



Registre des personnes intéressées à participer à des recherches sur les maladies neurogénétiques

2705, boul. Laurier, RC-9300. Sainte-Foy (Québec). Canada. G1V 4G2. Téléphone: (418) 654-2186

**REGISTRE DES PERSONNES INTERESSEES A PARTICIPER A DES RECHERCHES SUR
LES MALADIES NEUROGENETIQUES**

QUESTIONNAIRE

AUTO-INSCRIPTION POUR UN ADULTE ATTEINT

(Dystrophie myotonique, DM1)

Nous aimerions vous remercier pour votre participation au Registre.

Vous devez signer le formulaire de consentement pour pouvoir participer au projet. Ce consentement est révocable en tout temps.

Si vous avez besoin d'aide pour remplir ce formulaire ou pour toute autre information, vous pouvez téléphoner au 418-654-2186. Vous devez nous retourner les informations par courrier à l'adresse suivante :

Registre DM
Centre hospitalier universitaire de Québec
2705, boulevard Laurier
Bureau RC-9300
Ste-Foy (QC) G1V 4G2

IDENTIFICATION

Prénom : _____ Nom : _____
Adresse : _____
Ville : _____ Province : _____
Code postal : _____
Téléphone (domicile) : _____ Téléphone (travail) : _____

Lieu de naissance : _____
Date de naissance : _____
(jours – mois – année)

Pouvez-vous nous donner une référence dans le cas où nous serions dans l'incapacité de vous rejoindre.

Prénom : _____ Nom : _____
Lien : _____
Adresse : _____
Ville : _____ Province : _____
Code postal : _____
Téléphone (domicile) : _____ Téléphone (travail) : _____
Courriel : _____

INFORMATIONS GÉNÉRALES

Quelle est votre origine ethnique :

- Canadien français
- Canadien anglais
- Hispanique/Latino
- Asiatique
- Amérindien
- Arménien
- Africain
- Européen
- Israélien

Fratric

Nb de frères et soeurs total :

Nb de frères et soeurs atteints de DM1 :

Nb de frères et soeurs décédés :

Nb de frères et soeurs décédés de DM1 :

Descendants

Nb d'enfants total :

Nb d'enfants atteints de DM1 :

Nb d'enfants décédés :

Nb d'enfants décédés de DM1 :

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Histoire de la maladie

Quelles furent les premières manifestations de la maladie ?

Quand avez-vous reçu le diagnostic de la maladie _____ (Année)

Était-ce un retard dans la marche _____ si oui à quel âge _____

Était-ce des faiblesses musculaires dans les jambes ? _____ si oui à quel âge _____
dans les mains ? _____ si oui à quel âge _____

Était-ce des raideurs dans les mains ? _____ si oui à quel âge _____

Était-ce des cataractes ? _____ si oui à quel âge _____

Autre (préciser) _____

Bilan endocrinien

1- Diabète : Oui Non Si oui, recevez-vous des traitements d'insuline Oui Non

2- Pathologie thyroïdienne : Oui Non Préciser :

3- Autre :

Bilan obstétrique :

Grossesse(s), nombre total :

Nombre d'interruptions de grossesse :

Fausse couche (avant 22 semaines), nombre total :

Décès foetal (après 22 semaines), nombre total :

Décès en période néonatale (avant 29 jours), nombre total :

Stérilisation définitive :

Oui

Non

Indéterminée

Stérilité (pas de grossesse pendant +/- 18 mois) :

Oui

Non

Annuler

Diagnostic moléculaire:

Année d'analyse: AAAA)

Connaissez-vous le nombre de répétitions : _____

Savez-vous qui vous à transmis la maladie : Père Mère Inconnue

Nombre de répétitions du parents atteint(si connu) _____

Aides

Aides techniques

Avez-vous besoin d'aides ?

Oui

Non

Indéterminé

Avez-vous besoin d'aide pour les déplacements oui non

Avez-vous besoin d'aide pour communiquer ?

Oui

Non

Ordinateur (pour écrire/communiquer)

Oui

Non

Système de communication adapté

Oui

Non

Avez-vous besoin d'aide pour votre hygiène

- Adaptation des toilettes Oui Non
- Adaptation de la salle de bain Oui Non
-

Avez-vous besoin d'aide pour vos transports

- Adaptation pour le transport Oui Non
- Adaptation pour conduire Oui Non
-

Aides humaines

- Avez-vous besoin de quelqu'un pour les actes essentiels de la vie quotidienne Oui Non
- Avez-vous besoin de quelqu'un pour vos activités sociales Oui Non

Somnolence

- Avez-vous envie de dormir durant la journée Oui Non Indéterminé

Si oui répondez à ces questions:

Avez-vous tendance à somnoler quand ...

