

ASSOCIATION QUÉBÉCOISE DES PERSONNES DE PETITE TAILLE

RECHERCHE MÉDICALE SUR LE NANISME

Guide sur les différentes sortes de nanisme, à l'intention
des personnes de petite taille,
des parents d'enfants de petite taille
ainsi que tous les intervenants du milieu.

AOUT 1993

TABLE DES MATIERES

| | |
|---|-----|
| Introduction..... | 1 |
| Génétique..... | 4 |
| a) Mode dominant | 5 |
| b) Mode récessif | 6 |
| c) Mutations..... | 7 |
| Hormones de croissance | 8 |
| Allongement des os..... | 10 |
| Nutrition..... | 14 |
| Os, Croissance et Structure | 19 |
| Descriptions: | |
| I- MALADIES OSSEUSES CONSTITUTIONNELLES | |
| A-OSTÉOCHONDRODYSPLASIES..... | 21 |
| a) Achondroplasie..... | 22 |
| b) Pseudo-Achondroplasie | 36 |
| c) Ostéogénèse Imparfaites | 41 |
| d) Dyschondrostéose..... | 46 |
| e) Nanisme Diastrophique | 49 |
| f) Dysplasie Spondylo-Épiphysaire | 54 |
| g) Dysplasie de Kniest | 57 |
| h) Dyschondroplasie..... | 60 |
| i) Dysplasie Fibreuse | 61 |
| B-DYSOSTOSES..... | 64 |
| a) Syndrome Occulo-Mandibulo-Facial | 65 |
| II- MALADIES OSSEUSES MÉTABOLIQUES | 68 |
| a) Insuffisance Hypophysaire | 69 |
| b) Pathologies Rénales | 71 |
| c) Syndrome de Morquio | 74 |
| d) Syndrome de Kenney et Caffey | 78 |
| III- MALADIES OSSEUSES SECONDAIRES | 81 |
| a) Syndrome de Seckel | 82 |
| b) Syndrome de Turner | 84 |
| Conclusion..... | 92 |
| Glossaire..... | 96 |
| Bibliographie..... | 104 |
| Index des tableaux..... | 106 |

Ce document a été préparé dans le cadre d'un "Projet Défi", pour l'Association Québécoise des Personnes de Petite Taille inc.

RECHERCHE ET RÉDACTION

Nadia Fournier

CORRECTION ET MISE EN PAGE

Nathalie Labelle

Sylvie Renaud

Louiselle St-Pierre

COLLABORATION

Dr. François Fassier

Dr. Peter Forbes

Mme Annie Langlois

Dr. Gilles Leboeuf

Dr. Marie Laberge Malo

Dr. George Mandich

Dr. Serge Melançon

Dr. Nicolas M. Newman

Nous tenons à remercier les personnes de petite taille, les parents d'enfants de petite taille ainsi que toutes les personnes contactées qui, avec leurs commentaires et leur vécu, ont permis de produire ce travail de recherche étoffé.

INTRODUCTION

Depuis sa formation en 1976, l'Association Québécoise des Personnes de Petite Taille inc. déplore l'absence d'un document de recherche qui expliquerait de façon claire et accessible les différentes formes de petite stature et leur problématique spécifique.

Le nanisme est un handicap complexe, très peu documenté et peu connu des médecins et des personnes de petite taille elles-mêmes. Nous souhaitons que cette recherche médicale vous renseigne davantage et par le fait même, vous dirige en tant que membre de l'association ou à tout autre titre.

Ce document s'adresse à toute personne qui désire en savoir un peu plus sur le nanisme. Que vous soyez une personne de petite taille, un parent, un intervenant ou un grand curieux, vous y trouverez une foule de renseignements sur ce sujet sans avoir à effectuer de recherches fastidieuses à travers la documentation médicale.

Pour effectuer cette recherche, nous avons fait une révision de toute la littérature disponible à ce sujet. Nous avons rencontré plusieurs spécialistes: **physiatres, orthopédistes, pédiatres, généticiens et diététistes**. Nous avons aussi rencontré des personnes de petite taille, des parents, des jeunes pour ainsi établir un profil de chacun des types de nanisme.

Il existe près de 500 causes de retard de croissance. Il serait donc utopique de vouloir toutes les traiter dans cette étude. Aussi, avons nous choisi les 16 maladies les plus souvent rencontrées au Québec soient:

- L'achondroplasie
- La pseudo-achondroplasie
- L'ostéogénèse imparfaite
- La dyschondrostéose

- Le nanisme diastrophique
- La dysplasie spondylo-épiphysaire
- La dysplasie de Kniest
- La dyschondroplasie
- La dysplasie fibreuse
- Le syndrome Hallerman-Streiff-François
- L'insuffisance hypophysaire
- L'insuffisance rénale
- Le syndrome de Morquio
- Le syndrome Kenney et Caffey
- Le syndrome de Seckel
- Le syndrome de Turner

Nous les avons classifiées selon la méthode de Pierre Maroteaux, auteur du livre de références " Maladies Osseuses de l'Enfant ", sous trois grandes familles. La première famille est celle des maladies osseuses constitutionnelles; responsables d'un désordre de la croissance, de la structure ou de la morphologie (forme) du squelette. Elles se subdivisent en deux sous-groupes: les **ostéochondrodysplasies** (anomalies de la croissance de l'os ou du **cartilage**) et les **dysostoses** (se traduisant par une malformation de l'os). La deuxième grande famille comprend les maladies osseuses métaboliques, qui sont des désordres du **métabolisme** du phosphore et du calcium ou de celui des **glucides** (sucres) et des **lipides** (gras). La dernière famille est celle des maladies osseuses secondaires dans lesquelles les désordres osseux sont parfois importants pour le diagnostic, bien qu'ils soient secondaires dans les symptômes. Cette famille contient les troubles essentiels de la croissance et les **aberrations chromosomiques** (erreurs du code génétique).

Vous trouverez dans ce document des informations générales sur la génétique, les **hormones de croissance**, l'allongement des os, la nutrition ainsi que sur la croissance et la structure des os. Vous découvrirez également une description de la maladie, de la **morphologie** des personnes atteintes, des **pathologies** (maladies) associées, du **pronostic** (prévisions du médecin), des renseignements sur la reproduction, etc. Des schémas ainsi que des tableaux comparatifs et des

courbes de croissance complètent la recherche et la rendent plus agréable à consulter (ne disons-nous pas qu'une image vaut mille mots). En annexe, vous trouverez un index des tableaux et un glossaire pour faciliter la compréhension et la consultation.

Considérées par les médecins comme étant des maladies rares et sans gravité, les différentes formes de nanisme sont peu documentées. Pour certains **syndromes** présents à l'association, les informations disponibles sont nettement insuffisantes. Si vous ne retrouvez pas la description de la maladie qui vous affecte ou qui affecte votre enfant, nous vous recommandons de consulter votre médecin afin qu'il vous suggère de la documentation spécifique. Vous trouverez aussi quelques titres d'ouvrages dans notre bibliographie. Il n'en reste pas moins que les renseignements contenus dans la première partie de ce document s'adressent à toutes les personnes de petite taille.

En concevant ce document, nous avons pris soin de ne rien cacher de ce qui peut affecter les personnes de petite taille. Il se peut que la description des maladies vous effraye un peu. Sachez que les symptômes décrits, la **morphologie**, la taille moyenne, concernent seulement une partie des personnes touchées par le **syndrome**. Vous ou vos enfants n'en souffrirez peut-être jamais. De plus, d'autres problèmes non-énumérés peuvent survenir, liés ou non à la maladie.

Nous croyons que ce dossier deviendra un atout important et essentiel pour toute personne qui s'intéresse à ce sujet. Nous sommes convaincus que ce document répondra à une foule de questions que les gens se posent actuellement. Nous espérons que vous aurez plaisir à le consulter et qu'il répondra à vos attentes. Nous demeurons à votre disposition si vous avez des commentaires ou des questions supplémentaires.

GÉNÉTIQUE

Avant d'expliquer la transmission des maladies causant le nanisme, nous aimerions définir certains termes qui sont souvent utilisés par les généticiens ou dans les ouvrages médicaux et qui ne sont peut-être pas bien compris par tous.

Le bagage génétique d'un individu est l'ensemble de ses **46 chromosomes**. Ce sont de longs filaments visibles au microscope et présents dans le noyau de chaque cellule. Ces 46 chromosomes sont identiques dans chaque cellule. En réalité, se sont plutôt 23 paires de chromosomes. Chacune des deux composantes de la paire est différente, mais occupe la même fonction. L'une vient du père via le spermatozoïde, l'autre de la mère par l'ovule.

Dans les cellules reproductrices (ovules et spermatozoïdes), il n'y a que **23 chromosomes**. L'enfant est issu de la fusion des deux cellules et reçoit donc un bagage génétique complet (46 chromosomes provenant pour la moitié du père et pour l'autre moitié de la mère). Les cellules reproductrices ne contenant qu'une série de chromosomes et non deux, leur fabrication nécessite un choix, qui se fait tout à fait au hasard, entre les **gènes**. Nous pouvons donc voir que chaque ovule ou chaque spermatozoïde d'un individu est différent. C'est pourquoi les frères et soeurs sont tous uniques, différents.

Sur chaque **chromosome**, il y a quelques centaines de **gènes** (qui sont trop petits pour être vus au microscope). Le gène présent sur le chromosome du père correspond à un gène sur le chromosome de la mère. Ces gènes sont des "recettes" pour chaque caractéristique de la personne. Nous comprenons donc que nous possédons deux recettes (deux gènes) pour chacune des caractéristiques qui nous façonnent. Il arrive très souvent que les deux gènes soient différents. Par exemple, nous pouvons avoir deux gènes pour les yeux bleus ou avoir un gène pour les yeux bleus et un pour les yeux bruns.

Pour qu'une caractéristique ou une maladie soit exprimée, elle peut avoir besoin d'un seul **gène** ou de deux gènes qui la définissent. Par exemple, nous avons besoin d'un seul gène "brun" pour avoir les yeux bruns, mais de deux "bleus" pour les avoir bleus. Lorsqu'un seul gène est nécessaire, nous disons qu'il domine l'autre, la caractéristique est transmise sous le **mode dominant**. Si deux gènes sont requis, nous disons, à ce moment là, que la caractéristique est transmise sous le **mode récessif**. Vous comprendrez que selon que la maladie soit récessive ou dominante, les probabilités de la transmettre sont différentes.

a) Mode dominant

Sous le mode dominant, il faut absolument que l'un des deux parents soit atteint pour que la maladie soit transmise à l'enfant. En effet, un seul **gène** défectueux est requis pour exprimer la maladie. Les probabilités que les enfants soient atteints sont les suivantes:

1 parent atteint: 50% atteints
: 50% non-atteints

2 parents atteints: 75% atteints
: 25% non-atteints

b) Mode récessif

Sous le mode récessif, nous n'avons pas la maladie comme telle, mais pouvons transmettre le **gène** qui la code. Nous disons alors que le parent est **porteur** de la maladie. Pour qu'un enfant soit atteint de la maladie, il devra avoir reçu un gène défectueux de chacun de ses parents. L'enfant ou le parent porteur n'a aucun signe ou symptôme de la maladie. Les probabilités de transmettre la maladie ou le gène qui la code varient comme suit:

1 parent porteur: 50% porteurs
 : 50% non-porteurs
 : 0% atteints

2 parents porteurs: 50% porteurs
 : 25% non-porteurs
 : 25% atteints

1 parent porteur
1 parent atteint: 50% porteurs
 : 0% non-porteurs
 : 50% atteints

2 parents atteints: 100% atteints

c) Mutations

D'autre part, plusieurs parents d'enfants de petite taille ne sont ni **porteurs**, ni atteints par la maladie. Nous disons alors que la maladie a été transmise par mutation. Ce sont des erreurs qui surviennent spontanément, sans aucune raison, dans les **chromosomes** d'un ovule ou d'un spermatozoïde. Ces erreurs sont transmises à l'enfant lors de la fusion des deux cellules reproductrices. Les causes de ces mutations sont le plus souvent inconnues. Nous savons, par ailleurs, que certains facteurs peuvent les induire tels que les rayons X, le rayonnement nucléaire, certaines substances chimiques et certains virus. D'autre part, nous savons que les risques de mutations sont plus élevés lorsque l'âge des parents augmente.

A la lumière de ces explications, vous comprendrez l'importance d'étudier avec un **généticien**, le patrimoine génétique de chacun des partenaires à risque pour connaître les probabilités que les enfants désirés soient atteints ou non d'un trouble de croissance. Pour quelques maladies à caractère **récessif**, certains tests peuvent déterminer si nous sommes ou non **porteur**. Si de telles maladies existent dans votre famille, il serait peut-être judicieux de consulter un généticien afin de voir s'il est préférable de passer ces tests avec votre conjoint. Connaissant les **gènes** des parents, il nous est simplement possible d'énumérer les combinaisons de gènes que peuvent recevoir les enfants, non de prévoir celle qui sera effectivement réalisée. C'est pourquoi un conseil génétique reste toujours un conseil, la décision d'avoir ou non des enfants vous appartient en définitive.

HORMONES DE CROISSANCE

Dans certaines **pathologies** qui amènent une courte stature, il est possible de gagner plusieurs centimètres grâce à des traitements à l'hormone de croissance. Il s'agit essentiellement du **syndrome** de Turner et de l'insuffisance hypophysaire (hypopituitarisme). Dans quelques années, des développements dans ce domaine permettront, peut-être, d'offrir ces traitements pour d'autres formes de nanisme.

Chez une personne qui croît normalement, **l'hormone de croissance** est fabriquée dans le cerveau au niveau de **l'hypophyse**. Elle est diffusée dans le corps plusieurs fois par jour et agit sur le **cartilage de croissance**. Elle entraîne la croissance et l'ossification des os selon un mécanisme qui n'est pas encore complètement élucidé.

Dans l'hypopituitarisme, **l'hormone de croissance** se trouve en quantité insuffisante. C'est pour cette raison que l'on peut traiter en remplaçant **l'hormone** naturelle par une hormone synthétique fabriquée en laboratoire. Cette substance agira tout à fait comme l'hormone naturelle l'aurait fait si elle avait été présente en quantité suffisante. Dans le cas du syndrome de Turner, il s'agit d'un cas controversé. Nous ne savons pas si l'hormone est réellement insuffisante, mais savons que les traitements fonctionnent très bien.

Le traitement par **hormone de croissance** permet d'obtenir un rattrapage très net durant la première année. La vitesse de croissance diminue ensuite au fil des ans tout en permettant le plus souvent le maintien d'une croissance normale pour l'âge développemental (osseux et pubertaire).

Dans le cas de l'hypopituitarisme, **l'hormone** permet d'obtenir la taille génétique prédite par la taille à la naissance et par la taille des parents. Il est impossible de faire grandir davantage.

Ces traitements coûtent très cher soit annuellement, entre 15000\$ et 40 000\$. Dans les cas où le déficit de croissance est sévère, s'il est prouvé qu'il y a vraiment une carence en **hormone de croissance** et si nous sommes assurés qu'il y aura un gain de taille, le ministère de la santé prendra en charge les coûts du traitement. Les assurances-santé privées paient aussi dans les cas qui ne sont pas couverts par les programmes provinciaux de gratuité, mais cesseront probablement de payer lorsque l'enfant atteindra une taille de 1,50 m. (4' 11") pour les filles et 1,60 m. (5' 3") pour les garçons.

Les traitements ont aussi d'autres effets qui diminuent certaines caractéristiques propres à ces maladies. Ils réduisent l'embonpoint parfois retrouvé chez les hypopituitaires et diminuent l'**hypoglycémie** lorsqu'elle est présente.

Il semble que les effets secondaires associés à la prise d'**hormones de croissance** synthétiques soient assez rares et sans gravité. Les traitements se font sous forme d'injections sous la peau (comme pour les injections d'insuline).

ALLONGEMENT DES OS

Plusieurs parents d'enfants de petite taille se demandent s'il est possible d'allonger les os d'une manière chirurgicale. Il existe, en effet, une nouvelle technique qui étire l'os. Elle peut être exécutée sur tous les os longs: bras, avant-bras, cuisse, mollet. Elle se fait plus fréquemment sur les deux segments de la jambe pour ainsi augmenter la taille de la personne. Au niveau du bras, à cause des appareils utilisés, la personne subit plus de limitations dans ses activités, de plus une perte de fonction de la main peut survenir après le traitement. C'est pourquoi on hésite à allonger les os du bras et ce, s'il n'y a pas de limitations importantes dans les activités quotidiennes.

Mise au point en Russie par le docteur Illizarov, afin de corriger les différences de longueur d'un bras ou d'une jambe, cette technique est maintenant utilisée aux États-Unis et dans plusieurs pays européens sur des personnes de petite taille, surtout chez les achondroplases. Pour l'instant, au Québec, en 1993, un seul cas est en cours. En général, se sont les personnes de petite taille qui, auparavant intéressées, finissent par abandonner ce projet lorsqu'elles prennent connaissance des procédures, des complications et des nombreux inconvénients qui peuvent en découler.

La technique se résume à couper l'os au niveau de la **métaphyse**, dans le sens de la largeur. Des vis sont fixées dans l'os aux extrémités des deux segments. Ces vis sont reliées à un appareil fixé sur la jambe pour toute la durée du traitement. Grâce à cet appareil, la personne traitée (ou une autre personne) augmente, de jour en jour, la distance entre les vis. Donc à mesure que la guérison se fait, l'os est étiré.

Le traitement se fait sur l'os de la cuisse (le fémur) à l'aide d'un appareil nommé Wagner. Il consiste en un cylindre parallèle à la cuisse, des vis le reliant au fémur. Au niveau du mollet, il y a deux os: le tibia et le péroné. Les deux os sont étirés simultanément. L'appareillage est plus complexe, l'instrument utilisé fait le tour du mollet en plusieurs anneaux successifs. Ce dernier est l'appareil d'Ilizarov (voir TABLEAU I p.13).

Toutes ces procédures permettent de gagner un millimètre par jour pour un maximum de 10 centimètres (4 pouces) par os étiré. Ce maximum est variable d'une personne à l'autre, selon l'état de santé, la longueur initiale de l'os et la réponse au traitement. Après l'allongement, l'os doit guérir complètement pendant une période d'un mois par centimètre allongé. Un calcul rapide permet de constater que pour gagner 15 cm., la personne devra patienter 20 mois. Une période de **physiothérapie** doit être ajoutée et est variable d'une personne à l'autre et demande plusieurs mois de réhabilitation. Cette physiothérapie est nécessaire pour réapprendre à marcher, car les membres allongés peuvent perdre un peu de leur fonction. De plus, les articulations manquent de mobilité et d'amplitude. La physiothérapie se déroule aussi, tout au long du traitement, à chaque jour.

Les muscles, les nerfs, les artères et les veines s'allongent au même rythme que les os. La durée du traitement, le nombre de centimètres gagnés, dépendent de la réponse de ces structures au traitement. De plus, nous savons que la vive douleur ressentie pendant le traitement est due à l'étirement des muscles et des vaisseaux.

Toutes ces procédures sont, de l'aveu des médecins et des personnes traitées, extrêmement douloureuses. La douleur peut être réduite par certains médicaments (relaxants, calmants), mais elle reste tout de même très forte.

