

ENQUETE CHEZ LES PATIENTS ATTEINTS DE GALACTOSEMIE

Date de recueil : ____ / ____ / ____

Merci d'avoir accepté de remplir ce questionnaire.

Si vous êtes un homme ou une femme atteint de Galactosémie, vous avez des encadrés différents à remplir.

Si vous êtes parents d'enfants atteints de Galactosémie, il est normal que vous ne puissiez pas répondre à toutes les questions. Vos réponses doivent concerner uniquement votre enfant.

▪ Nom : _____ ▪ Prénom : _____

▪ Date de naissance : ____ / ____ / ____

▪ Adresse : _____

▪ Tél : ____ / ____ / ____ / ____ / ____

▪ Nom et adresse du médecin traitant référent :

▪ Nom et adresse d'un autre médecin qui vous suit (indiquer sa spécialité si besoin) :

Initiales du patient (deux premières lettres du nom et du prénom) : ____ / ____

ENQUETE CHEZ LES PATIENTS ATTEINTS DE GALACTOSEMIE

Date de recueil : _____ / _____ / _____

Antécédents familiaux et histoire de la maladie du patient atteint de Galactosémie:

- Année de naissance de votre mère : _____ Age des premières règles de votre mère : _____
- Taille de votre mère : _____
- Niveau d'étude et profession de votre mère : _____

- Année de naissance de votre père : _____
- Taille de votre père : _____
- Niveau d'étude et profession de votre père : _____

- Un de vos parents a-t-il eu des problèmes de fertilité : chez la mère oui non
chez le père oui non
- Nombre de frères et sœurs : _____ frères _____ sœurs
- Age et taille des frères et sœurs : Sœurs : _____
Frères : _____

- Un de vos parents, frères, sœurs ou autres proches sont-ils atteints de galactosémie :
 oui non Si oui, lequel ou lesquels ? _____

- Y a-t-il eu une mutation génétique identifiée chez vous ou chez vos proches : oui non
Si oui, laquelle ? _____

▪ Si vous êtes une femme atteinte de Galactosémie, complétez ci-dessous :

- Taille : _____ poids : _____
- Age de début du développement des seins :
_____ans _____mois
- Age des premières règles : _____ans _____mois
- Les règles sont-elles apparues spontanément ou avec l'aide d'un traitement :
 sans traitement avec traitement
- Vos cycles sont-ils réguliers ? oui non
Prenez vous un traitement pour régulariser vos règles ? oui non
Lequel(s) : _____
- A-t-on réalisé une cryopréservation ovarienne :
 oui non Si oui, à quel âge : _____

▪ Si vous êtes un homme atteint de Galactosémie, complétez ci-dessous :

- Taille : _____ poids : _____
- Avez-vous eu recours à une intervention chirurgicale de descente testiculaire ?
 oui non
- Si oui,
 gauche droite
- Age des premiers signes de la puberté :
_____ans _____mois

Initiales du patient (deux premières lettres du nom et du prénom) : _____ / _____

▪ **Si vous êtes une femme atteinte de Galactosémie, complétez ci-dessous, sinon, passez à la page suivante :**

▪ Avez-vous des enfants ? oui non

Si vous avez un ou des enfant(s) :

Combien d'enfant(s) ? _____

Précisez la ou les années de naissance : _____

- La ou les grossesses ont-elles été spontanées ? oui non Si oui, combien : _____
- Quel a été le délai de la ou les conception(s) : <6 mois 6 à 12 mois 1 à 2 ans
 > 2 ans.
- Avez-vous fait des fausses couches ? oui non Si oui, combien ? _____
- Avez-vous eu recours à un traitement pour être enceinte ? oui non
Si oui, de quel type ? _____
- Avez-vous eu recours à une fécondation in vitro ? oui non
Nombre de tentatives : _____ Nombre de succès : _____
- Avez-vous eu recours à un don d'ovocytes ? oui non
Nombre de tentatives : _____ Nombre de succès : _____

Si vous n'avez pas d'enfant(s) :

