

## Questions ouvertes

- 1/46. Quel est le problème majeur qui affecte la vie de tous les jours de votre proche (qualité de vie) ?  
(Même si cela ne semble pas lié au problème génétique.)
- 2/46. Quel est le problème majeur de comportement ou cognitif qui affecte la vie de votre proche et de la famille ?
- 3/46. Est-ce que votre proche a souffert d'un problème médical majeur ou d'un inconfort suivant une médication particulière ?  
(Précisez le médicament en question et la durée du traitement.)
- 4/46. Quels sont les problèmes médicaux majeurs survenus jusqu'ici ?  
(Précisez à quel âge pour chacun des problèmes)
- 5/46. Décrivez les points forts de votre proche

## Poids / Taille

- 6/46. Poids de votre proche : (kg – lbs / 6m – 1a – 2a – 4a – 6a – 10a – 14a & valeur actuelle)
- 7/46. Taille de votre proche : (cm – inches / 6m – 1a – 2a – 4a – 6a – 10a – 14a & valeur actuelle)
- 8/46. Périmètre cranien : (seulement si ceci a été mesuré par un médecin) (cm – inches / 6m – 1a – 2a – 4a – 6a – 10a – 14a & valeur actuelle)

## Grossesse / Enfance / Soins corporels

- 9/46. Y-a-t-il eu des problèmes au cours de la grossesse, du travail et/ou de l'accouchement ? (o/n/nsp)  
**Quels termes les décrivent le mieux ?** Diminution des mouvements du fœtus / Absence de mouvement du fœtus / Manque de liquide amniotique / Excès de liquide amniotique / Epaisseur de la nuque augmentée / Résultats d'échographie anormaux / Accouchement par césarienne / Utilisation de ventouses et/ou forceps / Autre
- 10/46. Scores Apgar : (seulement si calculé par un professionnel) (à 1 – 5 – 10min)
- 11/46. Votre proche a-t-il souffert d'un (ou plusieurs) problèmes de santé durant ses quatre premières semaines de vie ? (o/n/nsp)  
**Quels termes les décrivent le mieux ?** Signes d'anoxie (manque d'oxygène) / Jaunisse / Hypotonie à la naissance (faiblesse musculaire) / Hypertonie à la naissance / Difficultés d'alimentation / Autre :  
**Quel traitement a été mis en place ?** Assistance respiratoire / Alimentation par sonde / Gastrostomie (sonde reliant l'estomac) / Jejunostomie (tube reliant l'intestin grêle) / Autre :  
**Combien de temps le nouveau-né a été hospitalisé ?** (en jours)
- 12/46. Etapes du développement : précisez l'âge de votre proche au moment de la réussite de ces étapes (si c'est le cas)  
S'asseoir sans soutien / Tient debout, seul / Marche sans aide / Premier mots (en mois)
- 13/46. Soins corporels :  
**Est-ce que votre proche est capable de :** Activement participer à ses propres soins corporels ? Se laver, brosser les dents ? S'habiller ? Faire ses lacets ? Utiliser un pot/toilettes pour uriner (en journée) / Utiliser un pot/toilettes pour uriner (de nuit) / Utiliser un pot/toilettes pour ses selles (en journée) / Utiliser un pot/toilettes pour ses selles (de nuit)  
**A quel point votre enfant doit-il être aidé la journée ? A quel point votre enfant doit-il être aidé la nuit ?**