Il peut y avoir des complications importantes telles que des retards de guérison, des fractures, de l'infection, de la paralysie, des plaies de lit, des raideurs articulaires, une perte de fonction du membre allongé, une dislocation du genou et une perte de sensibilité. Il est aussi possible de ressentir de la dépression, du découragement et de l'encombrement. Mais le principal effet secondaire est, bien sûr, la douleur qui reste vive et presque constante pendant une longue partie du traitement. Les avantages sont aussi nombreux: augmentation de la taille, correction des déformations, amélioration de l'indépendance et de l'estime de soi.

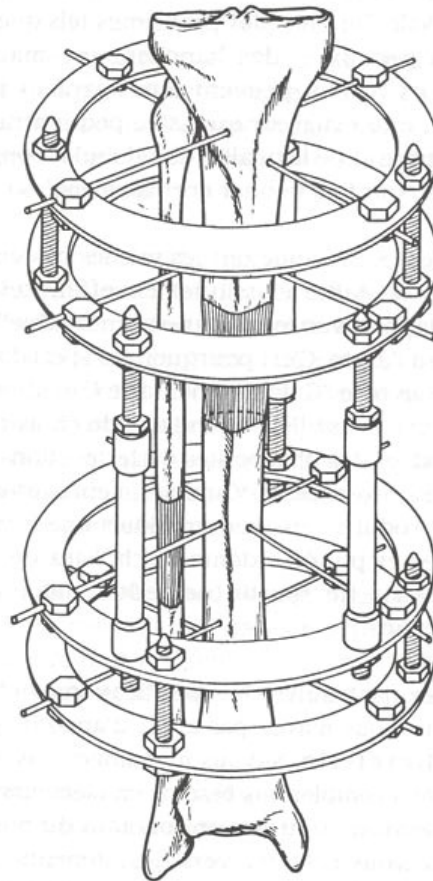
À cause de sa longue durée et de l'immobilisation qu'elle comporte, la thérapie demande un arrêt majeur de la vie de famille, de couple, dans la vie scolaire, professionnelle et sociale. La réorganisation de la vie familiale demande des adaptations importantes et parfois coûteuses: fauteuil roulant, lit d'hôpital, transport adapté, rampes d'accès, douche adaptée, etc. La plupart des personnes en traitement ne peuvent pas marcher.

Les personnes traitées subissent des limitations importantes dans leurs activités quotidiennes en raison de leur immobilisation, des soins qu'elles doivent apporter à leurs appareils et à cause de la douleur. Elles apprécient beaucoup de faire quelques pas dans la piscine familiale. La douleur y est alors moins vive à cause du support que donne l'eau. Malheureusement, les piscines publiques leurs sont interdites à cause du risque de contamination des plaies par les bactéries présentes dans l'eau.

Le patient doit être jeune, en bonne santé et suffisamment mature pour comprendre les implications de l'intervention. Lui et sa famille doivent être très motivés et solides psychologiquement pour supporter cette épreuve. Une consultation avec un psychologue précède toujours le début du traitement afin de juger de la motivation du futur patient. Il doit régner un climat de confiance et de complicité entre le médecin traitant, son patient et sa famille. Il joue souvent le rôle de confident, de psychologue et de motivateur. Le support moral, que reçoivent les personnes traitées, est d'une importance capitale pour le succès de l'intervention.

Par contre, nous devons souligner que les personnes de petite taille qui se sont bien adaptées à leur déficit, l'ont accepté et intégré à leur vie, ne voient, habituellement, aucun avantage à l'allongement quand ils prennent en considération les risques encourus et la souffrance vécue.

TABEAU I:
Montage d'allongement du tibia, selon l'appareil d'Illizarov.



NUTRITION

Une proportion importante de personnes de petite taille auront, tôt ou tard, des problèmes de poids. Leur alimentation doit donc être surveillée dès le plus jeune âge. Il est important de donner de bonnes habitudes alimentaires à son enfant. Il convient aussi de lui servir des portions correspondant davantage à son poids qu'à son âge. Le gain de poids peut entraîner une charge supplémentaire aux os et aux articulations et rendre la marche plus difficile. De plus, des problèmes tels que l'**ostéoartrite** de la colonne, des genoux et des hanches; une maladie touchant les articulations et les os voisins, peuvent être aggravés par un surplus de poids. D'autre part, une maigreur excessive peut entraîner une **anémie** (diminution du nombre et de la qualité des globules rouges) et un manque d'énergie nécessaire pour fonctionner normalement.

Les personnes de petite taille ont les mêmes besoins en **nutriments** que les personnes de taille classique. En effet, ces besoins ne sont aucunement en relation avec les variations individuelles et ne diffèrent pas d'une personne à l'autre. C'est pourquoi, les spécialistes de la nutrition recommandent de suivre le "Guide Alimentaire Canadien" (voir TABLEAUX III-IV p.17-18). Il est conseillé, cependant, de choisir, dans l'échelle de portions recommandées, les plus petites ou les portions moyennes si nous sommes plus actif. Par exemple, le "Guide Alimentaire" indique de prendre 5 à 12 portions de produits céréaliers par jour; une femme de petite taille de 40 ans, au foyer et plutôt sédentaire choisira de ne prendre que 5 portions tandis que son fils sportif (de petite taille lui aussi) de 15 ans préférera 8 à 10 portions.

Si vous n'arrivez pas à suivre les spécifications du "Guide Alimentaire Canadien", parce que vous n'avez pas assez d'appétit, vous devriez peut-être consulter un **diététiste**. Si vous ne mangez pas suffisamment, vous aurez de la difficulté à combler vos besoins en éléments essentiels, besoins qui, nous le rappelons, ne sont pas en fonction du poids ou de la taille. Vous devrez, alors, vous orienter vers des aliments plus riches en ces **nutriments** ou vers des suppléments vitaminiques prescrits par un

médecin. Un diététiste saura vous conseiller et dresser avec vous un menu conçu en fonction de vos goûts, de vos besoins, de votre budget et de votre appétit.

Par ailleurs, le nombre de calories dont une personne a besoin varie selon sa taille, son poids, son âge, son sexe, sa croissance et ses activités. Pour ne pas prendre de poids, les personnes de petite taille ont besoin de moins de calories. Tout en suivant le "Guide Alimentaire Canadien", elles doivent privilégier des aliments moins gras et moins sucrés tout en mettant l'accent sur des aliments riches en fibre. Pour une personne de petite taille, adulte et ayant des activités moyennes (travail de bureau, sports à l'occasion) un plan alimentaire de 800 à 1200 calories peut suffire sans perte ou gain de poids. Vous pouvez consulter un spécialiste de la nutrition qui dressera avec vous une liste de combinaisons d'aliments répondant à ces spécifications.

Il n'existe pas encore de tableaux de poids-santé pour les personnes de petite taille. Il serait tout à fait inadéquat, pour la plupart des petites personnes, d'utiliser les courbes standards faites pour les enfants. Pour déterminer si vous avez un problème de poids, vous devez vous fier à votre gros bon sens, à votre intuition et à votre médecin. Lui seul peut déterminer, à l'aide d'un **lipographe**, si le pourcentage de gras sous-cutané est trop élevé et si, par conséquent, vous souffrez d'obésité. Avant d'adhérer à un régime amaigrissant, consultez-le et déterminez ensemble quel pourrait être votre poids-santé?

Il existe un tableau de poids-santé pour les achondroplases (et troubles semblables causant du nanisme disproportionné). Nous la reproduisons ici à titre indicatif seulement (voir TABLEAU II p.16). Il ne saurait remplacer l'avis éclairé de votre médecin traitant ou d'un bon diététiste-nutritionniste.

Certaines formes de nanisme, tel que celui provoqué par l'insuffisance rénale, entraînent de plus grands besoins en calcium et autres minéraux. Votre médecin prendra soin de vous prescrire des suppléments lorsqu'il le jugera nécessaire.

Pour les enfants en croissance, les médecins recommandent de diminuer l'apport en sucres raffinés se retrouvant dans les bonbons, chocolats, pâtisseries et boissons gazeuses. Il est recommandé aussi d'augmenter l'ingestion de **protéines**. Ces conseils sont applicables à tous les enfants et ont pour but de favoriser, au maximum, la croissance des os et des organes. Les enfants ont, également, besoin de plus de calcium. Nous devons prendre soin de respecter les portions de produits laitiers recommandées par le "Guide Alimentaire Canadien" (voir TABLEAUX III-IV p.17-18). Les produits laitiers sont les plus riches en calcium.

TABLEAU II: POIDS-SANTÉ

ADULTE ACHONDROPLASE (sans chaussure et sans vêtement)

| Pouces ou Centimètres | | Homme | Femme |
|-----------------------|-----------|--------------|--------------|
| 36 po | 91,44 cm | 63 - 81 lb | 57 - 67 lb |
| 37 po | 93,98 cm | 67 - 78 lb | 61 - 71 lb |
| 38 po | 96,52 cm | 68 - 84 lb | 63 - 73 lb |
| 39 po | 99,06 cm | 70 - 87 lb | 65 - 75 lb |
| 40 po | 101,60 cm | 72 - 85 lb | 66 - 77 lb |
| 41 po | 104,14 cm | 68 - 90 lb | 68 - 79 lb |
| 42 po | 106,68 cm | 75 - 91 lb | 70 - 81 lb |
| 43 po | 109,22 cm | 78 - 93 lb | 73 - 85 lb |
| 44 po | 111,76 cm | 80 - 95 lb | 74 - 86 lb |
| 45 po | 114,30 cm | 81 - 97 lb | 77 - 88 lb |
| 46 po | 116,84 cm | 83 - 98 lb | 78 - 91 lb |
| 47 po | 119,38 cm | 85 - 101 lb | 80 - 92 lb |
| 48 po | 121,92 cm | 87 - 103 lb | 83 - 95 lb |
| 49 po | 124,46 cm | 88 - 105 lb | 85 - 97 lb |
| 50 po | 127,00 cm | 91 - 107 lb | 87 - 99 lb |
| 51 po | 129,54 cm | 93 - 109 lb | 90 - 101 lb |
| 52 po | 132,08 cm | 95 - 110 lb | 91 - 103 lb |
| 53 po | 134,62 cm | 97 - 112 lb | 93 - 105 lb |
| 54 po | 137,16 cm | 99 - 113 lb | 95 - 107 lb |
| 55 po | 139,70 cm | 101 - 114 lb | 97 - 109 lb |
| 56 po | 142,24 cm | 103 - 117 lb | 100 - 113 lb |
| 57 po | 144,78 cm | 105 - 120 lb | 102 - 115 lb |
| 58 po | 147,32 cm | 107 - 121 lb | 104 - 117 lb |

Source: Basé sur les graphiques du Dr. Judy Hall (1970)

TABLEAU III:

Le guide alimentaire

CANADIEN

POUR MANGER SAINEMENT

Savourez chaque jour
une variété d'aliments
choisis dans chacun
de ces groupes.

Choisissez de
préférence des
aliments
moins gras.



Produits céréaliers

Choisissez de préférence des produits à grains entiers ou enrichis.

Légumes et fruits

Choisissez plus souvent des légumes vert foncé ou orange et des fruits orange.

Produits laitiers

Choisissez de préférence des produits laitiers moins gras.

Viandes et substituts

Choisissez de préférence viandes, volailles et poissons plus maigres et légumineuses.


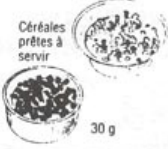



TABLEAU IU:
*Le guide
alimentaire*

CANADIEN
POUR MANGER SAINEMENT
À L'INTENTION DES QUATRE ANS ET PLUS




Des quantités différentes pour des personnes différentes

La quantité que vous devez choisir chaque jour dans les quatre groupes alimentaires et parmi les autres aliments varie selon l'âge, la taille, le sexe, le niveau d'activité; elle augmente durant la grossesse et l'allaitement. Le guide alimentaire propose un nombre plus ou moins grand de portions pour chaque groupe d'aliments. Ainsi, les enfants peuvent choisir les quantités les plus petites et les adolescents, les plus grandes. La plupart des gens peuvent choisir entre les deux.




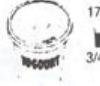
Produits végétaux
5 à 12
PORTIONS PAR JOUR

| 1 portion | 2 portions |
|---|---|
|  1 tranche  Céréales prêtes à servir 30 g |  Céréales chaudes 175 mL 3/4 tasse  1 bagel, pain pita ou petit pain  Pâtes alimentaires ou riz 250 mL 1 tasse |

Légumes et fruits
5 à 10
PORTIONS PAR JOUR

| 1 portion | | | |
|--|--|---|---|
|  1 légume ou fruit de grosseur moyenne |  Légumes ou fruits frais, surgelés ou en conserve 125 mL 1/2 tasse |  Salade 250 mL 1 tasse |  Jus 125 mL 1/2 tasse |




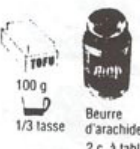
Produits laitiers
PORTIONS PAR JOUR
Enfants (4 à 9 ans) : 2 à 3
Jeunes (10 à 16 ans) : 3 à 4
Adultes : 2 à 4
Femmes enceintes ou allaitant : 3 à 4

| 1 portion | | | |
|--|--|--|---|
|  Lait 250 mL 1 tasse |  Fromage 3 po x 1 po x 1 po 50 g |  Fromage 2 tranches 50 g |  Fromage 175 g 3/4 tasse |

Autres aliments

D'autres aliments et boissons qui ne font pas partie des quatre groupes peuvent aussi apporter saveur et plaisir. Certains de ces aliments ont une teneur plus élevée en gras ou en énergie. Consommez-les avec modération.

Viandes et substituts
2 à 3
PORTIONS PAR JOUR

| 1 portion | | | |
|---|---|--|---|
|  Viandes, volailles ou poissons 50 à 100 g |  Poisson 1/3 à 2/3 boîte 50 à 100 g |  Haricots 125 à 250 mL 1/3 tasse |  Beurre d'arachides 100 g 2 c. à table 30 mL |



OS, CROISSANCE ET STRUCTURE

Pour rendre plus compréhensible la description des maladies causant le nanisme, nous rappellerons brièvement la structure de l'os et sa croissance.

Comme vous le savez, l'os est la partie dure et solide qui forme la charpente du corps. Il est essentiellement constitué de sels de calcium fixés sur une **protéine** que nous appelons le **collagène**.

Nous distinguons trois types d'os: les os longs tels que le tibia et le fémur, les os courts comme les os du poignet et des chevilles et les os plats, par exemple ceux de la voûte crânienne et des côtes.

Un os long est formé de trois parties (voir schéma à la page-). Les deux **épiphyes** se trouvent à chaque bout de l'os. La **diaphyse** est la partie allongée du centre. Les deux **métaphyses** sont les zones entre ces deux parties. Chez les enfants, nous retrouvons, en plus, une structure responsable de la croissance de l'os, que nous appelons le **cartilage de conjugaison**. Il s'agit d'une mince bande de cellules qui se reproduisent d'une manière très rapide pour faire pousser l'os en longueur. Le cartilage de conjugaison se situe entre l'épiphyse et la métaphyse. Chez l'adulte, cette zone de croissance n'existe plus, car elle s'est soudée avec la métaphyse, à la fin de la puberté.

Le **cartilage de conjugaison** ne doit pas être confondu avec le **cartilage articulaire**, qui se trouve au bout des **épiphyes**. Ce cartilage articulaire permet un mouvement doux, sans douleur ou usure entre deux pièces osseuses par exemple, au niveau de l'épaule ou du coude. Ce cartilage n'a aucun rôle à jouer dans la croissance, mais il peut être affecté dans différentes formes de nanisme.

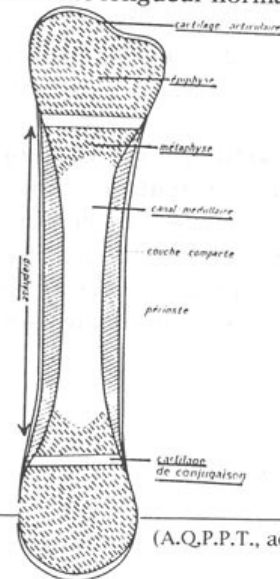
Comme vous le savez peut-être, l'os au niveau de la **diaphyse** est un cylindre creux à l'intérieur duquel se trouve le **canal médullaire**. Ce canal contient de la **moelle osseuse jaune**, qui est formée de gras. Cette moelle n'a pas encore de fonction connue.

Les os courts et les os plats n'ont ni **diaphyse** ni **épiphyse**. Se sont plutôt deux plaques osseuses au centre desquelles se trouvent la **moelle osseuse rouge** qui est responsable de la fabrication des cellules sanguines (**globules rouges, globules blancs, plaquettes de coagulation**).

La croissance des os est un phénomène curieux et fort complexe. Nous n'essaierons pas de faire de vous des spécialistes de ce sujet. Nous aimerions simplement vous faire comprendre que les os longs croissent selon un mécanisme particulier, tandis que les autres os (plats et courts) possèdent un autre mécanisme de croissance.

Vous comprendrez maintenant, plus aisément, que certaines **pathologies** qui affectent la croissance d'un type d'os épargnera les autres os. C'est pourquoi, dans l'achondroplasie par exemple, qui touche surtout les os longs, les membres sont courts, tandis que le tronc et le crâne (composés d'os plats) sont tous deux d'une longueur normale.

TABLEAU U:
Schéma d'un os long.



DESCRIPTIONS

I - MALADIES OSSEUSES CONSTITUTIONNELLES

Les maladies osseuses constitutionnelles sont responsables d'un désordre sélectif de la croissance, de la structure ou de la **morphologie** du squelette. Ces maladies peuvent être dues au mauvais fonctionnement des **gènes** ou à des facteurs qui ont agi sur le fœtus, durant la grossesse. Ces maladies sont plus courantes pendant l'enfance et l'adolescence, elles sont rarement diagnostiquées à l'âge adulte. Cette famille comprend les **ostéochondrodysplasies** et les **dysostoses**.

A - OSTÉOCHONDRODYSPLASIES

Cette sous-famille réunit les anomalies de la croissance ou de la structure ou de la **morphologie** du squelette. Plusieurs **pathologies** en font partie, ce qui en fait la classe la plus importante de nanisme. On y retrouve l'achondroplasie, la pseudo-achondroplasie, l'ostéogénèse imparfaite, la dyschondrostéose, la dysplasie diastrophique, la dysplasie spondylo-épiphysaire, la dysplasie de Kniest, la dyschondroplasie, le syndrome de Kenney et Caffey ainsi que la dysplasie fibreuse.

a) ACHONDROPLASIE

L'achondroplasie est la cause de nanisme la plus fréquente, la plus ancienne et la plus connue. Elle est découverte dès la naissance ou même auparavant, grâce à l'**échographie** qui peut être faite dès le second trimestre de la grossesse. La taille moyenne de l'enfant achondroplase sera de 47 cm. (19"), à la naissance, tandis qu'un enfant de taille moyenne aura 60 cm. (24").

Cette maladie touche environ une personne sur 30 000 à 50 000, ce qui en fait la cause de nanisme la plus fréquente. Dans le passé, nous avions tendance à parler d'achondroplasie devant toute personne de petite taille, si bien qu'aujourd'hui encore, il y a beaucoup de personnes de petite taille qui se croient, à tort, achondroplases. Si vous avez des doutes sur le **diagnostic** qui vous a été donné autrefois, vous pouvez consulter un **généticien**.

