



**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/cm<sup>2</sup>; 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