## Déficience Intellectuelle et Autisme

- 14/46. Aptitude à communiquer :  
**Est-ce que votre proche est capable de communiquer d'une (ou plusieurs) de ces manières ?** En parlant – Sons vocaux / bruits – Mouvements / gestes – En écrivant des mots – Avec des symboles / images – Utilise le langage des signes – Aucun de ces choix – Autre :  
**A quel âge votre proche a atteint son niveau de communication actuel ?**  
**Décrivez le(s) différence(s) entre ce que votre proche comprend et ce qu'il peut exprimer :**
- 15/46. Aptitude à parler : (Phrases entières et correctes / Phrases entières parfois incorrectes / S'exprime par mots uniquement / Parole difficile à comprendre (problèmes d'élocution) / Ne parle pas)  
**Comprend-t-il quand on lui parle ?**  
**Communication non-verbale :** Bonne expression non-verbale / Communication non-verbale limitée / Aucune communication  
**Votre proche est susceptible d'être facilement compris par :** La famille / Des inconnus qui rencontrent votre enfant pour la première fois / Ni la famille, ni des inconnus
- 16/46. Aptitude à lire : (Bonne / Limitée / Pas d'accès à la lecture)  
**A eu un diagnostic de dyslexie ou dyscalculie ?**
- 17/46. Aptitude à écrire : (Bonne / Limitée / N'écrit pas)
- 18/46. Education :  
**Est-ce que votre proche est reconnu comme ayant des besoins d'éducation spécifiques ?** (o/n/nsp)  
**Quels sont-ils ?**  
**Quel soutien votre proche reçoit-il pour son apprentissage ?**
- 19/46. Diagnostic de déficience intellectuelle ? (o/n/nsp)  
**Quelle est la gravité de cette déficience intellectuelle ?** Légère / Modérée / Sévère / Profonde
- 20/46. Est-ce qu'un test de QI a été réalisé ? (o/n/nsp)  
**Quel test ?**  
**Résultat du test :**
- 21/46. Diagnostic d'autisme ? (trouble du spectre autistique) (o/n/nsp)
- 22/46. Est-ce qu'un test d'autisme a été réalisé ? (o/n/nsp)  
**Quel test ?**  
**Résultat du test :**
- 23/46. Problèmes de comportement : (o/n/nsp)  
**Quels termes les décrivent le mieux ?** (Mineur / Modéré / Majeur / Inexistant) Aggressif / Auto-agressivité (auto-mutilation) / Intolérance à la frustration / Hyperactif / Déficit d'attention / Timide / Anxieux / Tendance à la dépression / Porte de l'intérêt à peu de choses / Comportement répétitif / stéréotypes / Obsessions / Phobies / Diagnostiqué schizophrène / Autre ?
- 24/46. Problèmes d'alimentation : (o/n/nsp)  
**Quels termes les décrivent le mieux ?** Mange trop / Mange de manière compulsive / Ne mange que certains types d'aliments / Ne veut pas manger (anorexique) / Autre :  
**Comment évaluez vous la gravité de ce(s) problème(s) ?** Mineure / Modérée / Majeure
- 25/46. Comment décririez vous la sociabilité de votre proche ?  
**Dans chacun des quatre cas suivant : Avec des adultes familiers / Avec des adultes inconnus / Avec des enfants familiers / Avec des enfants inconnus** (Très sociale / Sociabilité moyenne / Faible sociabilité / Pas d'interaction)

## Problèmes physiques et neurologiques

- 26/46. Difficultés pour marcher : (o/n/nsp)  
**Quels termes les décrivent le mieux ?** N'a jamais appris à marcher / A appris à marcher mais a arrêté depuis / Marche peu de temps, sur une distance courte / Marche avec une canne ou un autre type d'aide / A une marche instable / Autre :  
**Comment évaluez vous la gravité de ce(s) problème(s) ?** Mineure / Modérée / Majeure
- 27/46. Tremblements : (o/n/nsp)  
**Comment évaluez vous la gravité de ce(s) problème(s) ?** Mineure / Modérée / Majeure

