_\_| kg

**5. Côté dominant :**     Droit     Gauche     Ambidextre

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

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

Inconnu

## C. ÉVALUATIONS MUSCULAIRES ET FONCTIONNELLES – 1/3 À REMPLIR À L'INCLUSION ET AU SUIVI

Inchangé depuis la précédente fiche.

**1. Atteinte faciale :**

	Non atteint	Atteint	Incertain
Plisser le front			
Fermer les yeux			
Sourire			
Mimer un baiser			
Montrer les dents (platysma)			

**2. Atrophie/faiblesse de la langue :**     Oui     Non

**3. Faiblesse du/des fixateur(s) d'omoplate** (*Décollement des omoplates*) :     Oui     Non

**4. Atteinte axiale :**     Oui     Non

**5. Hyperlordose :**     Oui     Non

**6. Perte de la marche :**     Oui     Non

**7. 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 :	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
– Se lever d'une chaise :	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
– Se lever du sol :	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

**8. Testing Musculaire Manuel (0-5) :** (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 : Deltoïde ( <i>l'omoplate est maintenue manuellement</i> )	__	__
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)	__	__
<b>Commentaires :</b>	Asymétrie : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	

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

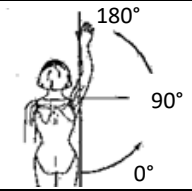
Non testé     Absent     Présent : direction ↑ |\_\_|\_\_|\_\_| cm / direction ↓ |\_\_|\_\_|\_\_| cm

**C. ÉVALUATIONS MUSCULAIRES ET FONCTIONNELLES – 3/3**

À REMPLIR À L'INCLUSION ET AU SUIVI

**10. Tests Fonctionnels**

A. MEMBRES SUPÉRIEURS				
Élévation active des bras <i>(degrés)</i>	D  __ __ __ °	G  __ __ __ °	<input type="checkbox"/> Non fait	
Échelle de Brooke	__  / 6 <i>(cf. annexe 1)</i>		<input type="checkbox"/> Non fait	
B. MEMBRES INFÉRIEURS				
Test de marche <i>10m chronométré</i>	__ __ __  sec	<input type="checkbox"/> Avec aide → <input type="checkbox"/> Sans aide	<input type="checkbox"/> 1 canne	<input type="checkbox"/> Aide humaine
	<input type="checkbox"/> NA* <input type="checkbox"/> Non fait <i>(*marche impossible)</i>		<input type="checkbox"/> 2 cannes	<input type="checkbox"/> Orthèse/Releveur
			<input type="checkbox"/> Déambulateur	<input type="checkbox"/> Rampe
			<input type="checkbox"/> Autre : .....	
Test des 4 marches	__ __ __  sec	<input type="checkbox"/> Avec aide → <input type="checkbox"/> Sans aide	<input type="checkbox"/> 1 canne	<input type="checkbox"/> Aide humaine
	<input type="checkbox"/> NA* <input type="checkbox"/> Non fait <i>(*marche impossible)</i>		<input type="checkbox"/> 2 cannes	<input type="checkbox"/> Orthèse/Releveur
			<input type="checkbox"/> Déambulateur	<input type="checkbox"/> Rampe
			<input type="checkbox"/> Autre : .....	
Échelle de Vignos	__  / 10 <input type="checkbox"/> Non fait <i>(cf. annexe 1)</i>	<b>Timed Up and Go</b>	__ __ __  sec	<input type="checkbox"/> Non fait
			<input type="checkbox"/> Sans aide	<input type="checkbox"/> Avec aide
C. ÉCHELLE DE SÉVÉRITÉ CLINIQUE				
		__ __  / 10 <i>(cf. annexe 2)</i>		<input type="checkbox"/> Non fait



**11. Limitations articulaires :**  Oui → Préciser :  Épaules  Coudes  Poignets  Doigts  
 Non  Hanches  Genoux  Chevilles  
 Autre(s) → spécifier : .....

**12. Douleurs musculaires chroniques (>6 mois) :**  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

**13. 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

## Observatoire National Français des Patients Atteints de DMFSH

### D. 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       Autre : .....
4. **Traitement médicamenteux :**       Oui       Non      → *Si oui, spécifier :* .....
5. **Appareillage :**       Oui       Non      → *Si oui, spécifier :* .....  
   *Depuis :* |\_|\_|\_|\_| (année)
6. **Selon l'investigateur, atteinte liée à la DMFSH :**       Oui       Non       Sans avis

### E. 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 :**       Syndrome respiratoire restrictif       Syndrome respiratoire obstructif  
    Syndrome d'apnée du sommeil       Autre : .....
3. **Anomalies squelettiques concomitantes :**       Aucune       Déformation du rachis       Pectus excavatum  
    Autre, spécifier : .....