L'achondroplasie se transmet, des parents aux enfants, sous le **mode dominant** (voir génétique p.5). Par contre, dans 80% des cas, elle est due à des **mutations** génétiques. Ce sont des erreurs survenant sans aucune raison, spontanément, dans les **chromosomes** des ovules ou des spermatozoïdes qui sont transmises à l'enfant. Des études récentes tendent à prouver que les risques de mutations augmentent avec l'âge du père, dans le cas de l'achondroplasie.

La taille reste petite à cause d'un défaut dans le **cartilage de conjugaison**, responsable de la croissance en longueur des os longs. La croissance des os se fera lentement et plus difficilement. De plus, la croissance s'arrêtera un peu plus tôt. Ces deux facteurs liés font que l'achondroplase a une taille plus petite que la normale. D'autre part, la croissance en largeur se fait normalement ce qui donne aux os et aux membres, un aspect massif.

Dans ce type de nanisme, la **morphologie** du visage est caractéristique. La tête est arrondie et plus volumineuse que le reste du corps. Cela est frappant surtout à la naissance. Le front est saillant et le nez est écrasé à la racine, entre les yeux. Il y a des bosses sur le front. Souvent discrètes, ces modifications du visage sont rarement absentes.

Le tronc est normal, mais paraît plus long à cause du contraste que présente les membres. Les bras et les jambes sont plus courts, car la maladie affecte les os longs. Le bras et la cuisse sont généralement plus courts que l'avant-bras et le mollet. De plus, un excès de tissus mous amène la formation de replis de peau. Cela donne l'impression de bourrelets aux jambes et aux bras surtout chez les enfants et les personnes achondroplases de plus petite taille. Les jambes sont arquées (**genu varum**) chez environ 15% des sujets atteints. L'**orthopédie** peut corriger les jambes arquées, s'il existe un défaut d'alignement des articulations. Ces corrections permettront d'avoir les jambes plus droites, de mettre moins de pression sur les genoux et enfin de permettre une marche plus facile, moins fatigante. Cela permettra aussi de gagner quelques centimètres.

Les pieds sont courts, larges et plats. Les mains sont également courtes et les doigts sont épais. La main a un aspect caractéristique à l'achondroplasia que l'on appelle la main en trident (voir TABLEAU VIII p.30), c'est-à-dire que le troisième et quatrième doigt s'écartent un peu, formant un "V" distinctif.

Dans l'enfance, 50% des enfants pourront avoir une **cyphose** (dos rond). La cyphose peut être secondaire à l'**hypotonie** (nous y reviendrons un peu plus loin en détail). Elle est difficile à corriger, mais un **physiatre** peut vous indiquer des moyens simples de prévenir son aggravation. La cyphose disparaît, habituellement, avant l'âge de dix ans. En fait, seulement 19% conserveraient la cyphose après dix ans. Celle-ci pourra être corrigée par une chirurgie **orthopédique**, dès la fin de la croissance.

D'autre part, tous les achondroplases seront affectés par une **lordose** (dos creux) à différents degrés. L'**hypotonie** peut l'accentuer, aussi est-il

important de respecter certaines règles de posture. Un **physiatre** peut vous conseiller à ce sujet.

Les dents peuvent être dans de mauvaises positions et nécessiter des traitements **orthodontiques** (broches et appareils dentaires). La mâchoire inférieure semble projetée en avant, par rapport à la mâchoire supérieure. Ceci est dû au fait que la croissance de la mâchoire inférieure n'est pas affectée, tandis que celle de la mâchoire supérieure est ralentie. Nous savons que les deux mâchoires croissent selon deux mécanismes différents. L'orthodontie permettra de corriger la position des dents et de remettre les mâchoires dans une position plus naturelle. Ces corrections amélioreront l'esthétique de la personne et faciliteront son alimentation ainsi que sa prononciation. Un suivi peut être fait dès le jeune âge, pour ainsi prévenir les problèmes de mâchoires et de position de dents afin d'éviter broches et appareils dentaires.

Les articulations sont plus faibles et leurs mouvements peuvent être limités, en particulier l'extension du coude (action de déplier le coude) qui ne se ferait pas complètement. Des techniques chirurgicales permettent de corriger ce problème, lorsqu'il entraîne des limitations graves.

La force des **ligaments** est diminuée. Ce sont des bandes de tissu plus ou moins élastiques qui relient deux organes. Un **ligament articulaire** par exemple, reliera deux os d'une articulation. Ces ligaments étant moins forts, les articulations sont plus **laxes** (lâches) et moins fortes. Ceci peut entraîner des problèmes de marche ou dans les mouvements.

Les bébés achondroplases peuvent souffrir d'**hypotonie**, c'est-à-dire que le tonus musculaire, la rigidité du corps, est diminuée. Le bébé est "mou", il a de la difficulté à se tenir. Cette caractéristique amène plusieurs problèmes, dont un retard dans le développement moteur (se lever la tête, s'asseoir, se tenir debout, marcher). Ces gestes se feront, en général, 6 mois plus tard que la moyenne. Il est très important de ne pas tenter de faire asseoir l'enfant avant qu'il ne soit capable de le faire spontanément. L'enfant manque de force et cela peut causer le dos rond et le dos creux,

comme nous vous l'expliquions précédemment. Nous recommandons de ne pas asseoir l'enfant, sans support, avant l'âge d'un an. Il est aussi très néfaste, pour un enfant souffrant d'hypotonie, d'être placé dans des appareils visant à soit-disant accélérer le développement, par exemple: les "marchettes" ou les "sauteuses". Les sacs de transport mous, que nous portons sur le dos ou sur le ventre, sont tout aussi dangereux, car ils forcent le bébé à se tenir assis, souvent en mauvaise position, et ils ne supportent pas le dos et la nuque. Ces appareils semblent tout aussi néfastes pour les enfants de taille classique.

L'**hypotonie** peut être diminuée grâce à des traitements de **physiothérapie**, qui augmenteront la force des muscles. Ces traitements, consistant surtout à faire exécuter des exercices, sous forme de jeux, permettront une meilleure posture, la prévention des déformations du dos et une acquisition plus rapide des habilités motrices.

Chez les achondroplases, le nombre d'**otites** est plus élevé (inflammation de l'oreille). Elles sont nombreuses et dans certains cas, continuelles. Si une otite n'est pas bien traitée, elle peut amener des problèmes d'audition et de surdité. Il faut bien prendre soin de faire soigner ces infections. Les traitements sont simples. Ils peuvent être effectués par un **pédiatre** et consistent à placer des tubes dans les oreilles, pour empêcher l'otite de se reproduire. Même si elles cessent après l'enfance, les otites et les autres maux d'oreille peuvent survenir à l'âge adulte, lors des gripes, des rhumes et des autres infections respiratoires. Nous comprenons encore mal le lien qui existe entre les otites et l'achondroplasia.

Dans environ 11 % des cas diagnostiqués d'achondroplasia, il y aura un jour des problèmes neurologiques. Chez les achondroplases, l'espace disponible pour la **moelle épinière** est plus petit que la moyenne. La moelle épinière est cette substance qui contient les nerfs et se trouve dans un canal, au centre de la colonne vertébrale. Il est important de s'assurer que ce canal reste le plus large possible. Chez les achondroplases, la quantité de moelle reste la même, mais dans un espace restreint. Cette compression peut entraîner des complications importantes. Chez l'adulte,

elles semblent être favorisées par la **cyphose** et être aggravées par l'**arthrose** et l'**hernie discale**. Idéalement, un test de **résonnance magnétique** devrait être subi tous les ans. Cet appareil permet de voir dans le corps, tous les tissus, os, vaisseaux sanguins, nerfs comparativement aux rayons X, où seuls les os sont visibles. Ce test est absolument sans douleur. Il permettra de diagnostiquer précocement et ainsi prévenir toute complication éventuelle. Si une compression de la moelle est détectée, une chirurgie, visant à donner plus d'espace à la moelle, pourra être effectuée. Un autre problème, pouvant survenir à ce niveau, est le coinçage des nerfs entre les vertèbres. En effet, nous savons que les vertèbres de la colonne sont plus mobiles chez les achondroplases et il peut arriver que des nerfs s'y coincent et se sectionnent. Pour éviter toute complication, une opération chirurgicale est parfois effectuée, pour diminuer la mobilité des vertèbres. Cette opération, la laminectomie, consiste à souder ensemble quelques vertèbres. Ces problèmes semblent plus fréquents chez les achondroplases souffrant de **cyphose-lordose**. Tous ces troubles neurologiques ont des signes précurseurs qu'il faut apprendre à décoder et surveiller: incontinence urinaire, diminution des réflexes, tremblements, engourdissement des jambes, boitillement. Ces troubles apparaissent généralement à la fin de l'adolescence.

Une **hydrocéphalie** (accumulation de liquide dans la tête) peut également survenir durant les premiers mois de la vie, mais elle évolue rarement vers des états plus graves. Les retards mentaux sont extrêmement rares chez les achondroplases. Il semble que l'hydrocéphalie est plus grave lorsqu'elle se présente très tôt. Cette accumulation d'eau se résorbera vers l'âge de 2 ou 3 ans, mais peut parfois justifier une intervention chirurgicale consistant à drainer le liquide hors de la boîte crânienne. Le drainage semblerait nécessaire dans seulement 3% des cas d'hydrocéphalie-achondroplasie. Après l'intervention chirurgicale, des examens sont effectués à intervalles réguliers (rayons X, ultrasons) pour vérifier l'efficacité du traitement. Des retards dans le développement moteur peuvent parfois survenir, car le poids de la tête nuit à l'équilibre.

Il peut arriver que des retards surviennent dans l'acquisition de certains gestes, par exemple se tenir la tête, s'asseoir, marcher. Ces retards

dépendent d'une part, du poids de la tête qui nuit à l'équilibre de l'enfant et d'autre part, de l'hypotonie qui enlève de la force musculaire. Nous pouvons donc dire que l'intensité du retard variera selon la gravité de l'hypotonie et de la disproportion de la tête. Ce retard est variable, mais ne dépasse généralement jamais 6 mois. (A titre indicatif, voir le TABLEAU X p.31 pour l'âge moyen de ces acquisitions chez l'enfant de taille classique).

En vieillissant, l'achondroplase s'expose à plusieurs complications, si ses membres ne sont pas dans le même axe (droits). Si la personne est courbée, les **cartilages articulaires** s'useront plus vite, et souffrira alors d'**arthrose**. Les **ligaments** des genoux et des chevilles ont eux aussi tendance à s'user. Ces deux états peuvent entraîner de la douleur et rendre la marche difficile. Dans ces deux cas, des chirurgies sont disponibles afin de soulager la personne et lui permettre de fonctionner plus efficacement. Il n'y a cependant, aucun traitement reconnu contre l'arthrose.

Comme vous le voyez, les traitements disponibles ne soignent pas la maladie en tant que telle. Ils visent à atténuer ses effets négatifs et à augmenter la qualité de vie des personnes atteintes.

Les allongements d'os, eux (voir page 10), ont pour but d'augmenter la taille. Dans plusieurs pays européens ainsi qu'aux Etats-Unis, ces traitements sont parfois effectués chez des achondroplases, mais au Québec, en 1993, un seul cas est en cours.

Les traitements hormonaux n'ont pas d'effets sur la croissance des achondroplases. L'**hormone de croissance**, si utile dans certaines autres formes de nanisme, est ici inefficace. Les **anabolisants**, des substances hormonales qui augmentent la synthèse des **protéines**, provoquent souvent une poussée de croissance, mais peuvent aussi provoquer la soudure précoce des **cartilages de croissance** ce qui, vous le comprendrez, arrête tout à fait la croissance. Toutefois, de plus en plus de recherches se font sur ce sujet et bien que les résultats soient encore mitigés, les recherches semblent prometteuses. Les résultats les

plus intéressants se retrouvent du côté des enfants qui ont également de **l'hydrocéphalie**.

Les achondroplases ont la même moyenne d'espérance de vie que la population en général, soit environ 77 ans. La taille moyenne est de 1,25m. (4' 2") chez l'homme et 1,20 m. (4') chez la femme. Généralement, ils n'ont pas de problèmes à marcher et ont nul besoin de chaise roulante ou aides techniques lors de déplacements.

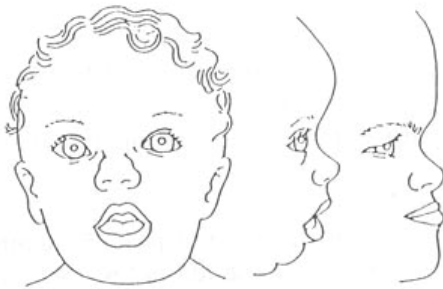
Plusieurs achondroplases choisissent d'avoir des enfants. Cela est toujours possible et reste un choix de vie personnel. Si les deux conjoints sont atteints; 25% des enfants ne le seront pas, 50% le seront mais 25% mourront à la naissance, car ils seraient porteurs de deux **gènes** défectueux. Si un seul conjoint est achondroplase; la moitié des enfants seront atteints et l'autre moitié sera de taille classique. La transmission de cette maladie, ainsi que la plupart des formes de nanisme, n'est pas reliée au sexe de l'enfant ou du parent porteur de la maladie.

Dans presque tous les cas, la femme achondroplase devra accoucher par césarienne, car son bassin est trop étroit pour lui permettre d'accoucher par voie naturelle. Outre cette petite complication, elle n'aura pas plus de problèmes qu'une autre femme à avoir des enfants. L'accouchement sera parfois provoqué, 15 jours à un mois avant le terme de la grossesse, afin d'éviter des douleurs supplémentaires à la mère. Si l'enfant est de taille classique, il aura le même poids que les enfants des autres femmes de taille classique. Par conséquent, la prise de poids demeure également la même que pour une femme de taille classique (environ quarante livres). Cela peut amener des douleurs aux jambes et au dos comme dans le cas de plusieurs femmes de taille classique. Cependant, la femme de petite taille devra parfois réduire ses activités. L'immobilisation est rarement nécessaire.

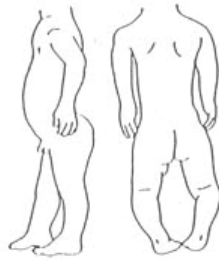
Plusieurs parents de taille classique, ayant un enfant achondroplase, se demandent si leurs prochains enfants seront, eux aussi, atteints. Ils ne doivent pas s'inquiéter, les risques d'avoir un autre enfant achondroplase sont les mêmes que dans la population en général soit 1 sur 30 000 à

50 000. Ces risques sont les mêmes pour le frère ou la soeur de la personne atteinte. Rappelez-vous que si vous n'êtes pas atteints, vous n'avez pas le **gène** défectueux, vous ne pouvez pas le transmettre automatiquement.

L'achondroplasie étant la cause la plus fréquente de nanisme, c'est aussi celle qui fait l'objet du plus d'études. Des équipes de recherche européennes et américaines tentent actuellement de développer des tests plus sophistiqués pour diagnostiquer la maladie, avant la naissance. D'autres spécialistes, eux, étudient le fonctionnement des plaques de croissance. Des études sont également faites sur la vulnérabilité des bébés aux accidents respiratoires et ainsi les prévenir par **monitoring**.



TABEAU VI:
Dépression de l'arête du nez; mâchoire inférieure
et front, proéminents.



TABEAU VII:
Lordose de la colonne vertébrale, bras courts,
jambes courtes et arquées.



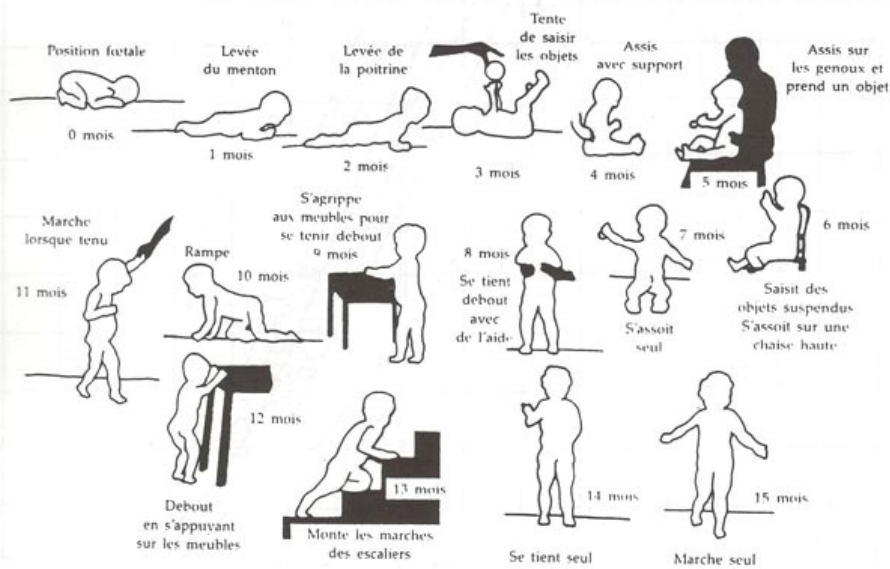
TABEAU VIII:
Main courte avec
doigts en trident.



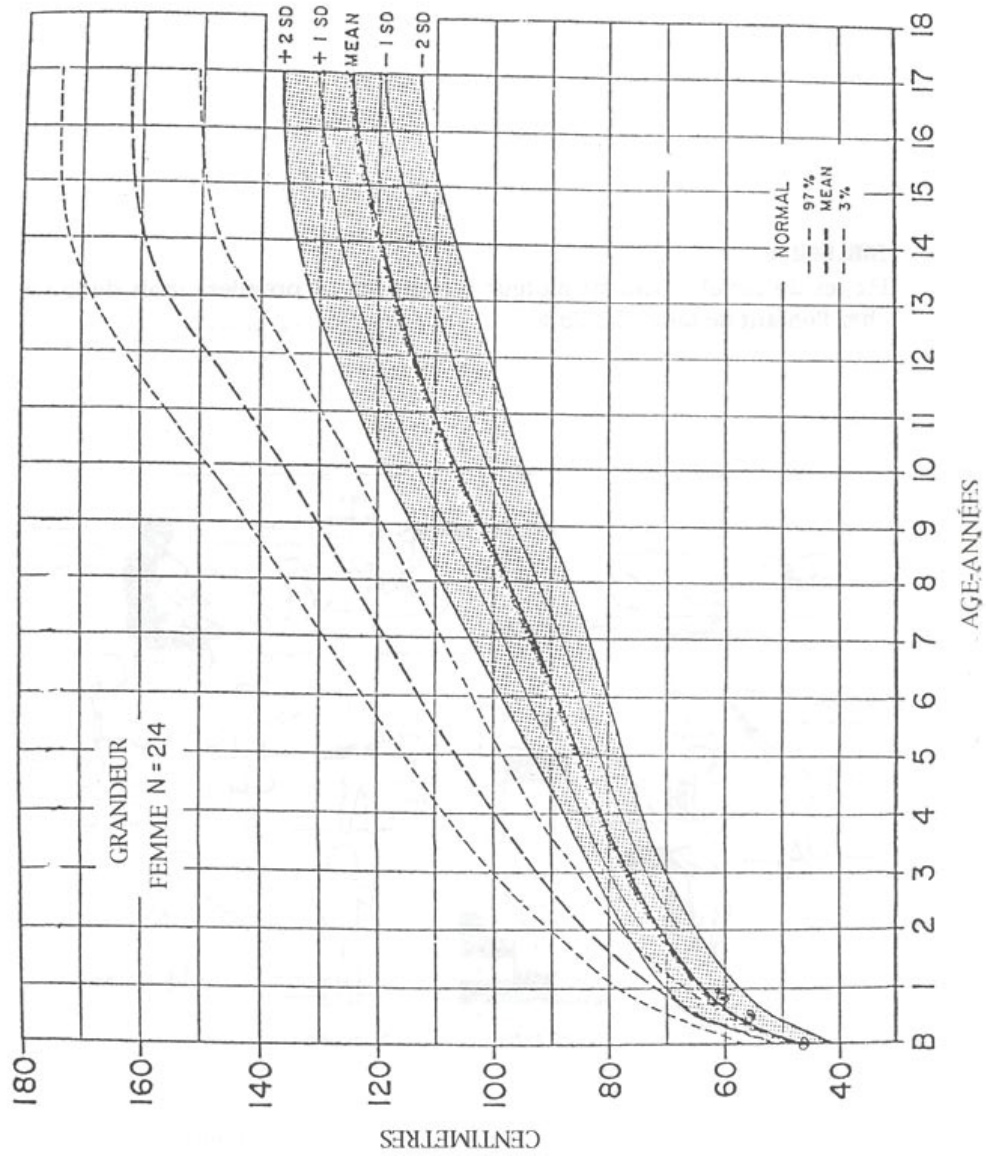
TABEAU IX:
Cyphose.