- 28/46. Autres désordres des mouvements : (o/n/nsp)  
**Quels termes les décrivent le mieux ?** Mouvement anormaux ou tics / Problèmes de motricité fine, maladresse / Paraplégie spastique / Ataxie / Autre : (Non / Mineur / Modérés / Majeure / nsp)
- 29/46. Epilepsie : est-ce que votre proche a eu des crises d'épilepsie ? (o/n/nsp)  
**Est-ce que cette épilepsie nécessite une médication ?** (o/n)  
**Quel est le nom du médicament / molécule ?**  
**Quel est (ou fut) l'efficacité du médicament ?** Aucun effet / Très bonne / Bonne / Peu d'effet / Pas très bien toléré / Effet indésirable majeur (ou significatif) / Autre  
**L'épilepsie est-elle pharmaco-résistante ?**  
**Quels furent les médicaments testés ?**  
**Décrivez le type(s) d'épilepsie et sa gravité : (Non / Mineur / Modérés / Majeure / nsp)** Spasmes infantiles / Convulsion hyperthermique / Absence épileptique (petit mal) / Epilepsie tonico-clonique (Grand mal) / Epilepsie atonique (drop attack) / Epilepsie partielle simple (crises focales) / Epilepsie partielle complexe (crises focales) / Epilepsie nocturne / Syndrome de Lennox-Gastaut / Epilepsie de type inconnu / Autre ?
- 30/46. Est ce que des analyses d'imagerie de la tête / cerveau ont été effectuées ? (scanner, IRM, etc.) (o/n/nsp)  
**Type d'analyse / imagerie et résultat**

## Problèmes sensoriels

- 31/46. Problèmes de vision et de l'oeil : (o/n/nsp)  
**Décrivez le type(s) de problème :** (o/n/nsp) Hypermétropie (problème de la vision de près) / Myopie (problème de la vision au loin) / Strabisme (Louche) / Cataract / Nystagmus (mouvement involontaire de l'oeil) / Autre ?  
**Est-ce que votre proche a besoin de lunettes ?** (o/n/nsp) Dioptrie de lentille pour l'hypermétropie (+) / Dioptrie de lentille pour la myopie (-)
- 32/46. Problèmes d'audition : (o/n/nsp)  
**Quels termes les décrivent le mieux ?** Surdité non appareillée / Infections récurrentes des oreilles / Malformation de l'oreille / Autre :  
**Comment les problèmes d'audition sont-ils traités ?** (o/n/nsp) Appareils auditifs (audioprothèses) / Drain transtympanique (diabolo / yoyo) / Autre :
- 33/46. Problèmes d'odorat : (o/n/nsp)  
**Comment évaluez vous la gravité de ce(s) problème(s) ?** Mineure / Modérée / Majeure