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

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

5. **Ventilation assistée :**       Non       Oui      →       Invasive sur trachéotomie       Non invasive, masque nasal  
   *Fréquence :*       Permanente       Intermittente lors de poussées       Nocturne  
   *Depuis :* |\_|\_|\_|\_| (année)
6. **Selon l'investigateur, atteinte liée à la DMFSH :**       Oui       Non       Sans avis

**F. ATTEINTE OPHTHALMOLOGIQUE**      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

**G. 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

**H. 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  
                           c. Disparition des symptômes en : |\_|\_|\_|\_| (année)
2. Symptômes :     Dysphagie       Fausses routes       Diarrhée chronique  
 Constipation       Autre(s) → Spécifier : .....
3. Vidéofibroscopie de la déglutition :  Non fait     Fait → Dysphagie détectée ?     Oui     Non
4. Selon l'Investigateur, atteinte liée à la DMFSH :     Oui       Non       Sans avis

**I. ATTEINTE MÉTABOLIQUE**      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(s) :     Hypercholestérolémie     Hypertriglycéridémie     Autre(s) → Spécifier : .....
3. Thérapie hypolipémiante :     Oui       Non  
     → Si oui, préciser :     Statine     Fibrate     Autre(s) → Nom du(des) traitement(s) : .....  
                                   Traitement(s) depuis : |\_|\_|\_|\_| (année)
4. Selon l'Investigateur, atteinte liée à la DMFSH :     Oui       Non       Sans avis



# Observatoire National Français des Patients Atteints de DMFSH

## J. ATTEINTE ENDOCRINIENNE

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. **Type de maladie :**   
  Maladie thyroïdienne   
  Diabète   
  Autre(s) → *Spécifier :* .....
3. **Thérapie hormonale** (autre que sexuelle) :   
  Oui   
  Non  
 → *Si oui, préciser :*   
  Lévothyrox   
  Autre(s) → *Nom du(des) traitement(s) :* .....  
 → *Traitement(s) depuis :* |\_|\_|\_|\_| (année)
4. **Thérapie à base d'hormones sexuelles :**   
  Oui   
  Non  
 → *Si oui, préciser :*   
  Œstrogène   
  Progestérone   
  Testostérone  
                                 
  Autre(s) → *Nom du(des) traitement(s) :* .....  
 → *Traitement(s) depuis :* |\_|\_|\_|\_| (année)
5. **Selon l'Investigateur, atteinte liée à la DMFSH :**   
  Oui   
  Non   
  Sans avis

## K. SUJETS DE SEXE FÉMININ

À REMPLIR À L'INCLUSION ET AU SUIVI

1. **Cycle féminin :**   
  Pré-puberté   
  Puberté   
  Pré-ménopause   
  Ménopause → *Âge à la ménopause :* |\_|\_| ans
2. **Traitement contraceptif :**   
  Aucun   
  Contraception orale   
  Autre(s) → *Spécifier :* .....
3. **Grossesse :**   
 Nombre de grossesses (gestité) : |\_|\_|   
 Nombre d'enfants : |\_|\_|

## 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 → <i>spécifier :</i> .....	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui → <i>spécifier :</i> ..... <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Sans avis
Maladie autoimmune → <i>spécifier :</i> .....	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui → <i>spécifier :</i> ..... <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Sans avis
Atteinte dermatologique → <i>spécifier :</i> .....	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui → <i>spécifier :</i> ..... <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Sans avis
Atteinte cognitive → <i>spécifier :</i> .....	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui → <i>spécifier :</i> ..... <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Sans avis
Maladie psychiatrique → <i>spécifier :</i> .....	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui → <i>spécifier :</i> ..... <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Sans avis
Cancer → <i>spécifier :</i> .....	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui → <i>spécifier :</i> ..... <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Sans avis
Autre, <i>spécifier :</i> .....	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui → <i>spécifier :</i> ..... <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Sans avis
Autre, <i>spécifier :</i> .....	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui → <i>spécifier :</i> ..... <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Sans avis

**L. AUTRES COMORBIDITÉS – 2/2**

À REMPLIR À L'INCLUSION ET AU SUIVI

2. Chirurgie :  Oui → Date : |\_\_|\_\_|\_\_|\_\_| (année)  Non

Commentaires :

**M. PRISE EN CHARGE THÉRAPEUTIQUE**

À REMPLIR À L'INCLUSION ET AU SUIVI

Inchangé depuis la précédente fiche.

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

- Aucune
- Kinésithérapie → |\_\_|\_\_| séances/semaine
- Ergothérapie → |\_\_|\_\_| séances/semaine
- Orthophonie → |\_\_|\_\_| séances/semaine
- Chirurgie : Fixation des omoplates →  Droite  Gauche
- Psychologue

**2. Appareillage :**

- Aucun
- Orthèse(s)/Releveur(s) dynamique(s)
- Corset/ceinture lombaire
- Canne →  simple  anglaise  tripode
- 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. CARACTERISTIQUES TYPIQUES et ATYPIQUES DE DMFSH**

À REMPLIR À 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.
<input type="checkbox"/>	<b>PEU SYMPTOMATIQUE</b> : typique avec 1 seul critère diagnostique présent.
<input type="checkbox"/>	<b>ASYMPTOMATIQUE</b> : confirmation génétique mais pas de signes cliniques à l'examen.

**Cocher les cases correspondantes**

CRITÈRES EN FAVEUR DU DIAGNOSTIC DE DMFSH1	
<input type="checkbox"/>	Preuve 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.
CRITÈRES 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 au 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 d'une autre pathologie neuromusculaire ou génétique.
<input type="checkbox"/>	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

<b>« Durant la semaine passée j'ai trouvé que... »</b>	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 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 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.*