TABLEAU X:

Étapes du développement moteur durant les 15 premiers mois de la vie chez l'enfant de taille classique.



TABEAU XI:
 Courbe de croissance chez la fille achondroplase.



TABLERU XII:

Vitesse de la croissance chez la fille achondroplase.

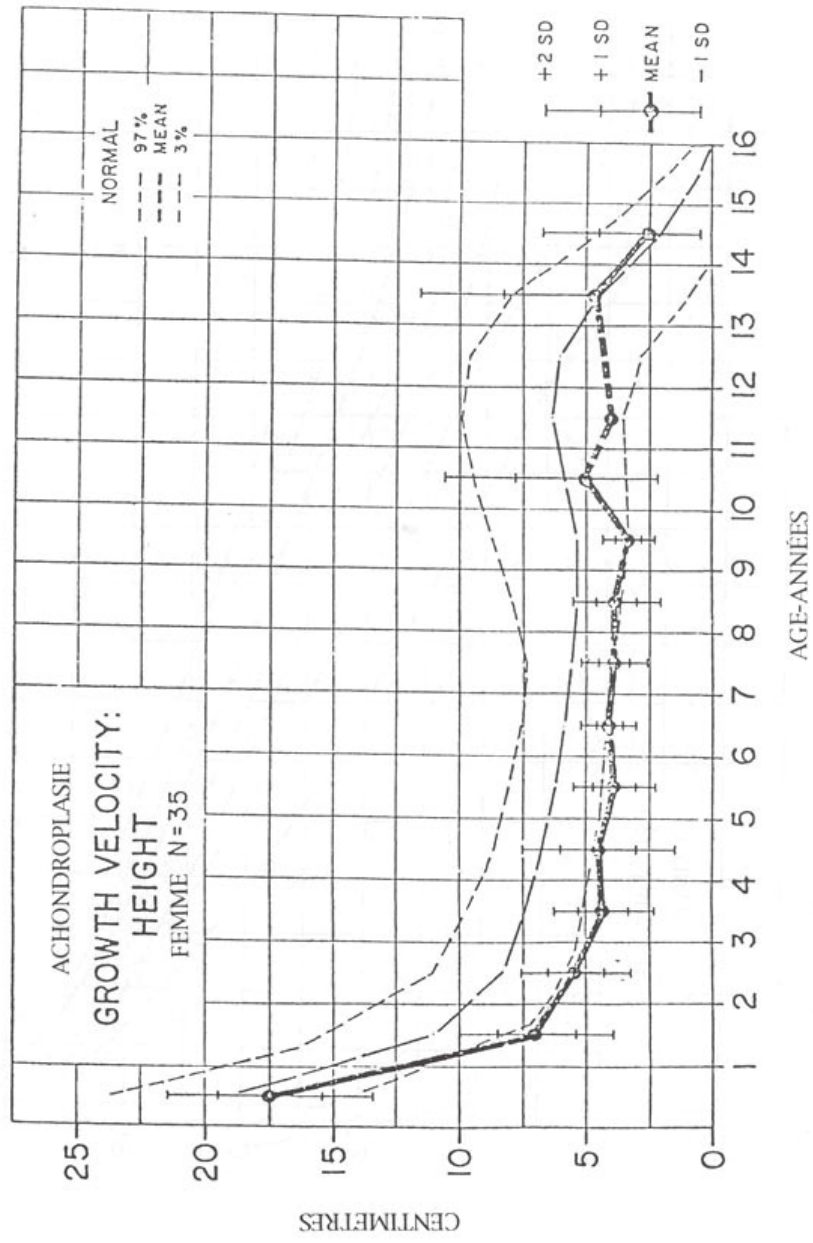
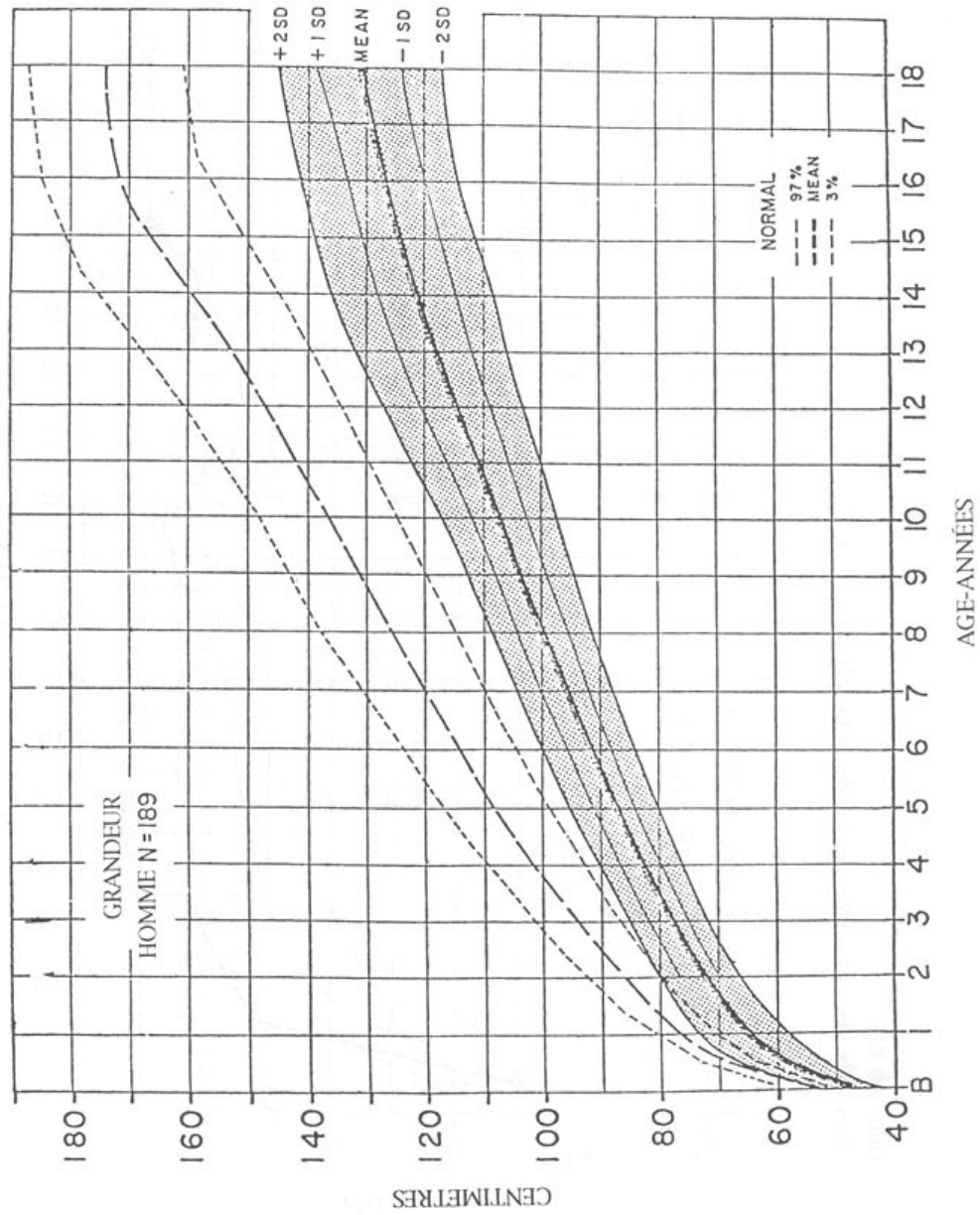


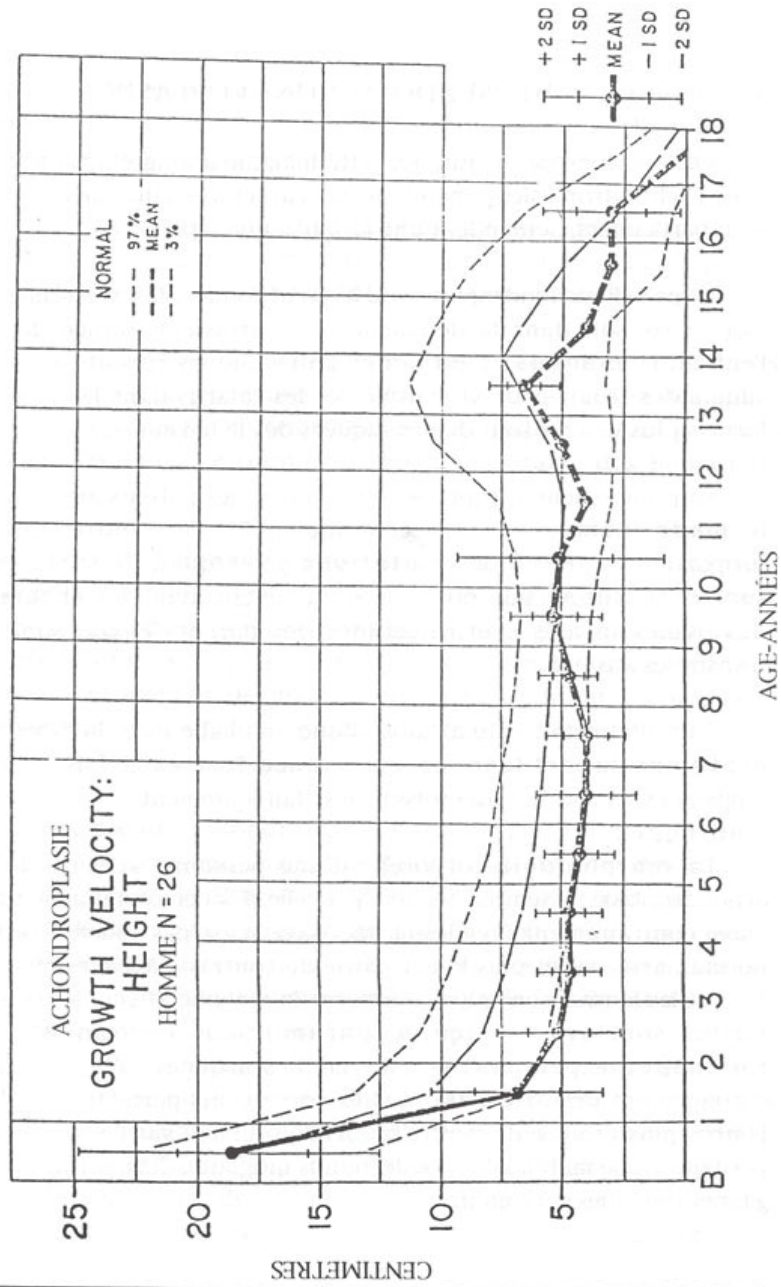
TABLEAU XIII:

Courbe de croissance chez le garçon achondroplase.



TABEAU XIV:

Vitesse de la croissance chez le garçon achondroplase.



b) PSEUDO-ACHONDROPLASIE

Comme son nom l'indique, cette maladie a longtemps été confondue avec l'achondroplasie. Cependant, ses caractères cliniques et physiques, bien particuliers, demandent une classification à part.

La pseudo-achondroplasie (ou hypo-achondroplasie) est diagnostiquée assez tard, soit dans la deuxième ou la troisième année de la vie de l'enfant. Le **diagnostic** est donné après que les parents aient consulté, suite à des troubles de la marche ou des retards dans la croissance. Les formes plus sévères sont diagnostiquées dès la naissance.

La pseudo-achondroplasie se transmet, des parents aux enfants, sous le **mode dominant** (voir génétique p.5). Par contre, une certaine proportion est due à des **mutations** génétiques. Ce sont des erreurs survenant sans aucune raison, spontanément, dans les **chromosomes** des ovules ou des spermatozoïdes des parents et qui sont, ensuite, transmises aux enfants.

La taille reste petite à cause d'une anomalie dans la fabrication des **protéines du cartilage de croissance**. Encore une fois, ce sont les os longs qui sont touchés. La croissance se fait lentement.

La **morphologie** corporelle d'une personne atteinte de pseudo-achondroplasie ressemble beaucoup à celle des personnes achondroplasies. Mais, contrairement à celles-ci, le visage n'est pas touché. Le tronc est normal, mais paraît plus long à cause du contraste avec les membres. Les bras et les jambes sont plus courts, car la maladie affecte les os longs. Les jambes sont arquées (**genu varum**) dans environ 8% des cas. L'**orthopédie** peut corriger les jambes arquées, s'il y a un défaut d'alignement des articulations. Ces corrections permettront d'avoir les jambes plus droites, de mettre moins de pression sur les genoux donc de permettre une marche plus facile, moins fatigante. Cela permettra aussi de gagner quelques centimètres.

Les pieds et les mains sont très courts. Les doigts sont courts et épais. Les ongles sont également courts. Chez l'adolescent et l'adulte, les **phalanges** sont presque carrées. La main a donc un aspect très massif.

Le dos est affecté par une **lordose** (dos creux) à différents degrés. L'**hypotonie**, peut l'accentuer, aussi est-il important de respecter certaines règles de posture. Un **physiatre** peut vous conseiller à ce sujet.

Les articulations sont parfois plus faibles et leurs mouvements peuvent être limités, en particulier l'extension du coude (action de déplier le coude) qui ne se fera pas complètement. Des techniques chirurgicales permettront d'atténuer ce problème, lorsqu'il entraîne des limitations graves.

La force des **ligaments** est diminuée. Ce sont des bandes de tissu plus ou moins élastiques qui relient deux organes. Un ligament articulaire par exemple, reliera deux os d'une articulation. Ces ligaments étant moins forts, les articulations sont plus **laxes** (lâches) et moins fortes. Ceci peut entraîner des problèmes de marche ou de mouvement. La main est particulièrement laxa (lâche) ce qui donne des difficultés dans les mouvements précis de la main.

Les bébés pseudo-achondroplases peuvent souffrir d'**hypotonie**, c'est-à-dire que le tonus musculaire, la rigidité du corps, est diminué. Le bébé est "mou", il a de la difficulté à se tenir. Cette caractéristique amène plusieurs problèmes, dont un retard dans le développement moteur (se lever la tête, s'asseoir, se tenir debout, marcher). Ces gestes se feront, en général, 6 mois plus tard que la moyenne. Il est très important de ne pas tenter de faire asseoir l'enfant avant qu'il ne soit capable de le faire spontanément, l'enfant manque de force et cela peut causer le dos creux comme il vous a été expliqué précédemment. Il est recommandé de ne pas asseoir l'enfant sans support avant l'âge d'un an. Il est aussi très néfaste, pour un enfant souffrant d'hypotonie, d'être placé dans des appareils visant à, soit-disant, accélérer son développement, par exemple: les "marchettes" ou les "sauteuses". Les sacs de transport sans support, que

nous portons sur le dos ou sur le ventre, sont tout aussi dangereux, car ils forcent le bébé à se tenir assis, souvent en mauvaise position, et ils ne supportent pas le dos et la nuque. Tous ces appareils peuvent également être néfastes pour les enfants de taille classique.

L'**hypotonie** peut être diminuée, grâce à des traitements de **physiothérapie** visant à augmenter la force musculaire. Ces traitements, constitués d'exercices sous forme de jeu, permettront une meilleure posture, la prévention des déformations du dos et une acquisition plus rapide des habiletés motrices.

Chez les pseudo-achondroplases, le nombre d'**otites** (inflammation de l'oreille) est plus élevé que la normale. Elles sont nombreuses et dans certains cas, continues. Si l'otite n'est pas bien traitée, elle peut amener des problèmes d'audition et de surdité. Il faut bien prendre soin de faire soigner ces infections. Le traitement est simple et, effectué par un **pédiatre**, consiste à placer des tubes dans les oreilles pour empêcher l'otite de se reproduire. Même si elles cessent après l'enfance, les otites, et autres maux d'oreille, peuvent survenir à l'âge adulte lors des gripes, des rhumes et des infections respiratoires. Nous comprenons mal encore le lien qui existe entre les otites et la pseudo-achondroplase.

En vieillissant, les personnes atteintes s'exposent à plusieurs complications, si leurs membres ne sont pas dans le même axe (droits). Si la personne est courbée, si ses jambes sont arquées, les **cartilages articulaires** s'usent alors plus vite et peut souffrir d'**arthrose**. Ainsi, dans cette maladie, les **épiphyses** (voir TABLEAU V p.20) sont déformées, entraînant une arthrose (usure) prématurée. Les **ligaments** des genoux et des chevilles ont, eux aussi, tendance à s'user. Ces deux états peuvent provoquer de la douleur et rendre la marche difficile. Dans ces deux cas, des chirurgies sont disponibles pour soulager la personne et lui permettre de fonctionner plus efficacement. Il n'y a, cependant, aucun traitement reconnu contre l'arthrose.

Comme vous le voyez, les traitements disponibles ne soignent pas la maladie en tant que telle. Ils visent à atténuer les effets négatifs de la maladie et à augmenter la qualité de vie des personnes atteintes.

Les allongements d'os, eux (voir page 10), ont pour but d'augmenter la taille. Dans plusieurs pays européens ainsi qu'aux Etats-Unis, ces traitements sont parfois effectués chez des achondroplases, mais au Québec, en 1993, un seul cas est en cours. Ces traitements peuvent s'appliquer aux cas de pseudo-achondroplasia, puisqu'elle est une forme de nanisme disproportionné.

Les traitements aux **hormones de croissance** sont parfois efficaces dans cette maladie (voir page 8). Ils permettraient de faire grandir de plusieurs centimètres. Par ailleurs, ces traitements ne sont pas toujours adéquats chez les pseudo-achondroplases, aussi, devriez-vous consulter un endocrinologue avant d'y fonder trop d'espoir. Dans ces traitements, le cas par cas est préconisé.

