

ASSOCIATION OLLIER-MAFFUCCI
QUESTIONNAIRE DE RECUEIL DE DONNEES MEDICALES ET
FAMILIALES en collaboration et sous la supervision du Centre de
Référence et de Compétence des Maladies Osseuses
Constitutionnelles, Hôpital Necker Paris.

NOM : PRENOM :

ADRESSE :

..... PAYS :

DATE DE NAISSANCE :/...../.....

LIEU DE NAISSANCE :

SEXE : F M TAILLE POIDS :

TEL :/.....

-A- CIRCONSTANCES DE DECOUVERTE DE LA MALADIE ET DIAGNOSTIC

-1- Dans quelles circonstances la maladie a-t-elle été découverte ?

Cochez :

- suite à une chute
- suite à une fracture
- suite à une radiographie
- suite à l'observation fortuite d'une grosseur, incurvation, déviation à un endroit précis du corps. Précisez :
 - suite au constat d'une différence de longueur entre les membres
 - suite à des douleurs :
 - Autres circonstances :

-2- A quel âge ?

.....

-3- Combien de temps après le diagnostic a-t-il été posé?

.....

Date du diagnostic :/...../.....

-4- Trouvez-vous qu'il a fallu du temps pour poser le diagnostic ?

NON

OUI

Décrivez votre parcours diagnostique : (vous pouvez l'écrire sur une feuille en annexe)

.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....

-5- D'autres maladies ont-elles été envisagées avant que ne soit fixé le diagnostic de la maladie d'Ollier ?

NON

OUI

Si oui, quelles sont-elles ?

- Maladies des Exostoses Multiples
- Dysplasie fibreuse
- Maladie de Ehlers Danlos
- Génochondromatose
- Dyspondyloenchondromatose
- Tumeurs malignes
- Autre, précisez

-6- DATE ET LIEU DU DIAGNOSTIC FINAL. Nom et spécialité du médecin ayant posé le diagnostic

Nom du professionnel :

.....

Spécialité :

.....

Date :

.....

-7- MEDECIN- CHIRURGIEN REFERENT.

Nom :

.....

Quelle est sa spécialité médicale ?

.....

Clinique ou hôpital :

.....

Adresse :

.....

.....

D'autres médecins vous ont-ils suivi auparavant ?

Nom :

Quelle est sa spécialité médicale ?

Clinique ou hôpital :

Adresse :

Si vous en avez changé, pourquoi avez-vous changé ? (passage à l'âge adulte, incompatibilités, déménagement...)

.....
.....

-8- Y-A-T-IL EU UNE CONSULTATION GENETIQUE ?

NON

OUI

Si oui date :/...../.....

Service de Génétique de :

Avec le Docteur ou Professeur :

Avez-vous eu des prélèvements sanguins ?

.....
.....

-9- QUELS EXAMENS MEDICAUX ONT ETE REALISES ?

- Radiographies
- Scintigraphies
- IRM
- Scanner
- Biopsie
- Examens sanguins
- Autres

-10- LE SYNDROME DE MAFFUCCI

Etes- vous concerné par le syndrome de Maffucci ?

NON

OUI

NE SAIT PAS

Si oui, quand le syndrome de Maffucci a-t-il été observé et diagnostiqué ?

- Avant la maladie d'Ollier
- En même temps que la maladie d'Ollier
- Après la maladie d'Ollier

Dans quelles circonstances ?

.....
Spécialité du médecin ayant diagnostiqué le syndrome de Maffucci :

Nom :

Clinique ou hôpital.....

Adresse :

.....

Vos angiomes évoluent-ils ?

OUI

NON

NE SAIT PAS

B- IMPLANTATION DES CHONDROMES

**Dans la mesure du possible, remplissez cette partie avec votre médecin.
Indiquez pour chaque os si il y en a un ou plusieurs.**

Si vous ne pouvez le faire avec votre médecin et si la liste ci-dessous vous apparaît trop compliquée à remplir, indiquez vos atteintes sur le schéma joint.

OS CRANIENS

- | | | |
|---|-------|--------|
| <input type="checkbox"/> Os pariétal | droit | gauche |
| <input type="checkbox"/> Os temporal | droit | gauche |
| <input type="checkbox"/> Os occipital | droit | gauche |
| <input type="checkbox"/> Os frontal | | |
| <input type="checkbox"/> Orbite | droit | gauche |
| <input type="checkbox"/> Maxillaire inférieur | | |
| <input type="checkbox"/> Maxillaire supérieur | | |

MEMBRES SUPERIEURS

- Main droite
- Carpes
- Métacarpes
- Phalanges

- Main gauche
- Carpes
- Métacarpes
- Phalanges

- Bras droit
- Radius
- Cubitus
- Trochlée
- Humérus
- Tête de l'humérus

- Bras gauche
- Radius
- Cubitus
- Trochlée
- Humérus
- Tête de l'humérus

- Apophyse coracoïde droite

- Apophyse coracoïde gauche

- Clavicule droite
- Clavicule gauche
- Acromion droit
- Acromion gauche

- Omoplate droite
- Omoplate gauche

- Côtes droites 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12
- Côtes gauches 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12