- Avez-vous déjà tenté une grossesse ? oui non Si oui, répondez aux question suivantes :
- Quel a été le délai pendant lequel pour avez tenté d'être enceinte sans traitement ?
 <6 mois 6 à 12 mois 1 à 2 ans > 2 ans
- Avez-vous fait des fausses couches ? oui non Si oui, combien ? _____
- Avez-vous eu recours à une stimulation hormonale ? oui non
Si oui, de quel type ? _____
- Avez-vous eu recours à une fécondation in vitro ? oui non
Nombre de tentatives : _____ Nombre de succès : _____
- Avez-vous eu recours à un don d'ovocytes ? oui non
Nombre de tentatives : _____ Nombre de succès : _____

- Age de votre compagnon : _____
- Votre compagnon a-t-il suivi un traitement particulier pour des problèmes de fertilité ?
 oui non Si oui, précisez quel(s)traitement(s) : _____
- Votre compagnon a-t-il des problèmes de santé : oui non Si oui , lesquels : _____
- Votre compagnon a-t-il déjà eu des enfants d'une union précédente? oui non
Si oui, nombre d'enfants : _____

Initiales du patient(deux premières lettres du nom et du prénom) : _____ / _____

▪ **Si vous êtes un homme atteint de Galactosémie, complétez ci-dessous**

- Avez-vous des enfants ? oui non

Si vous avez un ou des enfant(s) :

Combien d'enfant(s) ? _____

Précisez la ou les années de naissance : _____

- Quel a été le délai de la ou les conception(s): <6 mois 6 à 12 mois 1 à 2 ans > 2 ans
- Avez-vous un problème de fertilité identifié ? oui non
Si oui, précisez lequel : _____
- Avez pris un traitement particulier pour des problèmes de fertilité ? oui non
Si oui, précisez quel(s) traitement(s) : _____

Si vous n'avez pas d'enfant(s) :

- Avez-vous déjà tenté de concevoir un enfant oui non
Si oui, répondez aux question suivantes :
- Quel a été le délai pendant lequel vous avez tenté de concevoir un enfant ?
 <6 mois 6 à 12 mois 1 à 2 ans > 2 ans
- Avez-vous un problème de fertilité identifié ? oui non
Si oui, précisez lequel : _____
- Avez pris un traitement particulier pour des problèmes de fertilité ? oui non
Si oui, précisez quel(s) traitement(s) : _____

- Age de votre compagne : _____
- Votre compagne a-t-elle suivi un traitement particulier pour des problèmes de fertilité ? oui non
Si oui, précisez quel(s) traitement(s) : _____
- Votre compagne a-t-elle eu recours à une fécondation in vitro ? oui non
Nombre de tentatives : _____ Nombre de succès : _____
- Votre compagne a-t-elle des problèmes de santé ? oui non Si oui , lesquels : _____
- Votre compagne a-t-elle déjà eu des enfants d'une union précédente ? oui non
Si oui, nombre d'enfants : _____

Initiales du patient(deux premières lettres du nom et du prénom) : _____ / _____

A compléter pour les femmes et les hommes atteints de Galactosémie:

- Suivez-vous un traitement au long cours ? oui non

Si oui,
lequel(s) : _____

- Avez-vous des complications de la galactosémie ? oui non

Précisez la ou les complications avec l'âge d'apparition(atteinte ophtalmique, épilepsie, troubles du langage, troubles moteurs, etc.....)

Complications	Age d'apparition
	_____ ans _____ mois

- Dernier taux de galactose intra-érythrocytaire : _____ Date du dosage : _____

- Avez eu des dosages de FSH , LH, AMH(Hormone Antimüllérienne), prolactine?
Si oui, à quelle date et quels ont été les derniers résultats ?

- Suivez-vous le régime conseillé : oui non

- Fumez-vous : oui non Si oui, combien de cigarettes par jour ? _____
Depuis combien de temps ? _____

- Etes vous concernés par les facteurs de risque suivants :

	oui	non
Diabète		
Hypertension Artérielle		
Cholestérol		

- Avez-vous d'autres problèmes de santé(chirurgies, accidents, médicaments au long cours....) ?

- Qui êtes vous ?

- Niveau d'études : _____ ▪ Profession : _____

- Situation familiale : marié célibataire vie maritale

Initiales du patient(deux premières lettres du nom et du prénom) : _____ / _____