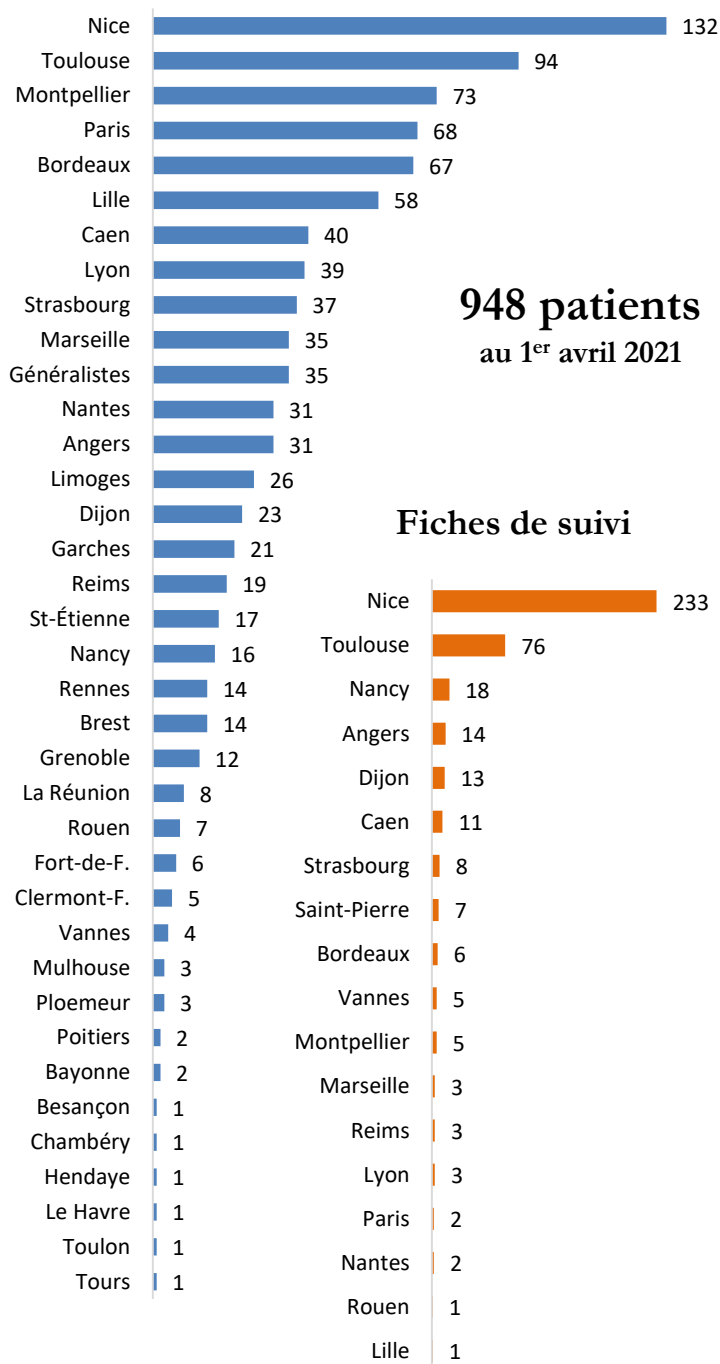


OBSERVATOIRE NATIONAL FRANÇAIS DES PATIENTS ATTEINTS DE DYSTROPHIE MUSCULAIRE FACIO-SCAPULO-HUMÉRALE



Patients inclus dans l'Observatoire au 1^{er} avril 2021

Objectif: 925 patients
avant le 1^{er} avril 2021 atteint !

Par rapport à l'an dernier, la participation était en nette hausse à la fin du premier trimestre.

Un grand bravo pour votre participation !

NOUVEAUTÉ
2021

- ✓ Fiches d'évaluation clinique (FC) remaniées
- ✓ FC/AQ pédiatriques
- ✓ Auto-questionnaires (AQ) de suivi
- ✓ Nouveaux formulaires de Consentement

A télécharger sur fshd.fr/documents



Plus d'informations sur les changements mis en place page suivante.

