

SECTION 2 – ANTÉCÉDENTS MÉDICAUX (suite)**C) Malformation**

- 2.6 L'enfant a-t-il déjà subi des opérations en raison de malformation d'un membre ou de fractures? Oui ___ Non ___
 Dans l'affirmative, combien d'opérations? Moins de 5 ___ de 5 à 10 ___ plus de 10 ___

D) État ambulatoire

- 2.7 Décrivez l'état de mobilité de l'enfant la plupart du temps (cochez une seule réponse) :

Marche seul : _____
 Marche avec des béquilles ou des aides : _____
 Utilise une chaise roulante manuelle : _____
 Utilise une chaise roulante électrique : _____
 S'assoit ou reste couché dans son lit : _____

E) Audition

- 2.8 L'enfant souffre-t-il d'une perte d'audition en raison de l'OI? Oui ___ Non ___ Inconnu ___

F) Antécédents familiaux

- 2.9 Existe-t-il des antécédents familiaux d'OI? Oui ___ Non ___ Inconnu ___
 Dans l'affirmative, précisez quels membres de la famille sont touchés par rapport à l'enfant atteint d'OI :

SECTION 3 – EXAMEN PHYSIQUE

- 3.1 L'enfant présente quelles caractéristiques (cochez toutes les réponses applicables)?

Coloration bleue des sclérotiques	Oui ___ Non ___ Inconnu ___
Dentinogenèse imparfaite (décoloration grisâtre des dents)	Oui ___ Non ___ Inconnu ___
Faciès triangulaire	Oui ___ Non ___ Inconnu ___
Exophtalmie	Oui ___ Non ___ Inconnu ___
Platybasie (aplatissement du crâne)	Oui ___ Non ___ Inconnu ___
Macrocéphalie	Oui ___ Non ___ Inconnu ___
Malformation des membres supérieurs	Oui ___ Non ___ Inconnu ___
Malformation des membres inférieurs	Oui ___ Non ___ Inconnu ___
Perte de la pronation ou de la supination de l'avant-bras	Oui ___ Non ___ Inconnu ___
Rhizomélie (nanisme des membres proximaux [humérus et fémur] des extrémités supérieures et inférieures)	Oui ___ Non ___ Inconnu ___
Scoliose	Oui ___ Non ___ Inconnu ___
Malformation de la cage thoracique	Oui ___ Non ___ Inconnu ___
Dans l'affirmative, précisez : Maladie cardiaque ___ Maladie pulmonaire ___	

Autre : _____

SECTION 4 – ÉTUDES RADIOLOGIQUES, BIOCHIMIQUES ET HISTOLOGIQUES

- 4.1 L'enfant a-t-il subi un bilan squelettique? Oui ___ Non ___ Inconnu ___

Dans l'affirmative, précisez les résultats : _____

SECTION 4 – ÉTUDES RADIOLOGIQUES, BIOCHIMIQUES ET HISTOLOGIQUES (suite)

4.2 L'enfant présente quelles caractéristiques radiographiques (cochez toutes les réponses applicables)?

Os wormiens du crâne Oui ___ Non ___ Inconnu ___

Calcification de la membrane interosseuse de l'avant-bras ou de la jambe Oui ___ Non ___ Inconnu ___

Callogenèse hypertrophique par suite de fractures ou de bâtonnets intramédullaires Oui ___ Non ___ Inconnu ___

Bande métaphysaire dense sous la plaque de croissance Oui ___ Non ___ Inconnu ___

Stries de Looser (fissures incomplètes des substances corticales, aussi désignées pseudofractures) Oui ___ Non ___ Inconnu ___

Coxa vara Oui ___ Non ___ Inconnu ___

Dans l'affirmative, âge au dépistage : _____

Fractures de compression vertébrale Oui ___ Non ___ Inconnu ___

4.3 L'enfant a-t-il subi une mesure de densité osseuse? Oui ___ Non ___ Inconnu ___

Dans l'affirmative: quel était le résultat à la colonne lombaire L1-L4 _____ g/cm²; indice Z _____