- Vous êtes assis(e) en train de lire : 0- Jamais 1- Rarement 2- Parfois 3- Fréquemment
- Vous regardez la télévision : 0- Jamais 1- Rarement 2- Parfois 3- Fréquemment
- Vous êtes assis(e) dans un endroit public : 0- Jamais 1- Rarement 2- Parfois 3- Fréquemment
- Vous êtes passager dans une voiture une heure sans arrêt : 0- Jamais 1- Rarement 2- Parfois 3- Fréquemment
- Vous êtes allongé l'après-midi : 0- Jamais 1- Rarement 2- Parfois 3- Fréquemment

Vous êtes assis(e) et parlant avec quelqu'un :	<input type="checkbox"/> 0- Jamais	<input type="checkbox"/> 1- Rarement	<input type="checkbox"/> 2- Parfois	<input type="checkbox"/> 3- Fréquemment
Vous êtes assis(e) après un repas (sans alcool) :	<input type="checkbox"/> 0- Jamais	<input type="checkbox"/> 1- Rarement	<input type="checkbox"/> 2- Parfois	<input type="checkbox"/> 3- Fréquemment
Vous êtes dans une voiture arrêtée par le trafic :	<input type="checkbox"/> 0- Jamais	<input type="checkbox"/> 1- Rarement	<input type="checkbox"/> 2- Parfois	<input type="checkbox"/> 3- Fréquemment

Échelle DSS :

Vous arrive-t-il de faire un ou plusieurs sommers durant le jour?	<input type="checkbox"/> 0- Jamais	<input type="checkbox"/> 1- Rarement	<input type="checkbox"/> 2- Souvent	<input type="checkbox"/> 3- Toujours
Vous arrive-t-il d'avoir des envies subites de dormir dans la journée?	<input type="checkbox"/> 0- Jamais	<input type="checkbox"/> 1- Rarement	<input type="checkbox"/> 2- Souvent	<input type="checkbox"/> 3- Toujours
Vous arrive-t-il de vous endormir en regardant la TV ou au cinéma?	<input type="checkbox"/> 0- Jamais	<input type="checkbox"/> 1- Rarement	<input type="checkbox"/> 2- Souvent	<input type="checkbox"/> 3- Toujours
Avez-vous de la difficulté à rester inactif pendant de longues périodes au cours de la journée?	<input type="checkbox"/> 0- Jamais	<input type="checkbox"/> 1- Rarement	<input type="checkbox"/> 2- Souvent	<input type="checkbox"/> 3- Toujours
Êtes-vous généralement en bonne forme pendant la journée?	<input type="checkbox"/> 0- Toujours	<input type="checkbox"/> 1- Souvent	<input type="checkbox"/> 2- Rarement	<input type="checkbox"/> 3- Jamais

Bilan neurologique

Avez-vous les manifestations suivantes :

	Oui	Non	Pas sûr
Pouvez-vous lever les bras au dessus des épaules			
Difficulté à tenir un objet ou difficulté d'ouvrir des pots			
Difficulté de se lever du sol, de se lever d'une chaise ou de monter les escaliers			
Difficulté à marcher sur les orteils ou sur les talons			
Difficulté à parler clairement			
Difficulté à respirer ou souffle court			
Difficultés à ouvrir vos mains			
Si oui, pouvez-vous ouvrir les mains seul			
Devez-vous utiliser l'autre main pour ouvrir la main			

Marche

- 0- Votre marche est normale
- 1- Vous marchez, courez, sautez normalement avec quelques crampes et fatigabilité
- 2- Vous marchez normalement, mais la course et les sauts sont impossibles
- 3- Vous avez une démarche anormale mais marchez sans aide
- 4- Vous avez une démarche anormale mais marchez avec une canne simple
- 5- Vous avez une démarche anormale mais marchez avec une canne anglaise
- 6- Vous avez une démarche anormale mais marchez avec un déambulateur
- 7- Vous êtes en fauteuil roulant
- 8- Vous êtes confiné au lit

Bilan Cardiaque

Avez-vous des problèmes cardiaques Oui Non
Avez-vous un Pacemaker : Oui Non Année de la pose : (AAAA)
(stimulateur cardiaque)
Avez-vous un défibrillateur : Oui Non Année de la pose : (AAAA)

Bilan ophtalmologique

Avez-vous des cataractes Oui Non Indéterminé
Si oui, avez-vous été opéré et quand ?
œil droit _____ (année)
œil gauche _____ (année)

Bilan Digestif

Avez-vous des problèmes digestifs ? Oui Non

Vous arrive-il de tousser en mangeant ou
en buvant ? 0- Jamais ou moins de 2 fois par mois
 1- Plus de 2 fois par mois
 2- Plus d'une fois par semaine

Êtes-vous incontinent ? Oui Non

Avez-vous perdu du poids durant la
dernière année Oui Non Indéterminé

Si oui
Combien (kg) : _____

Est-ce que la perte de poids est en lien avec la maladie ? Oui Non