Les pseudo-achondroplases ont la même moyenne d'espérance de vie que la population en général, soit environ 77 ans. La taille moyenne est de 1,10m. (3' 7"1/2). Généralement, les personnes atteintes n'ont pas de problèmes à marcher et n'ont pas besoin de fauteuil roulant ou d'autres aides techniques pour les déplacements. Leur démarche est dandinante.

Plusieurs pseudo-achondroplases choisissent d'avoir des enfants. Cela est toujours possible et reste un choix de vie personnel. Si les deux conjoints sont atteints; 75% des enfants le seront aussi et 25% ne le seront pas. Si un seul conjoint est pseudo-achondroplase; la moitié des enfants seront atteints et l'autre moitié sera de taille classique.

Dans presque tous les cas, la femme devra accoucher par césarienne, car son bassin est trop étroit pour lui permettre d'accoucher par voie naturelle. Outre cette petite complication, elle n'aura pas plus de problèmes qu'une autre femme à avoir des enfants. L'accouchement sera parfois provoqué, 15 jours à un mois avant le terme de la grossesse, pour éviter des douleurs supplémentaires à la mère. Si l'enfant est de taille

classique, il aura le même poids que les enfants des autres mères de taille classique. Par conséquent, la prise de poids est la même que pour une femme de taille classique (environ quarante livres). Cela peut amener des douleurs aux jambes et au dos, mais cela est également le cas de plusieurs femmes de taille classique. Cependant, la femme de petite taille devra parfois réduire ses activités. L'immobilisation est rarement nécessaire.

Plusieurs parents de taille classique, ayant déjà un enfant pseudo-achondroplase, se demandent si leurs prochains enfants seront eux aussi atteints. Ils ne doivent pas s'inquiéter. Les risques d'avoir un autre enfant pseudo-achondroplase sont les mêmes que dans la population en général. Ces risques sont les mêmes que pour le frère ou la soeur d'une personne atteinte. Rappelez-vous que si vous n'êtes pas atteint, vous n'avez pas le **gène** défectueux, donc vous ne pouvez pas le transmettre.

c) OSTÉOGÉNÈSE IMPARFAITE

Anciennement confondue avec l'achondroplasie, cette maladie demande une classification particulière. Il existe quatre types d'ostéogénèse imparfaite. Nous ne donnerons ici qu'une description générale du **syndrome**.

La maladie est découverte à la naissance ou parfois même pendant la grossesse, grâce à l'**échographie** effectuée dès la treizième semaine de vie utérine. L'échographie est souvent prescrite lorsque nous constatons que le fœtus ne grossit pas ou parce que nous percevons des fractures à la palpation. Que ce soit à la naissance ou à l'échographie, nous distinguons nettement que les membres sont plus petits. Il y a aussi un ramollissement de la voûte crânienne (dessus de la tête). Aussi, il arrive parfois, que l'accouchement provoque la fracture des os de certains membres du nouveau-né, le **diagnostic** est alors presque immédiat.

Nous savons, maintenant que chacun des quatre types se transmet sous un mode différent. Si vous ignorez le type auquel vous avez affaire, nous vous suggérons de consulter un **généticien** qui pourra établir le **diagnostic** d'une façon précise.

L'hypothèse de la petite taille est causée par un défaut de la **protéine** constitutionnelle du **cartilage de conjugaison**. Une chose est certaine, la structure de l'os est très fragile. Les multiples fractures que subissent les enfants, dès le plus jeune âge, nuisent beaucoup à la croissance. Ces deux facteurs liés font que la taille reste petite.

Dans ce type de nanisme, le crâne est volumineux et mou. Le front est bombé et le dos du nez est incurvé en bec d'aigle. Ce sont là, des caractéristiques qui font que le visage est facilement identifiable à la maladie.

Le tronc est normal, mais paraît plus court, à cause du contraste que font les membres. Les bras et les jambes sont courts, déformés et incurvés, suite aux nombreuses fractures.

Les mains et les pieds sont peu modifiés. L'incurvation de la jambe peut parfois donner l'illusion d'un **pied bot**.

Nous remarquons un manque de développement de la mâchoire inférieure et un défaut de la dentine (une composante essentielle de la dent). Cette caractéristique amène un taux de carie important chez les enfants atteints. L'hygiène buccale et des visites régulières chez le dentiste seront cruciales pour éviter la douleur et la perte des dents.

Une **hydrocéphalie** (accumulation de liquide dans la tête) peut également survenir durant les premiers mois de la vie, mais elle évolue rarement vers des états plus graves. Les retards mentaux sont extrêmement rares. Cette accumulation d'eau se résorbera vers l'âge de 2 ou 3 ans, mais peut parfois justifier une intervention chirurgicale pour drainer le liquide hors de la boîte crânienne, soit dans environ 3% des cas. Après la chirurgie, des examens seront effectués à intervalles réguliers afin de s'assurer de l'efficacité du traitement. L'hydrocéphalie n'est pas toujours présente et varie beaucoup en gravité selon les enfants. Selon les cas, elle peut retarder l'acquisition des habilités motrices (s'asseoir, se tenir debout, marcher), à cause de l'augmentation du poids de la tête qui perturbe l'équilibre du jeune enfant. Ces retards sont variables, mais ne dépassent généralement pas 6 mois (voir TABLEAU X p.31).

Dans l'ostéogénèse imparfaite, le principal problème est la fragilité des os. Cela amène des fractures multiples qui peuvent se produire lors de chocs minimes. Les enfants sont souvent limités dans leurs activités, à cause des risques qu'elles comportent. En vieillissant, l'os prend de la force et le nombre de fractures diminue. Après la puberté, elles sont moins fréquentes. Par ailleurs, après la ménopause, l'**ostéoporose** survient souvent et de ce fait, augmente le risque de fracture.

Les maladies affectant les poumons sont fréquentes dans certains types d'ostéogénèse imparfaite et peuvent amener la mort dans les premières années de la vie. Il est important que l'enfant soit suivi par des spécialistes pour surveiller s'il y a une évolution de symptômes pulmonaires.

Nous rencontrons une incidence de surdit  plus fr quente dans cette maladie, nous en ignorons encore la cause. Des consultations p riodiques doivent  tre faites, aupr s d'un audiologiste, afin de suivre l' volution de l'ou e dans le but de d tecter et traiter pr cocement tout probl me. Ces troubles de l'audition surviennent, g n ralement,   l' ge adulte.

Au niveau de l'oeil, nous constatons une structure anormale que nous appelons les **scl rotiques** bleues. Dans un oeil normal (voir TABLEAU XVI p.45), nous retrouvons une couche fibreuse blanche qui recouvre le globe oculaire, c'est la scl rotique. Dans ce **syndrome**, la scl rotique est bleue.

En vieillissant, les femmes, surtout, seront affect es par l'**ost oporose**. Il s'agit d'une fragilisation de tous les os (surtout la hanche) et qui provoquera des fractures multiples. Elle peut  tre att nu e, par la prise de certains m dicaments et pr venue dans l'adolescence et avant la m nopause, par une alimentation riche en calcium et en vitamine D.

Les allongements d'os sont, non seulement inefficaces, mais pourraient  tre dangereux, compte tenu de la fragilit  extr me des os. Les traitements hormonaux sont, eux aussi, inefficaces pour acc l rer la croissance ou pour r duire la fragilit  des os.

D s l'enfance, l' volution de la maladie est variable, ces derniers survivent, mais restent fragiles. Les maladies respiratoires sont la principale cause de d c s chez ces enfants. Les troubles de croissance sont habituellement consid rables:   six ou huit ans, ils ont   peine le d veloppement d'un enfant de deux ans.

Selon le type et la gravité de l'ostéogénèse imparfaite, certaines personnes auront besoin de corrections orthopédiques et de physiothérapie pour pouvoir marcher. Dans d'autres cas plus graves, la personne ne pourra jamais marcher et devra se déplacer en fauteuil roulant. Mais quelques soient les cas, la marche demeure difficile et de nombreuses personnes utiliseront une canne, un trépied, voir même un fauteuil lors de déplacements plus longs (magasinage, excursions, etc).

Des couples, dont l'un ou les deux parents seraient touchés par la maladie, pourraient décider d'avoir des enfants. Cela est toujours possible et reste un choix personnel. De tels couples auraient avantage à consulter un **génétiicien** qui calculera les risques que les enfants désirés soient affectés par la maladie. Cependant, rappelez vous qu'un tel calcul n'est qu'une prédiction. La décision de fonder ou non une famille vous appartient toujours en définitive.

Dans presque tous les cas, la femme, affectée par la maladie, devra accoucher par césarienne, car son bassin est trop étroit. Outre cette complication (que doivent subir beaucoup de femmes de taille classique), elle n'aura aucune autre difficulté à avoir des enfants. L'accouchement sera parfois provoqué, 15 jours à un mois avant le terme de la grossesse, pour éviter des douleurs supplémentaires à la mère. Si l'enfant est de taille classique, il aura le même poids que les enfants des autres mères de taille classique. Par conséquent, la prise de poids est la même que pour une femme de taille classique (environ quarante livres). Cela peut amener des douleurs aux jambes et au dos, mais cela est également le cas de plusieurs femmes de taille classique. Cependant, la femme de petite taille devra parfois réduire ses activités. L'immobilisation est rarement nécessaire.

Si vous êtes un couple de taille classique et que vous avez déjà un enfant atteint d'ostéogénèse imparfaite, vous devriez vous aussi consulter un **génétiicien** pour calculer les risques d'avoir un autre enfant atteint. Le même conseil s'applique pour le frère ou la soeur d'une personne atteinte.

TABLEAU XV:

Déformation sévère, courte stature et scoliose chez un patient adulte.

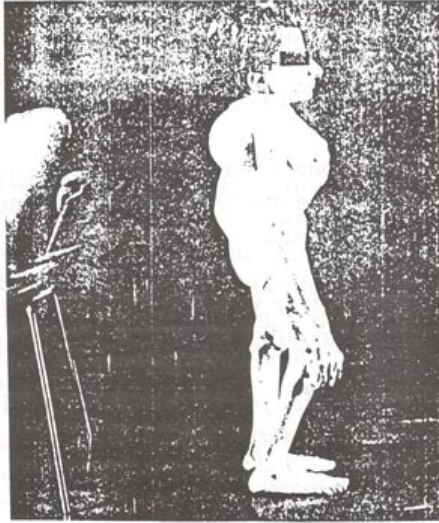
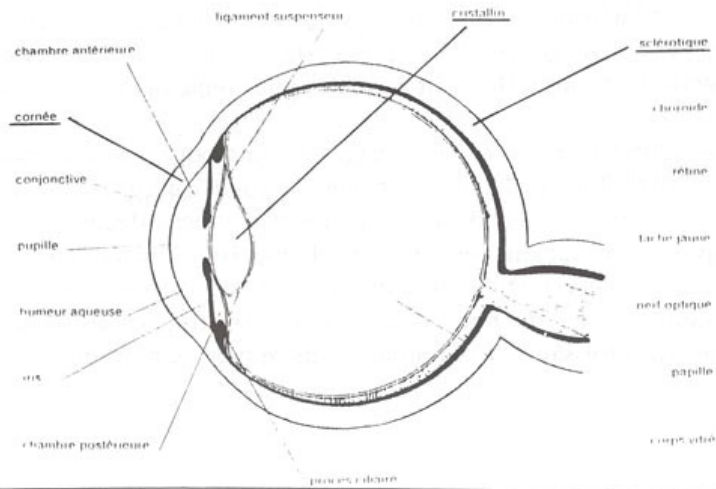


TABLEAU XVI:

Schéma du globe oculaire.



d) DYSCHONDROSTÉOSE

La dyschondrostéose est diagnostiquée à l'adolescence. Les parents sont amenés à consulter, suite à un retard de croissance et à la déformation des avant-bras. Dans les formes plus sévères, le déficit de croissance est plus important et le diagnostic pourra être fait plus tôt.

Elle se transmet, des parents aux enfants, sous le mode **dominant** (voir génétique p.5). Il semble que le nombre de femmes atteintes est plus important que celui des hommes.

Dans ce type de nanisme le visage, le crâne, le cou, de même que le tronc, ne subissent aucune modification.

Les jambes sont courtes et peuvent être arquées (**genu varum**). Au niveau du bras, l'extrémité inférieure du cubitus (un des os de l'avant-bras) est courbée et forme, ce que l'on appelle, un "dos de fourchette" (voir TABLEAU XVII p.48). Le radius (l'autre os de l'avant-bras) est incurvé vers l'extérieur. Si l'esthétique est grandement compromise ou si des limitations surviennent, des chirurgies sont possibles pour corriger ces deux défauts.

Les articulations sont faibles et les mouvements sont limités, en particulier ceux du genou, du poignet et de la hanche. Des exercices et des interventions chirurgicales sont possibles pour remédier à ces limitations.

Les allongements d'os (voir page 10) ont pour but d'augmenter la taille. Dans plusieurs pays européens ainsi qu'aux Etats-Unis, ces traitements sont parfois effectués sur des personnes affectées de nanisme disproportionné (surtout des achondroplases). Pour l'instant au Québec, en 1993, un seul cas est en cours. Dans la dyschondrostéose, ces traitements pourraient donner de bons résultats. Par contre, les traitements aux hormones de croissance sont inutiles, dans ce type de nanisme.

Les personnes atteintes de dyschondrostéose ont la même moyenne d'espérance de vie que la population en général, soit 77 ans environ. La plupart n'ont pas de difficulté à se déplacer.

La taille moyenne est de 1,55 m. (5' 2") pour l'homme et 1,45 m. (4' 9") pour la femme. Dans les formes plus sévères, la taille peut être réduite davantage.

Plusieurs personnes atteintes souhaitent avoir des enfants. Cela est toujours possible et reste un choix très personnel. Si les deux conjoints sont atteints; 75% des enfants le seront aussi et 25% seront épargnés. Si un seul des conjoints est atteint; la moitié des enfants le seront et l'autre moitié de taille classique. La transmission de cette maladie, ainsi que la plupart des maladies causant le nanisme, n'est pas reliée au sexe du parent porteur ou de celui de l'enfant.

Dans presque tous les cas, la femme devra subir une césarienne, car son bassin est trop étroit pour lui permettre d'accoucher par voie naturelle. Outre cette complication (que plusieurs femmes de taille classique doivent traverser aussi), la femme atteinte de dyschondrostéose n'aura aucune difficulté à avoir des enfants. L'accouchement sera parfois provoqué, 15 jours à un mois avant le terme de la grossesse, pour éviter des douleurs supplémentaires à la mère. Si l'enfant est de taille classique, il aura le même poids que les enfants des autres mères de taille classique. Par conséquent, la prise de poids est la même que pour une femme de taille classique (environ quarante livres). Cela peut amener des douleurs aux jambes et au dos, mais cela est aussi le cas de plusieurs femmes de taille classique. Cependant, la femme de petite taille devra parfois réduire ses activités. L'immobilisation est rarement nécessaire.

TABLEAU XVII:
Dyschondrostéose:
déformation caractéristique de l'avant-bras.



e) NANISME DIASTROPHIQUE

Le nanisme diastrophique est évident, dès la naissance. La taille de l'enfant est très petite. Nous constatons, également, des **pieds bots** et de plus, les membres sont plus petit que le reste du corps.

Il se transmet, des parents aux enfants, sous le mode **récessif** (voir page 6).

Nous ne savons pas encore ce qui cause le retard de croissance et pourquoi il y a retard, mais elle se fait lentement. Nous diagnostiquons souvent une scoliose grave ce qui entraîne une courte taille, mais ce n'est sûrement pas le seul facteur en cause.

Dans ce type de nanisme, le crâne et le visage ne sont pas touchés. Par contre, les oreilles sont basses et un kyste déforme l'oreille (voir TABLEAU XVIII p.52). Ces kystes peuvent être opérés ou peuvent régresser spontanément.

Le tronc est de longueur normale, mais paraît plus long à cause du contraste que font les membres. En effet, les bras et les jambes sont courts, car la maladie affecte les os longs.

Les mains et les pieds sont trapus. L'annulaire est plus long que la normale et l'index est court. Le pouce est **hyperlaxe** (lâche), court, implanté bas et perpendiculaire à l'axe de la main (voir TABLEAU XIX p.53). Un pied bot est une déformation particulière du pied: la pointe (orteils) est déviée vers l'intérieur, la plante (dessous) est tournée vers l'extérieur, la pointe est abaissée (voir TABLEAU XX p.53). Le pied bot est toujours présent dans ce **syndrome**.

L'évolution, en l'absence de traitement, aboutit à une déformation grave du pied d'où la nécessité d'entreprendre le traitement dès les premiers jours suivant la naissance. Des manoeuvres d'assouplissement et de redressement du pied, suivies d'application de bandages adhésifs puis

de plâtres successifs sont conseillés. A l'âge de la marche, l'enfant doit porter des chaussures **orthopédiques** spécialement conçues.

Le dos est souvent affecté par une **scoliose** (déviation latérale à droite ou à gauche) et une **cyphose** (dos rond). La scoliose peut, parfois, être corrigée de manière chirurgicale. Il est difficile de traiter la cyphose, mais un **physiatre** peut vous indiquer comment la prévenir, par des exercices (sous forme de jeu), des corsets ou par d'autres moyens. Lorsqu'elle persiste après la croissance, elle peut être corrigée par une opération **orthopédique**.

La mâchoire supérieure est atteinte par une **division palatine** (absence plus ou moins complète du palais) associée ou non à un bec de lièvre. La division palatine, présente dans environ 30% des cas, peut amener des troubles de la déglutition (avaler) et des difficultés de prononciation. Ces troubles disparaîtront lorsque la division sera corrigée. Le traitement est chirurgical et peut être entrepris, chez le nourrisson, dès le sixième mois, mais à moins de troubles graves, il ne sera effectué que vers le dix-huitième mois. Après rééducation de la parole, les séquelles de cette malformation sont peu importantes. La mâchoire du bas souffre, également, d'un manque de développement.

Le mouvement des articulations est limité. Nous parlons surtout de la hanche, des genoux, des épaules et des chevilles. Nous constatons souvent une dislocation du coude et parfois une mobilité anormale du genou. Des traitements peuvent être entrepris pour lutter contre ces limitations.

Dans environ 11 % des cas de nanisme diastrophique, des problèmes neurologiques seront diagnostiqués. Chez ces individus, l'espace disponible pour la **moelle épinière** est plus petit que la moyenne. La moelle épinière est cette substance qui contient les nerfs. Elle se trouve dans un canal au centre de la colonne vertébrale. Il est important de s'assurer que ce canal reste le plus large possible, car la quantité de moelle reste la même, mais dans un espace restreint. Cette compression peut entraîner des complications importantes. Idéalement, un test de **résonance magnétique** devrait être subi tous les ans. Cet appareil permet de

visualiser, dans le corps, tous les tissus, os, vaisseaux sanguins, nerfs, comparativement aux rayons X ou seuls les os sont visibles. Ce test est absolument sans douleur. Il permet un diagnostic précoce et prévient ainsi, toute complication éventuelle. Si une compression de la moelle est détectée, une chirurgie, visant à donner plus d'espace à la moelle, pourra être effectuée. Un autre problème peut survenir à ce niveau, c'est le coinçage des nerfs entre les vertèbres. En effet, nous savons que les vertèbres de la colonne sont plus mobiles et il peut arriver que des nerfs s'y coincent plus facilement et se sectionnent. Pour éviter toute complication, nous procédons, parfois, à une opération chirurgicale, afin de diminuer la mobilité des vertèbres. Cette opération, la laminectomie, consiste à souder ensemble quelques vertèbres. Ces problèmes neurologiques semblent plus fréquents chez les personnes souffrant de **scoliose**. Tous ces troubles neurologiques ont des signes précurseurs qu'il faut apprendre à décoder et surveiller: incontinence urinaire, diminution des réflexes, tremblements, engourdissement des jambes, boitillement. Ces troubles apparaissent généralement à la fin de l'adolescence.