Autres résultats : _____

4.4 L'enfant a-t-il subi une évaluation de ses taux de phosphatase alcaline? Oui ___ Non ___ Inconnu ___

Dans l'affirmative, précisez les résultats : _____ plage normale _____

4.5 Une biopsie osseuse a-t-elle été effectuée? Oui ___ Non ___ Inconnu ___

Dans l'affirmative, précisez les résultats : _____

SECTION 5 – ÉTUDES GÉNÉTIQUES (COLLAGÈNE DE TYPE I)

5.1 L'enfant a-t-il subi des études génétiques du collagène de type I? Oui ___ Non ___ Inconnu ___

Dans l'affirmative, quel type (p. ex., analyse protéique ou génique)? _____

Qu'est-ce que les études ont révélé? _____

SECTION 6 – DIAGNOSTIC

6.1 Quel type d'OI a été diagnostiqué chez l'enfant (voir le tableau 1 au verso)? Type _____

SECTION 7 – TRAITEMENT

7.1 L'enfant a-t-il reçu des médicaments ou en recevra-t-il pour traiter l'OI?

Oui ___ Non ___ Inconnu ___ Dans l'affirmative, précisez le type de traitement que l'enfant a reçu jusqu'à présent ou qu'il recevra dans un avenir rapproché : _____

7.2 L'enfant participe-t-il à un protocole de traitement médical de l'OI approuvé par un comité d'examen institutionnel?

Oui ___ Non ___ Inconnu ___

7.3 Des effets secondaires ont-ils été observés par suite de la pharmacothérapie? Oui ___ Non ___ Inconnu ___

Dans l'affirmative, précisez : _____

SECTION 8 – MÉDECIN DÉCLARANT

Prénom _____ Nom _____

Adresse _____

Ville _____ Province _____ Code postal _____

Téléphone _____ Télécopieur _____

Courriel _____ Date de complétion _____

Merci d'avoir rempli ce formulaire.

Tableau 1 : Classification de l'OI de Sillence et de Glorieux (voir les références dans le protocole de l'OI)**1. OI de type I (bénigne)**

Fractures par suite de traumatismes minimes
 Sclérotique bleutée
 Malformation minime des os longs
 Taille normale ou quasi-normale
 Possibilité de dentinogenèse imparfaite

2. OI de type II (mortelle)

Fractures intra-utérines
 Chapelet costal
 Sclérotique bleutée
 Fémur large et court
 Détresse respiratoire
 Décès pendant la période périnatale

3. OI de type III (grave)

Fractures fréquentes par suite de traumatismes minimes
 Sclérotique de couleur variable
 Taille extrêmement petite
 Grave malformation des membres
 Scoliose
 Faciès triangulaire
 Dentinogenèse imparfaite fréquente

4. OI de type IV (modérée)

Fractures par suite de traumatismes minimes
 Sclérotique de couleur variable
 Taille modérément petite
 Malformation modérée des membres
 Scoliose
 Possibilité de dentinogenèse imparfaite

5. OI de type V

Fractures par suite de traumatismes minimes
 Sclérotique normale*
 Calcification de la membrane interosseuse de l'avant-bras ou de la jambe
 Bande métaphysaire dense sous la plaque de croissance
 Callogenèse hypertrophique par suite de fractures ou de bâtonnets intramédullaires
 Absence de dentinogenèse imparfaite

6. OI de type VI

Fractures par suite de traumatismes bénins
 Sclérotique normale*
 Élévation modérée du taux de phosphatase alcaline
 Stries de Looser (pseudofractures) visibles à la radiographie
 Absence de dentinogenèse imparfaite
 Absence d'os wormiens
 Plus : Absence de rachitisme

7. OI de type VII

Fractures par suite de traumatismes bénins
 Sclérotique normale *
 Absence de dentinogenèse imparfaite
 Coxa vara
 Rhizomélie (brièveté des racines des membres supérieurs et inférieurs)

* Sclérotique normale = blanche ou légèrement bleutée