Bilan des fiches collectées
au 1^{er} avril 2021

- 2161 fiches reçues
- 218 auto-questionnaires de suivi
- 412 fiches d'évaluation clinique de suivi

L'Observatoire a reçu la **nouvelle autorisation de la CNIL**. Les changements annoncés lors de la précédente réunion des investigateurs sont à présents en vigueur :



L'Observatoire devient un **entrepôt de données**

Le découplage avec tout futur projet d'analyse ou d'étude s'appuyant sur les données de l'Observatoire se traduira par un gain de flexibilité dans le montage desdits projets.

Nouvelles fiches d'évaluation clinique (FC) : type 1 & « sans contraction D4Z4 »

Des items et sections ont été ajoutés, modifiés ou supprimés pour rendre la collecte de données plus pertinente et plus efficace. Veuillez prendre note des modifications suivantes.

→ **Section diagnostic : deux nouveaux items**

1) La question « **âge au début des symptômes** » attend maintenant deux réponses :

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

2) Un item relatif à une éventuelle **biopsie musculaire** a été ajouté :

5. Biopsie musculaire : Fait → Date : __/__/____ Résultat disponible : Oui Non
 Non fait

Afin de maximiser l'exhaustivité, nous vous enjoignons à **répondre à ces deux questions également pour vos patients déjà inclus** (la section diagnostic n'étant d'ordinaire à remplir qu'à l'inclusion).

→ **Sections comorbidités :**

De nouvelles sections ayant trait aux comorbidités ont fait leur apparition. Vous remarquerez aussi qu'il est à présent demandé de **préciser le lien éventuel entre une atteinte et la DMFSH**.

Introduction de FC et AQ pédiatriques : type 1 & « sans contraction D4Z4 »

→ Des FC spécifiques ont été élaborées pour collecter les données auprès des populations pédiatriques. Les documents ont été diffusés fin mai auprès des neuropédiatres des centres d'expertise neuromusculaires à l'échelle nationale.

→ Des AQ sont également disponibles pour les malades mineurs. En fonction de l'âge du patient, l'AQ peut être renseigné par ce dernier, ou par un parent ou accompagnant.

Création d'un auto-questionnaire (AQ) de suivi

Pour rappel, l'AQ est à proposer à l'inclusion **puis** tous les deux ans. Le nouvel AQ de suivi est allégé des questions ayant trait à la confirmation du diagnostic de DMFSH, en particulier les détails du diagnostic moléculaire. Ces informations, qu'il est inutile de demander à chaque fois, et qui sont vérifiées par les curateurs, représentent un réel frein au remplissage du questionnaire pour certains patients.

L'AQ de suivi pourra bientôt être renseigné en ligne (cf. dernière page).

Tous les nouveaux documents sont disponibles sur fshd.fr/documents.



❑ Données nominatives

Nous recueillerons dorénavant les données nominatives des patients: en particulier les nom et prénom complets, la date de naissance complète, et une adresse mail et/ou un numéro de téléphone mobile. Ces données permettront :

- la mise en place d'un système de **double authentification**, requis pour le déploiement à venir de la saisie en ligne de l'AQ et de la FC (cf. page suivante);
- La mise en place d'un système de **notification** permettant de communiquer des informations directement aux malades (cf. ci-dessous).
- L'**interconnexion** avec le portail des maladies rares de l'AFM-Téléthon (et potentiellement avec d'autres bases de données nationales).

Les données exportées pour analyse, en particulier aux tiers qui auront reçu l'accord du Comité de Pilotage, seront agrégées et pseudonymisées. Les informations nominatives au format papier seront conservées séparément des autres données des AQ et FC.

❑ Nouveau consentement

Le nouvelle version du consentement éclairé permet de faire participer tous les malades, adultes et enfants. Ce consentement est unique : des champs propres sont réservés au patient, au médecin, ainsi qu'aux parents du patient mineur le cas échéant.