Comme vous le voyez, les traitements disponibles ne soignent pas la maladie elle-même. Ils visent à atténuer ses effets négatifs et à augmenter la qualité de vie des personnes atteintes.

Les allongements des os (voir page 10), eux, ont pour but d'augmenter la longueur des os, donc la taille de l'individu. Dans plusieurs pays européens ainsi qu'aux Etats-Unis, ces traitements sont parfois effectués lorsque le nanisme est disproportionné, comme dans ce cas-ci. Cependant, ces traitements comportent beaucoup d'inconvénients. Au Québec, en 1993, un seul cas a été effectué pour l'instant. Les traitements aux **hormones de croissance** sont inefficaces pour le nanisme diastrophique.

Les personnes atteintes de ce type ont la même moyenne d'espérance de vie que la population en général, soit environ 77 ans.

La taille moyenne est de 1,20 m. (4'). La marche est difficile et demande beaucoup d'efforts. Il y a des limitations dans les mouvements précis des doigts et de la main.

Plusieurs personnes atteintes choisissent d'avoir des enfants. Cela est toujours possible et reste un choix de vie personnel. Si les deux conjoints sont atteints; 100% des enfants le seront aussi. Si un seul conjoint a la maladie, mais que l'autre est **porteur** (souvent sans le savoir); 50% seront atteints et 50% seront porteurs. Si un conjoint est atteint, mais que l'autre n'est pas porteur; tous les enfants seront porteurs sans exprimer la maladie. Si les deux parents sont porteurs; 25% des enfants seront atteints, 50% seront porteurs et 25% seront sains.

Dans presque tous les cas, la femme devra accoucher par césarienne, car son bassin est trop étroit pour lui permettre d'accoucher par voie naturelle. L'accouchement sera parfois provoqué, 15 jours à un mois avant le terme de la grossesse, pour éviter des douleurs supplémentaires à la mère. Si l'enfant est de taille classique, il aura le même poids que les enfants des autres mères de taille classique. Par conséquent, la prise de poids est la même que pour une femme de taille classique (environ quarante livres). Cela peut amener des douleurs aux jambes et au dos, mais cela est également le cas de plusieurs femmes de taille classique. Cependant, la femme de petite taille devra parfois réduire ses activités. L'immobilisation est rarement nécessaire.

TABLEAU XVIII:

Kyste hémorragique de l'oreille,
quelquefois aperçu chez
l'enfant nouveau-né.
Traité facilement par aspiration.

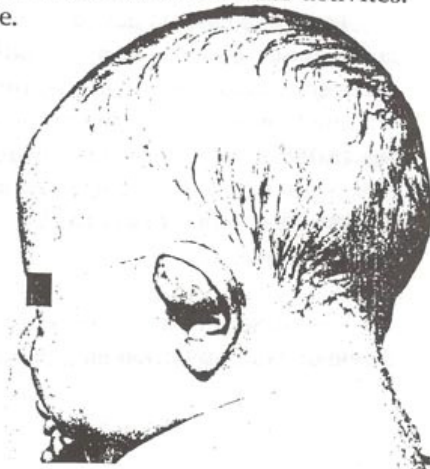


TABLEAU XIX:

Sous-développement du premier métacarpe au niveau du pouce ("pouce de l'auto-stoppeur").



TABLEAU XX:

Raccourcissement disproportionné des membres supérieurs et inférieurs, en comparaison avec le tronc.



f) DYSPLASIE SPONDYLO-ÉPIPHYSAIRE

La dysplasie spondylo-épiphytaire est diagnostiquée dès la naissance. La taille du bébé est nettement sous la moyenne. Le tronc et les jambes sont courts. Elle se transmet, des parents aux enfants, sous le **mode dominant** (voir génétique p.5). Nous ignorons, encore aujourd'hui, pourquoi la taille reste petite.

Dans ce type de nanisme, le crâne et le visage restent intouchés. Par contre, nous constatons que le cou est plus court que la normale, ce qui donne à la personne un aspect trapu.

Le tronc est court et le sternum (plaque osseuse du centre du thorax) est saillant. Les membres aussi sont courts. Les mains et les pieds sont tout à fait normaux. Nous disons que le nanisme est proportionné.

La personne affectée peut développer une légère **cyphose** avant l'âge de dix ans, mais elle disparaîtra souvent avant la fin de la croissance. Si la cyphose persiste, elle peut être opérée par un orthopédiste. Une **scoliose** peut aussi se former sous les mêmes conditions, elle aussi est corrigible par chirurgie. Une **lordose** peut également se présenter, mais elle ne peut malheureusement pas se corriger chirurgicalement. Le développement de la cyphose, de la scoliose ainsi que de la lordose, peut être ralenti par des exercices et des techniques posturales qu'un **physiatre** peut vous indiquer. Nous voyons également une bascule du bassin (chute du bassin de l'avant vers l'arrière) et qui donne l'impression que les fesses sont proéminentes. C'est la bascule du bassin qui entraîne une déformation de la hanche et la formation de lordose. Une chirurgie du bassin peut être effectuée pour éviter ces deux complications.

Les mouvements articulaires sont limités, surtout ceux de la hanche et de l'épaule. Des corrections peuvent être effectuées pour lutter contre les limitations.

Les anomalies oculaires sont particulièrement fréquentes dans cette maladie, surtout la myopie. Elles peuvent être corrigées par le port de verres correcteurs.

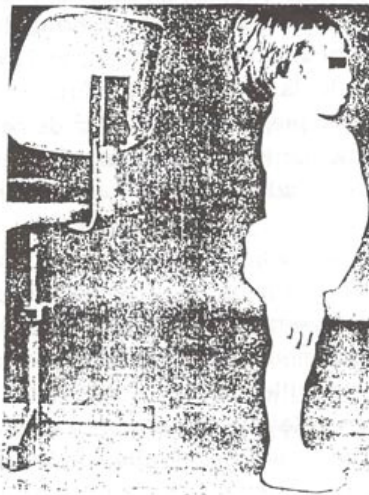
Les allongements d'os sont inadéquats, car le nanisme est proportionné; le tronc deviendrait donc plus court que les membres. Cette forme corporelle serait non-classique et très peu esthétique. Les traitements hormonaux sont malheureusement, eux aussi, inefficaces.

A la fin de la croissance, les personnes atteintes de cette dysplasie peuvent atteindre une taille de 1,35 m. (4' 6"). Plus les anomalies aux hanches seront sévères, plus la taille sera courte.

Plusieurs personnes atteintes choisissent d'avoir des enfants. Cela est toujours possible et reste un choix de vie personnel. Si les deux conjoints sont atteints; 25% des enfants ne le seront pas et 75% le seront. Si un seul conjoint a cette dysplasie; la moitié des enfants seront atteints et l'autre moitié sera de taille classique. La transmission de cette maladie, ainsi que la plupart des formes de nanisme, n'est pas reliée au sexe de l'enfant ou du parent porteur de la maladie.

Dans presque tous les cas, la femme devra accoucher par césarienne, car son bassin est trop étroit pour lui permettre d'accoucher par voie naturelle. L'accouchement sera parfois provoqué, 15 jours à un mois avant le terme de la grossesse, pour éviter des douleurs supplémentaires à la mère. Si l'enfant est de taille classique, il aura le même poids que les enfants des autres mères de taille classique. Par conséquent, la prise de poids est la même que pour une femme de taille classique (environ quarante livres). Cela peut amener des douleurs aux jambes et au dos, mais cela est aussi le cas de plusieurs femmes de taille classique. Cependant, la femme de petite taille devra parfois réduire ses activités. L'immobilisation est rarement nécessaire.

TABLEAU XXI:
Vue de la colonne vertébrale.



g) DYSPLASIE DE KNIEST

La dysplasie de Kniest peut être diagnostiquée dès la naissance. La taille de l'enfant est nettement sous la moyenne. Les membres sont courts et le visage a un faciès particulier.

Cette dysplasie se transmet, des parents aux enfants, sous le **mode dominant** (voir génétique page 5). Nous ignorons encore pourquoi la taille reste petite, mais nous savons que la croissance se fait très lentement.

Dans ce type de nanisme, la **morphologie** du visage est caractéristique. La figure est particulièrement ronde et le nez est aplati à la racine, entre les yeux. De plus, le nez est très petit.

Le tronc, les bras et les jambes sont courts. Nous parlons, ici, d'un nanisme proportionné. Les jambes sont souvent déviées soit vers l'extérieur ou vers l'intérieur. Des chirurgies peuvent être effectuées pour corriger l'orientation des jambes. Ces traitements permettront d'améliorer la marche et l'esthétique. Ils donneront aussi, quelques centimètres de plus (selon la gravité de la déviation).

Au niveau de la main, nous observons que les doigts sont longs et minces ce qui lui donne un aspect plus fragile.

Le dos est affecté par une **cyphose** (dos rond). Elle est difficile à corriger, mais un **physiatre** peut vous indiquer comment prévenir son aggravation, par des exercices, des jeux, des corsets ou par d'autres moyens.

La mâchoire supérieure est atteinte par une **division palatine** (absence plus ou moins complète du palais) associée à un bec de lièvre. La division palatine peut amener des troubles de la déglutition (avaler) et de la prononciation. Ces troubles disparaîtront lorsque la division sera corrigée. Le traitement est chirurgical et peut être entrepris chez le

nourrisson, dès le sixième mois, mais, à moins de troubles graves, il ne sera effectué que vers le dix-huitième mois. Après rééducation de la parole, les séquelles de cette malformation sont peu importantes.

Les articulations ont tendance à augmenter de volume, en particulier les genoux. Les mouvements articulaires peuvent être limités, surtout la marche, si les genoux sont très touchés.

Les anomalies de la vision sont fréquentes. La **myopie**, surtout, affecte les personnes atteintes de la dysplasie de Kniest. Un suivi chez un optométriste doit être fait pour que l'enfant porte des verres adaptés à sa vision, si cela s'avère nécessaire.

Nous rencontrons une incidence de surdit  plus  lev e que la normale. Il serait important que l'enfant consulte, p riodiquement, un **audiologiste**, afin de d tecter et corriger pr cocement, tout probl me pouvant survenir. Des proth ses auditives peuvent  tre un atout dans ces cas. Les appareils, actuellement tr s miniaturis s et adapt s   chaque cas, permettent de compenser les anomalies de l'audition tout comme les lunettes reconstituent une vue normale.

En vieillissant, les personnes atteintes s'exposent   plusieurs complications, si les membres ne sont pas dans le m me axe (droits). Si la personne est courb e, les **cartilages articulaires** s'usent plus vite et elle peut souffrir alors d'**arthrose**. Les **ligaments** des genoux et des chevilles ont, eux aussi, tendance   s'user. Ces deux  tats entraînent de la douleur et rend la marche difficile. Dans ces deux cas, des chirurgies sont possibles pour soulager la personne et lui permettre de fonctionner plus efficacement.

Comme ce type de nanisme est proportionn , les allongements d'os (voir page 10) sont inad quats. De tels traitements donneraient une forme corporelle non harmonieuse. Les traitements   l'**hormone de croissance** sont, dans ce cas, inefficaces.

Ces personnes ont la même moyenne d'espérance de vie que la population en général, soit environ 77 ans. La taille moyenne, à l'âge adulte, des personnes atteintes du syndrome, est de 1,35 m. (4' 6") ou moins, dans certaines formes plus sévères et plus rares.

Plusieurs personnes atteintes de ce **syndrome** choisissent d'avoir des enfants. Cela est toujours possible et reste un choix de vie personnel. Si les deux conjoints sont atteints; 25% des enfants ne le seront pas et 75% le seront. Si un seul conjoint est atteint; la moitié des enfants seront atteints et l'autre moitié sera de taille classique. La transmission de cette maladie, ainsi que la plupart des formes de nanisme, n'est pas reliée au sexe de l'enfant ou du parent porteur de la maladie.

Dans presque tous les cas, la femme devra accoucher par césarienne, car son bassin est trop étroit pour lui permettre d'accoucher par voie naturelle. L'accouchement sera parfois provoqué, 15 jours à un mois avant le terme de la grossesse, pour éviter des douleurs supplémentaires à la mère. Si l'enfant est de taille classique, il aura le même poids que les enfants des autres mères de taille classique. Par conséquent, la prise de poids est la même que pour une femme de taille classique (environ quarante livres). Cela peut amener des douleurs aux jambes et au dos, mais cela est également le cas de plusieurs femmes de taille classique. Cependant, la femme de petite taille devra parfois réduire ses activités. L'immobilisation est rarement nécessaire.

h) DYSCHONDROPLASIE

Elle est diagnostiquée vers l'âge de deux ans. Les parents sont amenés à consulter, suite au raccourcissement d'un membre responsable de l'apparition d'une légère claudication (boitillement). Il peut y avoir tuméfaction (augmentation de volume) d'un doigt ou d'un orteil.

Nous ne savons pas encore exactement comment elle se transmet, mais de nombreuses recherches tendent à prouver que la transmission est non-génétique.

La morphologie du visage et du tronc reste inchangée. Les bras et les jambes sont affectés par des incurvations et des déviations. Les os longs sont élargis dans la région de la **métaphyse** (voir TABLEAU V p.20). Les doigts et les orteils sont atteints de **chondromes**, tumeurs bénignes du cartilage. Ils apparaissent comme des structures élastiques qui semblent faire corps avec les doigts, les orteils, le dessus du pied et de la main.

Comme nous savons que la transmission est non-génétique, les personnes atteintes de cette maladie choisissent souvent d'avoir des enfants. Selon la gravité de la diminution de la taille, certaines femmes devront accoucher par césarienne, car leur bassin peut être trop étroit pour permettre d'accoucher par voie naturelle. L'accouchement sera parfois provoqué, 15 jours à un mois avant le terme de la grossesse, pour éviter des douleurs supplémentaires à la mère. Si l'enfant est de taille classique, il aura le même poids que les enfants des autres mères de taille classique. Par conséquent, la prise de poids est la même que pour une femme de taille classique. Cela peut amener des douleurs aux jambes et au dos, mais cela est aussi le cas de plusieurs femmes de taille classique. Cependant, la femme de petite taille devra parfois réduire ses activités. L'immobilisation est rarement nécessaire.

La dyschondroplasie est une maladie assez rare et peu sévère. En conséquence, les recherches sont peu nombreuses et les renseignements disponibles à ce sujet, rares.

i) DYSPLASIE FIBREUSE

La dysplasie fibreuse est diagnostiquée à l'adolescence par la récurrence d'une fracture ou lors d'un choc minime.

La transmission est non-génétique, mais nous ignorons encore comment elle se contracte. Nous ne savons pas également ce qui cause le retard statural. Par ailleurs, nous savons que la puberté est précoce, ce qui entraîne un arrêt de la croissance plus tôt. Mais ce n'est sûrement pas le seul facteur en cause dans cette maladie.

Dans ce type de nanisme, le visage et le crâne sont tuméfiés. C'est-à-dire, qu'ils semblent enflés. Ils augmentent de volume sans que nous puissions en connaître la cause. Le visage a une forme irrégulière, non-symétrique.

Le tronc est de longueur normale, mais les membres sont courts et de longueurs inégales. Les os longs peuvent être déformés, incurvés. Il est possible de palier à ces déformations, par des greffes d'os ou de matériel synthétique imitant l'os. Ces greffes augmentent la force des os, leur permettant ainsi de lutter contre les forces qui les déforment.

La peau souffre de modifications légères et sans gravité, par l'apparition d'une multitude de taches de couleur brunâtre. Les dermatologues, eux, les associent comme étant des taches "café au lait". Il n'y a aucun traitement contre ces taches qui sont, en fait, sans conséquence.

Le **syndrome** est parfois associé à des douleurs dans les os qui peuvent survenir spontanément ou à la suite de certains efforts, tels la marche et les activités sportives.

Malgré un choc minime, les os ont tendance à se briser facilement. Les fractures peuvent se reproduire fréquemment au même endroit (c'est ce que nous appelons la récurrence). Nous pouvons lutter contre ces fractures par des greffes d'os ou de matériel l'imitant. Ces greffes renforcent l'os et

lui permettent de résister aux chocs. La fréquence des fractures diminuera après la puberté.

Les allongements d'os (voir page 10) ont pour but d'augmenter la taille. Dans plusieurs pays européens ainsi qu'aux Etats-Unis, ces traitements sont parfois effectués surtout chez des achondroplases. Au Québec, en 1993, ces traitements sont peu courants, un seul cas est présentement en cours. Dans le cas de la dysplasie fibreuse, ces traitements pourraient être utiles afin d'augmenter la taille, mais aussi pour corriger les différences de longueur pouvant survenir entre deux jambes ou deux bras.

Les traitements à l'hormone de croissance (voir page 8) sont inefficaces chez les enfants atteints de dysplasie fibreuse.

Les personnes atteintes ont la même moyenne d'espérance de vie que la population en général, soit environ 77 ans. La taille moyenne des adultes est variable, mais le nanisme n'est pas sévère.

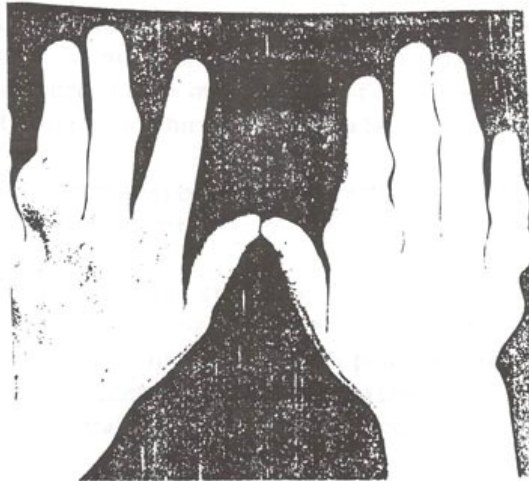
Plusieurs personnes atteintes de la dysplasie fibreuse pourraient choisir d'avoir des enfants. Cela est toujours possible et reste un choix de vie personnel. La transmission de la maladie, n'étant pas encore connue, il est difficile de prévoir les possibilités qu'ont les enfants de souffrir de cette maladie. Si vous envisagez de fonder une famille, il serait bon que vous consultiez un **généticien**. Vous pourrez voir avec votre conjoint les risques de la transmettre et pourrez prendre une décision éclairée. N'oubliez pas cependant, qu'un conseil génétique reste un conseil; la décision d'avoir ou non des enfants vous appartient toujours en définitive. Le même conseil s'applique à des parents de taille classique, qui donnent naissance à un enfant atteint de la dysplasie fibreuse et qui veulent d'autres enfants tout comme aux frères et soeurs d'une personne atteinte.