## Autres problèmes

- 34/46. Troubles du sommeil : (o/n/nsp)  
**Quels termes les décrivent le mieux ?** Apnée du sommeil / Autre :  
**Comment évaluez vous la gravité de ce(s) problème(s) ?** Mineure / Modérée / Majeure
- 35/46. Anomalies dentaires : (o/n/nsp)  
**Quels termes les décrivent le mieux ?** Excès en nombre de dents / Manque en nombre de dents / Caries fréquentes / Orthodontie complexe / Autre :  
**Comment évaluez vous la gravité de ce(s) problème(s) ?** Mineure / Modérée / Majeure
- 36/46. Problèmes liés à la bouche / cavité buccale : (o/n/nsp)  
**Quels termes les décrivent le mieux ?** Difficultés à avaler / Hypersalivation / Fente labiale / Fente palatine / Autre :  
**Comment évaluez vous la gravité de ce(s) problème(s) ?** Mineure / Modérée / Majeure
- 37/46. Problèmes cardiaques : (o/n/nsp)  
**Quels termes les décrivent le mieux ?** Cardiomyopathie / Problème du rythme cardiaque (ECG anormal) / Malformation cardiaque ou cardiovasculaire / Communication inter-auriculaire (CIA) / Communication inter-ventriculaire (CIV) / Persistence du canal artériel / Sténose pulmonaire (atrésie) / Tétralogie de Fallot / Bicuspidie valvulaire aortique / Anévrisme aortique (dilatation / élargissement) / Autre :  
**Quels traitements / opérations (s'il y en a) ont été nécessaires ou sont anticipés ?**
- 38/46. Problèmes vasculaires : (o/n/nsp)  
**Quels termes les décrivent le mieux ?** Hypertension / Hypotension / Problèmes de coagulation / Autre :  
**Comment évaluez vous la gravité de ce(s) problème(s) ?** Mineure / Modérée / Majeure
- 39/46. Problèmes respiratoires et pulmonaires : (o/n/nsp)  
**Quels termes les décrivent le mieux ?** Asthme / Rhume des foins (Rhinite allergique) / Problèmes du rythme respiratoire / Problème de la fonction pulmonaire / Laryngomalacie / Trachéomalacie / Autre :  
**Comment évaluez vous la gravité de ce(s) problème(s) ?** Mineure / Modérée / Majeure
- 40/46. Problèmes digestifs : (o/n/nsp)  
**Quels termes les décrivent le mieux ?** Régurgitation / Constipation / Diarrhée / Vomissement à répétition / Occlusion intestinale / Autre : (Non / Mineur / Modérés / Majeure / nsp)
- 41/46. Problèmes rénaux, de la vessie et du système urogénital : (o/n/nsp)  
**Quels termes les décrivent le mieux ?** Malformation rénale (rein en fer à cheval, etc.) / Fonction rénale insuffisante / Malformation du système urinaire / Infection urinaire fréquente / Reflux vésico-urétéro-rénal (RVU) / Testicules non-descendus (Cryptorchidie) / Autre :  
**Suivi par un spécialiste :** (o/n)  
**A subi une intervention chirurgicale :** (o/n)  
**Prend des médicaments :** (o/n)  
**Quel est le nom du médicament / molécule ?**
- 42/46. Problèmes musculo-squelettique : (o/n/nsp)  
**Quels termes les décrivent le mieux ?** (o/n/nsp) Malformation au niveau de la colonne vertébrale / Scoliose / Cyphose (dos arrondi) / Fragilité (ex : fractures à répétition) / Malformation dans les membres supérieurs / Malformation dans les membres inférieurs / Anomalie ou malformation du crâne / Pectus excavatum (thorax en entonnoir) / Pectus carinatum (thorax en carène/bréchet) / Luxation congénitale de la hanche (dysplasie congénitale ou développementale) / Pied plat (pes planus) / Pied creux (pes cavus) / Pied bot / Contractures (raccourcissement permanent d'un muscle ou d'une articulation) / Hyperlaxité ligamentaire (élasticité excessive) / Autre :  
**Votre proche a-t-il dû être opéré ?**
- 43/46. Problèmes de la peau, des cheveux et des ongles : (o/n/nsp)  
**Quels termes les décrivent le mieux ?** Nombre important de grain de beauté / Trouble de la pigmentation de la peau (ex: hypo-pigmentation) / Eczéma, psoriasis ou autre problème inflammatoire de la peau / Anomalies non-inflammatoire de la peau (cicatrice, photosensibilité, etc.) / Ongles anormaux (mou, cassant, forme inhabituelle, etc.) / Couleur de cheveux différente de celles des parents / Cheveux fins et clairsemés (à la différence des parents) / Cheveux épais (à la différence des parents) / Autre :  
**Comment évaluez vous la gravité de ce(s) problème(s) ?** Mineure / Modérée / Majeure
- 44/46. Problèmes des systèmes endocrinien ou métabolique : (o/n/nsp)  
**Quels termes les décrivent le mieux ?** Hyperthyroïdie / Hypothyroïdie / Déficience en hormone de croissance / Autre :  
**Est-ce que votre enfant a été diagnostiqué avec un trouble du système endocrinien ou métabolique ?**  
**Si ceci s'applique, quel a été l'âge des premières menstruations ?**
- 45/46. Système immunitaire et sanguin : (o/n/nsp ou Oui, mais seulement des infections des oreilles / du nez / de la gorge)  
**Est-ce que votre proche a été diagnostiqué comme étant atteint d'un trouble du système sanguin ou immunitaire ?**
- 46/46. Développement de cancers ? (o/n/nsp)

A noter : Toutes les questions initiales (sans sous-questions) demandant une réponse de type "oui / non / ne sais pas" (o/n/nsp) disposent d'un champ permettant de préciser le problème par écrit.