

# 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° : |\_\_|

Cadre réservé au curateur

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

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

## 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 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"/> Surdit                                    |
| <input type="checkbox"/> Troubles de la succion  | <input type="checkbox"/> Convulsions/ pilepsie                     |
| <input type="checkbox"/> Retard du neurod veloppement (acquisition motrice et/ou de la parole) |  |
| <input type="checkbox"/> Autre, sp cifier : .....  |  |

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

- |   |   |   |   |
|---|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> Aucun                    | <input type="checkbox"/> M re                     | <input type="checkbox"/> P re             | <input type="checkbox"/> Fr re(s)/S ur(s) |
| <input type="checkbox"/> Grands-parents maternels | <input type="checkbox"/> Grands-parents paternels | <input type="checkbox"/> Autre(s) : ..... |   |

→ **ARBRE G N ALOGIQUE** : ○ = femme saine; □ = homme sain; ● = femme atteinte; ■ = homme atteint

Indiquer le patient par une fl che

### 6. Diagnostic mol culaire DMFSH 1

a. Laboratoire :  Paris       Marseille       Autre : .....

b. Ann e de l'analyse : |\_\_| |\_\_| |\_\_| |\_\_|

c. Nombre de r p titions D4Z4 sur le chromosome 4q ≥ 11 :  Oui       Non

→ Si non, remplir une fiche FSHD1

## A. CIRCONSTANCES ET ÉLÉMENTS 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 ( <i>maladie de Pompe</i> )			
GAA dans les lymphocytes ( <i>maladie de Pompe</i> )			

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 :	<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"/>

**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 : 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	

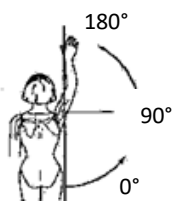
**D. ÉVALUATIONS MUSCULAIRES ET FONCTIONNELLES – 3/4**

À REMPLIR À L'INCLUSION ET AU SUIVI

**6. Signe de Beever :** 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 <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"/> NA* <input type="checkbox"/> Non fait <i>(*marche impossible)</i>	<input type="checkbox"/> Avec aide → <input type="checkbox"/> Sans aide	<input type="checkbox"/> 1 canne <input type="checkbox"/> Aide humaine <input type="checkbox"/> 2 cannes <input type="checkbox"/> Orthèse <input type="checkbox"/> Déambulateur <input type="checkbox"/> Rampe <input type="checkbox"/> Autre : .....
Test des 4 marches	__ __ __  sec <input type="checkbox"/> NA* <input type="checkbox"/> Non fait <i>(*marche impossible)</i>	<input type="checkbox"/> Avec aide → <input type="checkbox"/> Sans aide	<input type="checkbox"/> 1 canne <input type="checkbox"/> Aide humaine <input type="checkbox"/> 2 cannes <input type="checkbox"/> Orthèse <input type="checkbox"/> Déambulateur <input type="checkbox"/> Rampe <input type="checkbox"/> Autre : .....
Timed Up and Go	__ __ __  sec <input type="checkbox"/> Non fait	→ Si fait :	<input type="checkbox"/> Sans aide <input type="checkbox"/> Avec aide
Get Up and Go	__ __ __  sec <input type="checkbox"/> Non fait	→ Si fait :	<input type="checkbox"/> Sans aide <input type="checkbox"/> Avec aide
Échelle de Vignos	__  / 10 <i>(cf. annexe 1)</i>	<input type="checkbox"/> Non fait	
C. ÉCHELLE DE SÉVÉRITÉ CLINIQUE			
__ __  / 10 <i>(cf. annexe 2)</i>		<input type="checkbox"/> Non fait	

**8. Limitations articulaires :**

Non     Oui → Préciser :     Épaules     Coudes     Poignets     Doigts  
 Hanches     Genoux     Cheilles  
 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 :**

<input type="checkbox"/> Troubles du rythme	<input type="checkbox"/> Troubles de la conduction
<input type="checkbox"/> Cardiopathie ischémique	<input type="checkbox"/> Cardiomyopathie hypertrophique
<input type="checkbox"/> Cardiomyopathie dilatée	<input type="checkbox"/> Malformation cardiaque
<input type="checkbox"/> 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 :**     Syndrome respiratoire restrictif     Syndrome respiratoire obstructif  
 Syndrome d'apnée du sommeil     Autre : .....

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

<b>EFR</b>	<input type="checkbox"/> Fait le ___/___/___ <input type="checkbox"/> Non fait	CVF assis :  _ _ _ _ %    CVF couché :  _ _ _ _ %
<b>Oxymétrie et/ou capnographie</b>	<input type="checkbox"/> Fait le ___/___/___ <input type="checkbox"/> Non fait	Normale : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non
<b>Gaz du sang au repos</b>	<input type="checkbox"/> Fait le ___/___/___ <input type="checkbox"/> Non fait	PO <sub>2</sub> :  _ _ _ _  mmHg    PCO <sub>2</sub> :  _ _ _ _  mmHg    Sat :  _ _ _ _ %
<b>Polysomnographie</b>	<input type="checkbox"/> Fait le ___/___/___ <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  
*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 :	<input type="checkbox"/> Oui*	<input type="checkbox"/> Non
b. Déficit attentionnel :	<input type="checkbox"/> Oui*	<input type="checkbox"/> Non
c. Déficience intellectuelle :	<input type="checkbox"/> Oui*	<input type="checkbox"/> Non
d. Épilepsie :	<input type="checkbox"/> Oui*	<input type="checkbox"/> Non
e. Autre atteinte du SNC :	<input type="checkbox"/> Oui*	<input type="checkbox"/> 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 ?

	Présence	Traitement	Selon l'investigateur, atteinte liée à la DMFSH ?
Maladie rénale → spécifier : .....	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui → spécifier : ..... <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Sans avis
Maladie autoimmune → spécifier : .....	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui → spécifier : ..... <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Sans avis
Atteinte dermatologique → spécifier : .....	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui → spécifier : ..... <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Sans avis
Maladie psychiatrique → spécifier : .....	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui → spécifier : ..... <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Sans avis
Cancer → spécifier : .....	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui → spécifier : ..... <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Sans avis
Autre, spécifier : ..... .....	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui → spécifier : ..... <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Sans avis
Autre, spécifier : ..... .....	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui → spécifier : ..... <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

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*

<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> : atypie et 1 seul critère diagnostic présent.
<input type="checkbox"/>	<b>ASYMPTOMATIQUE</b> : 1 seul critère diagnostic présent

**Cocher les cases correspondantes**

CRITÈRES EN FAVEUR DU DIAGNOSTIC DE DMFSH1	
<input type="checkbox"/>	Asymétrie
<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"/>	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.*

**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.