Selon la gravité du retard statural, la femme devra peut-être accoucher par césarienne, car son bassin est trop étroit pour lui permettre d'accoucher par voie naturelle. L'accouchement sera parfois provoqué, 15 jours à un mois avant le terme de la grossesse, afin d'éviter des douleurs

supplémentaires à la mère. Si l'enfant est de taille classique, il aura le même poids que les enfants des autres mères de taille classique. Par conséquent, la prise de poids est la même que pour une femme de taille classique. Cela peut amener des douleurs aux jambes et au dos, mais cela est également le cas de plusieurs femmes de taille classique. Cependant, la femme de petite taille devra parfois réduire ses activités. L'immobilisation est rarement nécessaire.

TABLEAU XXII:

Déformation des os des doigts de la main.



B) DYSOSTOSES

Ce sont des déformations qui affectent une ou plusieurs parties du squelette. Elles peuvent affecter le crâne, le visage, la colonne vertébrale, les membres ou les extrémités (mains, pieds). Cette autre sous-famille comprend plusieurs maladies rares, dont le syndrome occulo-mandibulo-facial, le plus courant de celle-ci au Québec.

a) SYNDROME OCCULO-MANDIBULO-FACIAL

Aussi nommé syndrome d'Hallerman-Streiff-François, cette maladie rare amène un nanisme chez 50% des personnes atteintes. En fait, nous pouvons dire que la petite taille est un **symptôme** qui n'est pas toujours présent dans ce **syndrome**. Elle est diagnostiquée dès la naissance, à cause des modifications faciales qu'elle entraîne.

Nous ignorons presque tout de la maladie: nous ne savons pas comment elle se transmet. Nous ignorons également les causes de la maladie et ce qui cause la courte stature, tout comme les modifications du visage.

Dans cette maladie, les modifications du visage sont nombreuses. Le visage est petit, les bosses frontales sont saillantes. Le nez est mince, petit, effilé et recourbé. La mâchoire inférieure est reculée par rapport à la mâchoire supérieure. Cette modification peut être corrigée par un **orthodontiste** ou par un chirurgien maxillo-facial.

Tous les os du corps sont courts et minces. Si il y a du nanisme, celui-ci sera proportionné, les membres et le tronc étant également réduits.

Le dos est affecté par une **scoliose** (déviation latérale de la colonne vertébrale). La scoliose peut être corrigée à la fin de la croissance par la chirurgie. Le développement de la scoliose peut être atténué par divers exercices, appareils et postures qu'un **physiatre** peut vous indiquer. La scoliose réduit considérablement la taille d'une personne.

Les dents sont implantées d'une manière irrégulière, au mauvais endroit ou dans de curieuses positions. Quelques-unes ne pousseront jamais. Leur forme est parfois anormale. Les caries sont précoces et nombreuses. Des visites régulières chez le dentiste, ainsi qu'une excellente hygiène buccale, peuvent atténuer ce problème. Les dents peuvent être remises dans des positions plus naturelles grâce à des appareils **orthodontiques** (broches).

Les yeux semblent sincèrement affectés. Les **cataractes** (perte de transparence des yeux) et la **microphthalmie** (petits yeux) semblent être des problèmes souvent observés. D'autre part, le **strabisme** (les yeux qui "louchent"), le **nystagmus** (secousses involontaires de l'oeil), ainsi que diverses altérations du fond de l'oeil visibles par l'**ophtalmologiste**, sont des problèmes souvent rencontrés, mais qui ne sont pas présents dans tous les cas. Nous remarquons aussi une structure que nous appelons les **sclérotiques** bleues. La sclérotique est une couche fibreuse blanche qui recouvre le globe oculaire. Chez les personnes atteintes de ce syndrome, cette sclérotique est bleue. Compte tenu de ces multiples altérations de l'oeil, il convient de consulter régulièrement un **ophtalmologiste** dès le plus jeune âge, afin de corriger, s'ils se présentent, le **strabisme** et les **cataractes**. Les autres altérations, par contre, ne se corrigent pas.

La peau est atrophiée et il peut y avoir un manque de pilosité sur le corps et au niveau des cheveux.

Les allongements d'os (voir page 10) ont pour but d'augmenter la taille. Ces traitements sont ici impossibles, car le nanisme est proportionné et les os sont minces. De plus, malheureusement, les traitements aux hormones de croissance (voir page 8) n'ont pas d'effet sur les personnes atteintes de ce syndrome.

Le nanisme est modéré et ne touche que 50% des personnes atteintes. La taille des personnes atteintes d'un retard de croissance est très variable. Il nous est difficile de faire une moyenne.

Les personnes atteintes de ce syndrome pourraient décider d'avoir des enfants. Cela est toujours possible et reste un choix personnel. Cependant, une consultation avec un **généticien** serait utile, afin de prendre une décision éclairée. Cependant, rappelez-vous qu'un calcul de probabilité reste un calcul, la décision d'avoir ou non des enfants vous appartient toujours en définitive. Le même conseil s'applique si vous êtes

un parent de taille classique ayant un enfant atteint de ce syndrome et que vous désirez avoir d'autres enfants.

Selon la gravité du retard de croissance, la femme devra peut-être accoucher par césarienne, car son bassin pourrait être trop étroit pour permettre d'accoucher par voie naturelle. L'accouchement sera parfois provoqué, 15 jours à un mois avant le terme de la grossesse, afin d'éviter des douleurs supplémentaires à la mère. Si l'enfant est de taille classique, il aura le même poids que les enfants des autres mères de taille classique. Par conséquent, la prise de poids est la même que pour une femme de taille classique. Cela peut amener des douleurs aux jambes et au dos, mais cela est également le cas de plusieurs femmes de taille classique. Cependant, la femme de petite taille devra, parfois, réduire ses activités. L'immobilisation est rarement nécessaire.

II- MALADIES OSSEUSES MÉTABOLIQUES

Le métabolisme, c'est l'ensemble des transformations que subit toute substance introduite dans le corps, à partir de l'ingestion dans les repas, jusqu'à la transformation en énergie, en protéine de muscles ou d'os. Il arrive que des désordres surviennent dans les métabolismes du corps. Lorsque ces désordres touchent le métabolisme du calcium, du phosphore, des glucides (sucres) ou des lipides (gras), ils entraînent des modifications dans la croissance et la structure de l'os. Les maladies découlant de ces déséquilibres, donc de cette famille, sont: l'insuffisance hypophysaire (hypopituitarisme), les pathologies rénales, la maladie de Morquio et le syndrome de Kenney et Caffey.

a) INSUFFISANCE HYPOPHYSAIRE

L'insuffisance hypophysaire est aussi appelée nanisme hypophysaire et hypopituitarisme. C'est le nanisme qui se traite le plus facilement et le plus efficacement.

Il se transmet des parents aux enfants, sous le **mode dominant** ou **récessif** selon le cas. Chaque cas est particulier. Il est diagnostiqué vers l'âge de un à cinq ans, à la suite de retard de croissance. Il est à noter que 80% des enfants atteints sont des garçons.

L'**hypophyse** est une petite glande très importante située au niveau de la base du cerveau. Elle produit plusieurs **hormones** essentielles dont l'**hormone de croissance**. Chez les personnes atteintes de nanisme hypophysaire, la sécrétion des hormones produites par l'hypophyse est réduite. La quantité d'hormone de croissance présente dans le corps étant limitée, la croissance se fait très lentement.

Dans ce type de nanisme, tous les os restent courts. Il s'agit d'un nanisme proportionné. Au niveau de l'abdomen et des membres, une légère accumulation de graisse peut survenir, ce qui donne l'impression d'un embonpoint localisé. Le visage reste inaltéré, mais l'apparition des rides peut se faire plus tôt que la normale. Le visage a un aspect juvénile (baby face) même à l'âge adulte. La dentition permanente (dents d'adultes) arrive plus tard que chez les autres enfants, certaines dents de lait persistent assez tard dans la vie et ne sont parfois jamais remplacées.

Il est essentiel que l'hypopituitarisme soit diagnostiqué le plus tôt possible, car il peut être traité. Plus les traitements débutent tôt à l'enfance, meilleurs sont les résultats.

Les traitements consistent à remplacer l'hormone déficitaire par une hormone fabriquée en laboratoire (voir hormones de croissance p 8). Ces traitements sont particulièrement efficaces chez les hypopituitaires. Ils permettent de gagner une taille normale.

La taille des personnes non-traitées est nettement sous la moyenne. Cependant, depuis que l'hormone est disponible à grande échelle, la plupart des filles atteignent 1,50 m (4' 11") et les garçons 1,60m (5' 3"). Le traitement permet aussi de supprimer l'embonpoint.

L'espérance de vie moyenne des hypopituitaires est la même que la population en général, soit environ 77 ans.

Plusieurs personnes atteintes d'insuffisance hypophysaire pourraient choisir d'avoir des enfants. Cela est toujours possible et reste un choix de vie personnel. La transmission de la maladie étant inégale, il est difficile de prévoir les possibilités qu'ont les enfants de souffrir de cette maladie. Si vous envisagez de fonder une famille, il serait bon que vous consultiez un **généticien**. Vous pourrez voir avec votre conjoint les risques de transmettre la maladie et pourrez prendre une décision éclairée. N'oubliez pas cependant, qu'un conseil génétique reste un conseil; la décision d'avoir ou non des enfants vous appartient toujours en définitive. Le même conseil s'applique à des parents de taille classique qui donnent naissance à un enfant atteint et qui veulent d'autres enfants.

Dans plusieurs cas où la femme a une plus petite taille, elle devra accoucher par césarienne, car son bassin est trop étroit pour lui permettre d'accoucher par voie naturelle. L'accouchement est parfois provoqué, 15 jours à un mois avant le terme de la grossesse, afin d'éviter des douleurs supplémentaires à la mère. Si l'enfant est de taille classique, il aura le même poids que les enfants des autres mères de taille classique. Par conséquent, la prise de poids est la même que pour une femme de taille classique. Cela peut amener des douleurs aux jambes et au dos, mais cela est aussi le cas de plusieurs femmes de taille classique. Cependant, la femme de petite taille devra parfois réduire ses activités. L'immobilisation est rarement nécessaire.

b) PATHOLOGIES RÉNALES

Le bon fonctionnement de tous les organes, et en particulier des reins, est essentiel à la croissance. Les reins peuvent être affectés par plusieurs troubles, que nous réunissons sous le terme des **pathologies** rénales: insuffisance, cystinose, greffe, etc. Toutes ces pathologies, en plus de causer des troubles de santé assez graves, produiront des retards de croissance, dont une courte taille à l'âge adulte. Par contre, la taille sera évidemment normale, si les troubles rénaux surviennent après la fin de la croissance.

Nous diagnostiquons le retard de croissance à des âges très variables. En règle générale, les signes de pathologies rénales précèdent les signes de l'atteinte osseuse. Nous entendons par là, que le diagnostic sera fait à la suite de problèmes de santé entraînés par les troubles rénaux. Il sera annoncé aux parents que l'enfant souffre d'une maladie rénale et (qu'entre autre chose) cela affectera sa croissance et, de ce fait, fera de l'enfant une personne de petite taille. C'est donc dire que le diagnostic de la courte taille est secondaire au mauvais fonctionnement des reins. Pour les parents et l'enfant atteint, l'annonce d'un trouble rénal est plus traumatisante que celle du nanisme en tant que tel.

Les causes du retard de croissance sont nombreuses. Quelques fois faciles à identifier, il est parfois possible d'y remédier par des moyens assez simples. Nous pouvons constater une élimination excessive de calcium dans les urines. Le calcium est un élément essentiel de la constitution des os; il est vital pour la croissance. Cette perte massive amène l'**ostéoporose** précoce; les os deviennent poreux, fragiles ce qui entraîne des fractures fréquentes et le retard de la croissance. Des essais pour lutter contre la perte du calcium sont en cours par l'administration de fortes doses de celui-ci. Une autre cause du retard de la croissance est l'élimination du phosphore par la même voie. Comme le calcium, le phosphore est une part importante de l'os. De plus, des doses de vitamine D dans l'alimentation sont augmentées par des suppléments. La vitamine D intervient dans la régularisation du métabolisme du phosphore et du

calcium. Elle favorise l'absorption intestinale du phosphore et du calcium, tout en assurant leur fixation et leur incorporation dans les os. Ces mesures ne visent pas à augmenter la taille, mais à diminuer les effets négatifs de la perte de ces minéraux (comme l'ostéoporose, la fragilité de l'os).

Les causes primaires des maladies rénales ne sont pas encore connues, mais ne semblent pas génétiques. Chaque pathologie doit être traitée individuellement.

Dans ce type de nanisme, la croissance de tous les os se fait lentement. Le tronc est court, les jambes et les bras aussi. Il s'agit d'un nanisme proportionné. Il peut arriver que les jambes soient déformées, déviées en **genu valgum** (genou en dedans, jambe en dehors) ou en **genu varum** (genou en dehors, jambes en dedans; jambes arquées). Ces déformations peuvent être corrigées par des chirurgies **orthopédiques**. A défaut d'être corrigées, les déformations peuvent entraîner des douleurs articulaires, des difficultés dans la marche, sans parler de la réduction de taille et du préjudice esthétique.

D'autre part, la croissance de la mâchoire inférieure se fait plus rapidement que celle de la mâchoire supérieure. Elle semble donc projetée vers l'avant. Outre l'aspect esthétique, cela peut entraîner de la douleur dans l'articulation de la mâchoire. Ce défaut peut être corrigé par l'entremise d'un **orthodontiste** et d'un chirurgien maxillo-facial. Si un suivi est fait, dès l'enfance, auprès d'un orthodontiste, ce problème pourrait être évité.

D'autres problèmes, outre ceux provoqués directement par les pathologies rénales, peuvent survenir. Dues à l'**ostéoporose** et les malformations osseuses, les douleurs osseuses et les difficultés à la marche peuvent être fréquentes.

Des traitements aux hormones de croissance sont présentement étudiés aux Etats-Unis, chez des patients atteints d'insuffisance rénale. Au Canada, la plupart des spécialistes s'entendent pour dire que les risques sont élevés, et les résultats peu convaincants. De tels traitements demeurent donc peu accessibles chez-nous. Des développements dans ce domaine seront sûrement faits, dans quelques années, pour cette catégorie de personnes de petite taille. Les allongements d'os (voir page10) ne sont pas recommandés, puisque le nanisme est bien proportionné.

Il est difficile d'estimer la taille que peuvent atteindre les personnes atteintes de pathologies rénales. Elle est variable selon la gravité de la maladie rénale, l'âge de son apparition et selon ses impacts sur le squelette. Votre médecin peut, à l'aide de calculs basés sur l'âge osseux, la taille des parents et la vitesse de la croissance, vous indiquer la taille finale que votre enfant pourra atteindre.

Des personnes atteintes de pathologies rénales pourraient décider d'avoir des enfants. La courte taille découlant de leur maladie n'étant pas héréditaire, ils peuvent donc donner naissance à des enfants de taille classique. Cependant, une consultation médicale peut être nécessaire afin de s'assurer que l'état de santé permet une grossesse. Nous savons que les reins sont des organes essentiels, beaucoup sollicités lors de la grossesse.

Dans plusieurs cas où la femme a une plus petite taille, elle devra accoucher par césarienne, car son bassin est trop étroit pour lui permettre d'accoucher par voie naturelle. L'accouchement sera parfois provoqué, 15 jours à un mois avant le terme de la grossesse, afin d'éviter des douleurs supplémentaires à la mère. Si l'enfant est de taille classique, il aura le même poids que les enfants des autres mères de taille classique. Par conséquent, la prise de poids est la même que pour une femme de taille classique. Cela peut amener des douleurs aux jambes et au dos, mais cela est également le cas de plusieurs femmes de taille classique. Cependant, la femme de petite taille devra parfois réduire ses activités. L'immobilisation est rarement nécessaire.

c) SYNDROME DE MORQUIO

C'est le second type de nanisme en importance au Québec. Il est diagnostiqué vers l'âge de deux ou trois ans, à cause de troubles de la marche ou des déformations du thorax et du **sternum**.

Il se transmet des parents aux enfants, sous le **mode récessif** (voir génétique p.6). Le retard de croissance est imputable à un désordre des mucco-polysacharides, une catégorie de sucres, principaux constituants du cartilage. De plus, la croissance cesse vers l'âge de dix ans, ce qui, bien sûr, amène une petite taille à l'âge adulte.

Dans ce type de nanisme, le visage est épargné. Cependant, le menton et la mâchoire inférieure sont projetés vers l'avant. De plus, la tête est fléchie vers l'arrière. La mâchoire peut être remplacée par un **orthodontiste** ou un chirurgien maxillo-facial. Un suivi peut être fait dès le plus jeune âge, afin de freiner cette déformation et, par le fait même, éviter éventuellement des traitements plus longs, plus complexes et coûteux.

Les membres sont, cette fois-ci, de longueur normale. Le tronc est court et large d'avant vers l'arrière. C'est un nanisme disproportionné, mais contraire à l'achondroplasie (tronc normal et membres courts). Le cou est plus court que la normale, ce qui donne à la personne un aspect trapu. Le **sternum** (la plaque osseuse au centre du thorax) est en saillie au niveau antérieur.

Le dos peut subir une **cyphose** (dos rond). Il est difficile de guérir la cyphose, mais elle peut être prévenue, à un certain degré, par des exercices, des appareils orthopédiques, des corsets et des techniques de correction de la posture, que votre **physiatre** pourra vous indiquer.

Les pieds sont plats et peuvent nécessiter le port de chaussures **orthopédiques**, spécialement conçues pour permettre une marche efficace avec un minimum d'effort, de douleur et de fatigue. Les articulations sont faibles et **laxes** (lâches), en particulier la hanche. Il y a des risques de subluxation de la hanche, c'est-à-dire un déplacement pathologique de l'articulation. Ces deux états nécessitent souvent des traitements orthopédiques.

Les dents sont de couleur grisâtre et constellées de "points". Elles peuvent être plus susceptibles à la carie. Des visites régulières chez un dentiste, et une bonne hygiène dentaire, permettent de freiner l'évolution de la carie. La coloration est difficile à corriger.

Les yeux sont, eux aussi, touchés. Des troubles de la vue surviennent, suite à l'opacification de la cornée. La cornée est la membrane transparente qui recouvre l'oeil (voir TABLEAU XVI p.45). Chez la personne atteinte du syndrome de Morquio, celle-ci deviendra plus opaque, moins transparente.

Certaines personnes pourraient souffrir d'une légère surdité. Un suivi auprès d'un **audiologiste** peut être fait, afin de détecter tout changement de l'ouïe. Des prothèses auditives peuvent être un atout dans ces cas. Les appareils, actuellement très miniaturisés et adaptés à chaque cas, permettent de compenser les anomalies de l'audition, tout comme des lunettes reconstituent une vue normale.