- Appendice xiphoïde

- Sternum

COLONNE VERTEBRALE

- Vertèbres cervicales
C1 C2 C3 C4

- Vertèbres dorsales (thoraciques)
D1 D2 D3 D4 D5 D6 D7 D8 D9 D10 D11 D12

- Vertèbres lombaires
L1 L2 L3 L4 L5

BASSIN

- Os iliaque
- Sacrum
- Ischion
- Coccyx

MEMBRES INFÉRIEURS

- Fémur droit
- Tête du fémur
- Grand trochanter
- Condyle fémoral

- Fémur gauche
- Tête du fémur
- Grand trochanter
- Condyle fémoral

- Rotule droite

- Rotule gauche

- Tibia droit
- Tibia gauche

- Malléole externe droite
- Malléole externe gauche

- Malléole interne gauche
- Malléole interne droite

- Cuboïde droit
- Cuboïde gauche

- Astragale droite
- Astragale gauche
- Calcanéum droit
- Calcanéum gauche

- Tarses droit
- Tarses gauche

- Métatarses droit
- Métatarses gauche

Autres implantations :

.....

Considérez-vous que la maladie évolue ? A quelle vitesse ?

.....

Les renseignements précédents ont-ils été remplis avec un médecin : NON OUI

Si OUI Nom adresse et spécialité :

.....

.....

C- OBSERVATIONS CLINIQUES : précisez les zones modifiées.

Y a-t-il un côté plus atteint que l'autre ?

OUI

NON

Déformations :

.....

Raccourcissements :

.....

Déviations axiales :

.....

Réduction de mobilité :

.....

Douleurs :

.....

Ressentez vous de la fatigue :

.....

Autres observations

.....

.....

Dans le cas du syndrome de Maffucci indiquez le siège des angiomes, internes, externes.

.....

.....

.....

D- HISTORIQUE DES TRAITEMENTS ET OU DES INTERVENTIONS CHIRURGICALES.

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

E- PATHOLOGIES OU AFFECTIONS ANNEXES concernant la personne atteinte.

-1- Avez-vous une autre pathologie ?

NON OUI

Si OUI cochez et précisez :

Diabète

.....

.....

Hypo ou hyperthyroïdie

.....

.....

Tumeurs ovariennes, kystes des ovaires

.....

.....

Tumeurs du sein

.....

.....

Autres tumeurs

.....

.....

Eczéma

.....

.....

Angiomes cutanés

.....

Taches pigmentées ou hypo-pigmentées

.....

Problèmes dentaires

.....

Troubles de la vision

.....

Troubles psychologiques

.....

-2-Avez-vous des résultats d'analyses sanguines, urinaires(ou autres) souvent ou systématiquement au dessus ou en dessous des constantes ?

Si oui, détaillez :

.....

.....

.....

.....

-3-Autres problèmes de santé :

.....

.....

.....

.....

-4-Avez-vous suivi ou suivez-vous un ou des traitements ?

.....

.....

.....

.....

F- PATHOLOGIES, AFFECTIONS CONNUES DANS LA FAMILLE DIRECTE ET LES COLLATERAUX.

Pour chaque personne notez s'il vous plaît la date et le lieu de naissance et éventuellement la profession et l'environnement si cela vous paraît avoir du sens.

Pathologies ou manifestations significatives
Mère
Pathologies ou manifestations significatives
Père
Pathologies ou manifestations significatives
Collatéraux (frères et sœurs) mère
Pathologies ou manifestations significatives
Collatéraux (frères et sœurs) père
Pathologies ou manifestations significatives
Grand parents maternels

Pathologies ou manifestations significatives
Grand parents paternels
Pathologies ou manifestations significatives
Descendants
Pathologies ou manifestations significatives
Famille élargie

G- AUTRES FAITS SIGNIFICATIFS selon vous :

-1-Pendant la grossesse :

○Les conditions environnementales dans lesquelles vivaient la mère et le père au moment de la conception de l'enfant et durant la grossesse :

.....

○Les conditions environnementales et de travail dans lesquelles vous avez évolué

.....

○Les conditions géographiques et physiques du lieu de travail, secteur d'activité professionnelle. Manipulation de produits spéciaux.

.....

○Accidents particuliers, chocs émotionnels vous concernant pouvant avoir eu lieu avant le diagnostic

.....

○Traitements, médicaments pris durant la grossesse

.....

-2- Au cours de votre vie

o Les conditions environnementales et de travail dans lesquelles vous avez évolué ;
.....
.....
.....
.....

o Accidents particuliers, chocs émotionnels vous concernant :
.....
.....
.....

o Traitements, médicaments pris :
.....
.....

-H- INFORMATIONS RECUEILLIES PAR VOUS-MEMES

-1- Quelles ont été vos sources d'information sur la maladie ? (Internet, professionnels, association...)

.....
.....

-2- « Discours » entendus sur la maladie et sur les prises en charges possibles:

.....
.....
.....

-3- Pensez- vous avoir été bien informé sur la maladie ?

OUI

NON

Si non expliquez :

.....
.....

-I- PRISE EN CHARGE DE LA MALADIE

-1- Avez-vous rencontré des difficultés dans la prise en charge de la maladie ?

- Financières
- Trouver un chirurgien, un médecin
- Traitement de la douleur

.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....

Confidentiel Page 14 dd/05/yyyy