Les **notes d'information** ont été revues pour tenir compte de l'âge du patient.

Trois tranches d'âge sont proposées :

- Adultes et mineurs de plus de 15 ans ;

- Mineurs de 12 à 14 ans ;

- Mineurs de 6 à 11 ans ;

- Parents.

La signature du nouveau consentement POUR TOUS LES PATIENTS est essentielle pour la mise en conformité de l'Observatoire avec les dernières évolutions réglementaires. La signature est requise pour les futurs patients comme pour ceux qui participent déjà.



C'est aussi une condition *sine qua non* pour poursuivre les évolutions de la base et tirer profit des possibilités offertes par les technologies du numérique. À titre d'exemple, il est prévu de mettre en place le plus rapidement possible un système de notifications invitant les malades à mettre à jour leur AQ lorsque le dernier a été renseigné il y a plus de 18 mois. Le nouveau consentement est indispensable pour utiliser les informations de contact qui nous sont confiées.

Tous les nouveaux documents sont disponibles sur fshd.fr/documents.



Visioconférences de mise en place

Nous vous invitons à utiliser les nouveaux documents dès que possible. Nous prendrons toutefois contact avec vous dans les prochaines semaines pour vous présenter les nouvelles modalités par visioconférence. Nous prévoyons un format court (30 minutes environ) pour souligner les changements importants et répondre à vos questions.



Prochainement : saisie en ligne

Il sera bientôt possible pour les malades de saisir un AQ de suivi en ligne. Le déploiement est prévu pour la fin de l'année.



L'implémentation de la saisie en ligne des FC de suivi pour les médecins spécialistes en maladies neuromusculaires suivra.

NB : la saisie en ligne des AQ/FC d'inclusion est à l'étude; elle requiert la mise en place d'une solution de consentement en ligne.

On a parlé de l'Observatoire FSH

Congrès & journées d'information

Tous les évènements listés se sont tenus à distance.

- Réunion annuelle Amis FSH – 24 oct. 2020
- Réunion d'information familles de l'AFM – St-Brieuc – 13 fév. 2021
- Réunion d'information familles de l'AFM – Champagne-Ardennes – 27 mars 2021
- FSHD European Trial Network online workshop – 24 avr. & 7 mai 2021
- Réunion d'information familles de l'AFM – Nouvelle Aquitaine-Pays de la Loire – 1 juin 2021
- Réunion d'information familles de l'AFM – Île-de-France – 12 juin 2021
- FSHD Society IRC – 24-25 juin 2021

Dates à retenir

- WMS – virtuel – 20-24 sep. 2021
- Atelier Observatoire – CCMN Tours – 30 sep. 2021
- JSFM – Saint-Étienne – 25-27 nov. 2021



Déplacements



Suite aux deuxième et troisième vagues de COVID-19, nous avons été contraints de repousser une nouvelle fois nos déplacements. Sauf indication contraire, la reprise est prévue le 30 septembre au CCMN de Tours. Merci au Dr Pellieux pour l'invitation.

Pour rappel, un kinésithérapeute du CHU de Nice peut participer aux ateliers.

Nos ateliers faciliteront la signature des nouveaux consentements. Contactez-nous.



Grâce à votre implication, nous avons pu inclure près de 950 patients à ce jour. Poursuivons les efforts pour atteindre **1000 patients avant 2022 !**

Merci



Service Système Nerveux Périphérique & Muscle
Hôpital Pasteur 2
30 voie romaine – 06001 Nice cedex

observatoire.dmfsh@chu-nice.fr

04 92 03 22 55

www.fshd.fr

L'équipe :

Coordination et curation clinique – CHU Nice

Pr. Sabrina SACCONI & Benoît SANSON

Curation moléculaire - APHM

Dr. Rafaëlle BERNARD & Sitraka RABARIMERIAJONA

Bioinformatique - AMU

Pr. Christophe BEROUD & Céline GUIEN

Valorisation – AFM-Téléthon

Catherine ENG