Chez les personnes atteintes de ce syndrome, l'espace disponible pour la moelle épinière est plus petit que la moyenne. La moelle épinière est cette substance qui contient les nerfs. Elle se trouve dans un canal au centre de la colonne vertébrale. Il est important de s'assurer que ce canal reste le plus large possible. La quantité de moelle reste la même, mais dans un espace restreint. Cette compression peut entraîner des complications importantes: paralysie partielle ou totale des quatre membres, difficultés respiratoires. Ces troubles ont des signes précurseurs qu'il faut apprendre à décoder et surveiller tels: incontinence urinaire, diminution des réflexes, tremblements, engourdissement des jambes,

boitillement. Ces troubles apparaissent, généralement, à la fin de l'adolescence. Chez l'adulte, ces compressions semblent être favorisées par la cyphose et aggravées par l'**arthrose** et l'hernie discale. Idéalement, toute personne, qui a déjà démontré de tels symptômes, devrait passer un test de résonance magnétique tous les ans. Cet appareil permet de voir, dans le corps, tous les tissus, os, vaisseaux sanguins, nerfs, comparativement aux rayons X, où seuls les os sont visibles. Ce test est absolument sans douleur. Il permettra de diagnostiquer précocement tout problème neurologique et, ainsi, prévenir toute complication éventuelle. Si une compression de la moelle est détectée, une chirurgie, visant à donner plus d'espace à la moelle, pourra être effectuée. Les troubles peuvent être évités grâce à l'orthopédie et à la correction de la posture.

L'allongement des os (voir page 10) est une technique visant à augmenter la taille. Dans le cas du syndrome de Morquio, les allongements sont contre-indiqués, car le tronc est plus court que les membres. Un allongement augmenterait donc, davantage, le contraste entre le tronc et les jambes.

Les traitements aux hormones de croissance, qui sont si utiles dans certains types de nanisme, sont inutiles dans celui-ci.

L'espérance de vie moyenne de ces personnes est la même que la population en général, soit environ 77 ans. La taille moyenne atteinte, chez les adultes, varie de 1,15 m à 1,25 m (3' 9" à 4' 2").

Plusieurs personnes atteintes choisissent d'avoir des enfants, cela est toujours possible et reste un choix de vie personnel. Si les deux conjoints sont atteints, 100% des enfants le seront aussi. Si un seul conjoint a la maladie, mais que l'autre est porteur (souvent sans le savoir); 50% des enfants seront atteints et 50% seront porteurs. Si un conjoint est atteint, mais que l'autre n'est pas porteur; tous les enfants seront porteurs sans exprimer la maladie. Si les deux parents sont porteurs; 25% des descendants seront atteints, 50% seront porteurs et 25% seront sains.

A cause du fait que le tronc est plus court que la normale, la grossesse peut être difficile chez la femme atteinte du syndrome de Morquio. Des troubles respiratoires et urinaires peuvent survenir. L'immobilisation peut être requise pour les dernières semaines. L'accouchement est souvent provoqué quelques semaines avant le terme de la grossesse. L'accouchement se fait, le plus souvent, par césarienne. Il convient donc de consulter son médecin avant de décider d'avoir un enfant.

d) SYNDROME DE KENNEY ET CAFFEY

Ce syndrome a été identifié récemment comme étant une forme distincte de nanisme. A cause de sa rareté et de sa récente découverte, les renseignements disponibles sur ce sujet sont rares et parfois contradictoires.

Ce syndrome peut être découvert à la naissance, lorsque la taille de l'enfant est très réduite ou un peu plus tard, selon l'importance du retard de croissance. Il arrive parfois qu'il est **diagnostiqué** vers l'âge d'un an, quand des accidents tétaniques surviennent (nous y reviendrons un peu plus bas).

La maladie se transmet des parents aux enfants sous le **mode dominant** (voir génétique page 5). Il semble que d'autres formes de transmission peuvent également survenir. Les recherches à ce sujet se poursuivent.

Nous ignorons pourquoi la taille reste petite. Il arrive parfois que le **syndrome** soit présent, mais que la taille reste normale et dépasse 1,40 m (4' 8"). Des indices permettent de penser que le faible taux de calcium en circulation dans le sang ait un impact sur la réduction de la taille. Encore une fois, des recherches sont en cours.

Dans ce type de nanisme, le visage reste normal. La tête, les membres et le tronc sont courts. Il s'agit d'un nanisme proportionné. Dans quelques cas, seuls les membres sont courts, présentant ainsi un nanisme disproportionné.

Les yeux sont souvent touchés. La personne atteinte peut souffrir de **myopie** (difficulté à voir de loin), d'hypermétropie (anomalie mineure de la vision), de **microphthalmie** (petits yeux), ou de **strabisme** (yeux qui louchent).

Une caractéristique importante, dans le **diagnostic**, est l'hypocalcémie. En effet, le taux de calcium dans le sang est très bas. Cela cause les accidents tétaniques dont nous vous parlions plus haut. Il s'agit d'une suite de contractions musculaires involontaires. Ces accidents peuvent entraîner des troubles de la respiration. Lorsqu'elles surviennent, les crises peuvent être traitées par l'administration de plusieurs médicaments. Ces mêmes traitements, sur une base régulière, peuvent prévenir des accidents tétaniques éventuels.

Nous constatons aussi une **anémie** (diminution du nombre ou de la qualité des globules rouges) présente à des degrés variables.

Les allongements d'os (voir page 10) ont pour but d'augmenter la taille en allongeant les os des jambes. Dans les cas du syndrome de Kenney et Caffey, où le nanisme est proportionné, ces traitements seraient inadéquats, puisqu'ils rendraient la personne disproportionnée. Dans les cas où le nanisme est disproportionné, ces traitements peuvent être tentés.

Les traitements aux **hormones de croissance** (voir page 8) semblent inefficaces jusqu'ici. Cependant, l'échantillonnage de personnes traitées est très faible. Il est possible que des personnes atteintes du **syndrome** répondent très bien au traitement. Un médecin endocrinologue pourra faire des essais et voir si les traitements donnent des résultats positifs.

L'espérance de vie moyenne de ces personnes est la même que la population en général, soit environ 77 ans.

La taille moyenne, atteinte par les adultes, varie beaucoup. Dans une étude publiée récemment, sur un échantillon de 15 personnes, les tailles variaient de 1,21 m (4') à 1,40 m (4' 8"). Il semble que la taille du bébé, à la naissance, est une bonne indication de la taille adulte. En effet, le bébé conservera le même écart, par rapport à la moyenne, durant toute sa croissance.

Plusieurs personnes atteintes de ce syndrome choisissent d'avoir des enfants. Cela est toujours possible et reste un choix de vie personnel. Si les deux conjoints sont atteints; 25% des enfants ne le seront pas et 75% le seront. Si un seul conjoint est atteint; la moitié des enfants seront atteints et l'autre moitié sera de taille classique. La transmission de cette maladie, ainsi que la plupart des formes de nanisme, n'est pas reliée au sexe de l'enfant ou du parent porteur de la maladie. Cependant, comme nous l'expliquions précédemment, certaines personnes semblent ne pas répondre au **mode dominant**. C'est pourquoi, nous recommandons aux futurs parents de consulter un **généticien** afin de calculer les risques que les enfants soient atteints de ce **syndrome**. Rappelez vous par contre, qu'une consultation avec un généticien reste une consultation. La décision d'avoir ou non des enfants reste une décision personnelle et revient au couple lui-même.

Dans presque tous les cas, la femme devra accoucher par césarienne, car son bassin est trop étroit pour lui permettre d'accoucher par voie naturelle. L'accouchement sera parfois provoqué, 15 jours à un mois avant le terme de la grossesse, afin d'éviter des douleurs supplémentaires à la mère. Si l'enfant est de taille classique, il aura le même poids que les enfants des autres mères de taille classique. Par conséquent, la prise de poids est la même que pour une femme de taille classique. Cela peut amener des douleurs aux jambes et au dos, mais cela est également le cas de plusieurs femmes de taille classique. Cependant, la femme de petite taille devra parfois réduire ses activités. L'immobilisation est rarement nécessaire.

Notez que cette maladie est récente, rare et peu connue. D'ici quelques années, le nombre de cas **diagnostiqués** devrait augmenter, des recherches et des statistiques pourraient donc être plus exhaustives.

III- MALADIES OSSEUSES SECONDAIRES

Cette dernière famille comprend des **pathologies** dans lesquelles, les désordres osseux sont importants dans le diagnostic, bien qu'ils soient secondaires dans les **symptômes**. Elle comprend, entre autre, le syndrome de Seckel et le syndrome de Turner.

a) SYNDROME DE SECKEL

Le syndrome de Seckel (nanisme à tête d'oiseau) est une forme de petite taille assez rare. Il est découvert, dès la naissance, à cause du faible poids et de la petite taille du bébé. Il se transmet des parents aux enfants, sous le **mode récessif** (voir génétique page 6).

Dans ce type de nanisme, la **morphologie** du visage est caractéristique. La tête est très petite, le front est bas et fuyant. Le nez est incurvé en forme de bec d'oiseau. La mâchoire inférieure est reculée par rapport à la mâchoire supérieure. Le profil du visage, ainsi constitué, rappelle un peu celui d'un oiseau, ce qui lui a valu son surnom de nanisme à tête d'oiseau.

Le tronc et les membres sont courts. Il s'agit donc d'un nanisme proportionné.

Le syndrome s'accompagne, parfois, de quelques anomalies mineures des doigts. Nous pouvons constater un accolage des doigts (syndactylie) et un auriculaire plus court que la normale.

La personne atteinte peut également présenter une déformation importante du pied, communément appelée **pied bot**. Il s'agit d'une déformation particulière du pied. La pointe (orteils) est déviée vers l'intérieur et abaissée, tandis que la plante (dessous) est tournée vers l'extérieur. Le pied bot n'est pas toujours présent dans ce syndrome.

L'évolution, en l'absence de traitement, aboutit à une déformation grave du pied, d'où la nécessité d'entreprendre le traitement dès les premiers jours, suivants la naissance. Des manoeuvres d'assouplissement et de redressement du pied, suivies d'application de bandages adhésifs puis de plâtres successifs, sont recommandés. A l'âge de la marche, l'enfant doit porter des chaussures orthopédiques spécialement conçues pour lui.

Dans certains cas, nous pouvons constater un retard mental qui variera de léger à moyen.

Les allongements d'os (voir page 10) ont pour but d'augmenter la taille, en allongeant les os des jambes. Dans ce cas-ci, le nanisme est proportionné. Ces traitements sont donc inadéquats, car il en résulterait une morphologie corporelle non-équilibrée.

Les traitements hormonaux sont utiles, dans certaines formes de nanisme. Cependant, dans la cas du syndrome de Seckel, ils semblent ne donner aucun résultat.

La taille atteinte par les adultes est variable, mais le nanisme est habituellement sévère, sous 1,28 m (4' 3").

Plusieurs personnes atteintes choisissent d'avoir des enfants, cela est toujours possible et reste un choix de vie personnel. Si les deux conjoints sont atteints; 100% des enfants le seront aussi. Si un seul conjoint a la maladie, mais que l'autre est porteur (souvent sans le savoir); 50% des enfants seront atteints et 50% seront **porteurs**. Si un conjoint est atteint, mais que l'autre n'est pas porteur; tous les enfants seront porteurs sans exprimer la maladie. Si les deux parents sont porteurs; 25% des descendants seront atteints, 50% seront porteurs et 25% seront sains.

Dans presque tous les cas, la femme devra accoucher par césarienne, car son bassin est trop étroit pour lui permettre d'accoucher par voie naturelle. L'accouchement sera parfois provoqué, 15 jours à un mois avant le terme de la grossesse, afin d'éviter des douleurs supplémentaires à la mère. Si l'enfant est de taille classique, il aura le même poids que les enfants des autres mères de taille classique. Par conséquent, la prise de poids est la même que pour une femme de taille classique. Cela peut amener des douleurs aux jambes et au dos, mais cela est également le cas de plusieurs femmes de taille classique. Cependant, la femme de petite taille devra parfois réduire ses activités. L'immobilisation est rarement nécessaire.

b) SYNDROME DE TURNER

Ce type de nanisme ne touche que les filles. Il est diagnostiqué à la naissance, à cause de la petite taille et des modifications du visage. Le **diagnostic** est confirmé par l'examen des **chromosomes**.

De toutes les grossesses que nous rencontrons avec cette anomalie chromosomique; 99% se traduiront en fausses couches et seulement 1% se rendront à terme. L'incidence de cette anomalie est d'une naissance féminine sur 2 500.

Dans le noyau de chaque cellule (voir génétique page 4), il y a 46 **chromosomes**, dont une paire détermine le sexe. Chez une fille, cette paire comporte deux **chromosomes** identiques; soit deux X. Chez un garçon, la paire comportera deux **chromosomes** différents; soit un X et un Y. Chez les filles atteintes du syndrome, nous retrouvons qu'un X. C'est cette **aberration chromosomique** qui est responsable de toutes les modifications chez la jeune fille.

Dans cette maladie, la morphologie du visage est caractéristique. Les yeux ont un repli à leur angle interne. Cette anomalie mineure se nomme **l'épicanthus**. Les oreilles et les cheveux sont implantés plus bas. Le cou est court.

La mâchoire inférieure est reculée par rapport à la mâchoire supérieure. Ce défaut peut être corrigé par un **orthodontiste** ou par un chirurgien maxillo-facial. Une consultation, assez tôt dans l'enfance, est conseillée, afin de freiner son évolution.

Le tronc est court et le thorax est large. Les mamelons sont écartés. Le corps a un aspect trapu.

Les membres sont également courts. Il s'agit d'un nanisme proportionné. Le bras est atteint d'une déviation du cubitus (l'un des deux os de l'avant bras). Si le préjudice esthétique semble trop évident ou si des limitations du bras surviennent, il est possible de corriger cette déformation par chirurgie.

Le dos peut souffrir d'une **scoliose** (déviation latérale de la colonne vertébrale à droite ou à gauche). Elle peut être corrigée à la fin de la croissance, par chirurgie. À la naissance, un oedème du dos (accumulation d'eau dans les tissus) est diagnostiqué.

La peau est constellée de points de beauté (naevus pigmentaires).

La femme affectée, peut aussi souffrir d'une anomalie cardiaque nommée, coarctation aortique. Il s'agit d'un rétrécissement de l'artère principale du coeur (l'aorte). Elle se manifeste, dans l'enfance, par une hypertension et un souffle cardiaque. Souvent bien tolérée au cours de l'enfance, il faut néanmoins la diminuer par chirurgie, afin d'éviter toute complication éventuelle.

Une anomalie de la morphologie rénale est également diagnostiquée. Les reins ont la forme de fer à cheval au lieu de l'habituelle forme en haricot. Cette anomalie est absolument sans conséquence.

D'autre part, à la puberté, les filles atteintes du syndrome de Turner ne développent pas naturellement leurs caractères sexuels secondaires tels: seins, menstruations, poils pubiens, élargissement des hanches. Heureusement depuis quelques années, des **hormones** artificielles sont prescrites, afin de faire apparaître ces caractéristiques. De plus, ce syndrome amène la stérilité. Elles ne pourront donc jamais avoir d'enfants. La conséquence de ces troubles est due au fait que les ovaires sont absents sinon atrophiés.

Le syndrome peut donner lieu à des troubles intellectuels mineurs comme la difficulté à percevoir l'espace et à s'orienter.

Les allongements d'os (voir page 10) ont pour but d'augmenter la taille en allongeant les os des jambes. Cependant, dans ce cas-ci, le nanisme est proportionné et le traitement serait donc contre-indiqué.

Les traitements aux **hormones de croissance** (voir page 8) sont très efficaces et permettent d'acquérir une taille presque normale. Les traitements doivent être entrepris le plus tôt possible, pour donner le maximum de résultats.

La taille moyenne atteinte, par les Turnériennes non traitées aux hormones de croissance, est de 1,40 m (4' 8") ou moins. Aujourd'hui, presque toutes les filles sont traitées et peuvent ainsi atteindre la taille génétiquement prescrite par la taille de leurs parents (et par d'autres facteurs). Cette taille peut être prédite par un médecin.

Les femmes atteintes du syndrome de Turner ont la même moyenne d'espérance de vie que la population en général, soit environ 77 ans.

Comme nous l'avons souligné précédemment, les femmes atteintes sont stériles. Elles peuvent, cependant, songer à l'adoption si elles désirent avoir des enfants. Aucun traitement ne peut restaurer la fertilité.

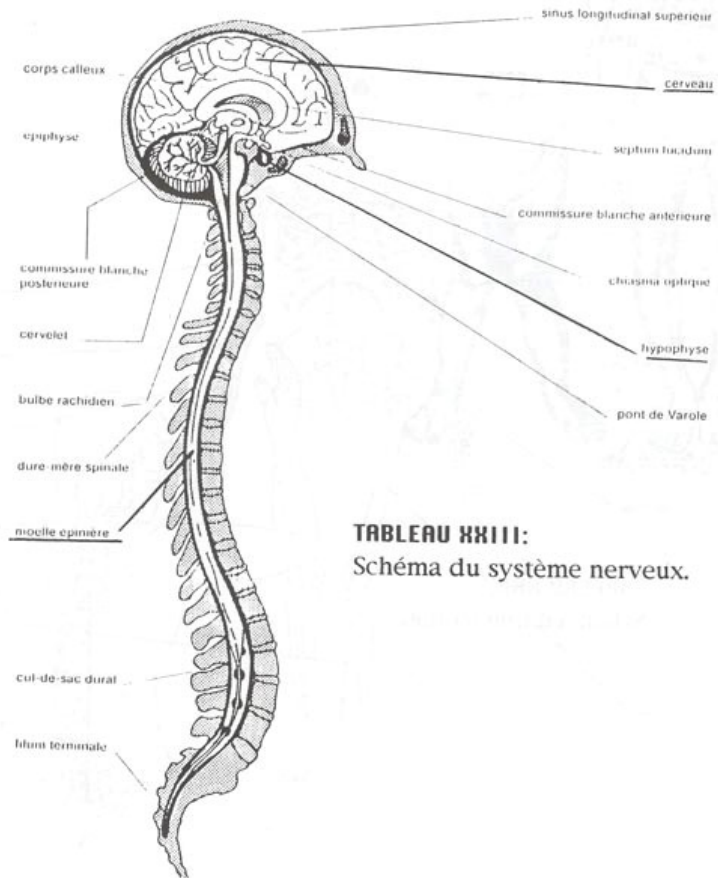


TABLEAU XXIII:
Schéma du système nerveux.

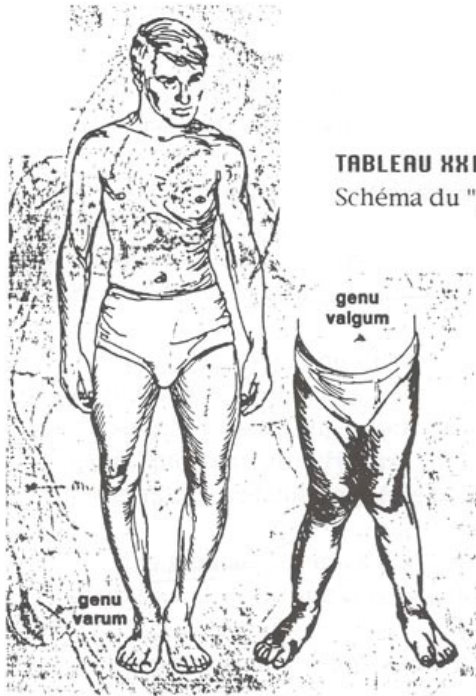


TABLEAU XXIV:
Schéma du "genu varum" et du "genu valgum".

TABLEAU XXV:
Schéma d'une scoliose.

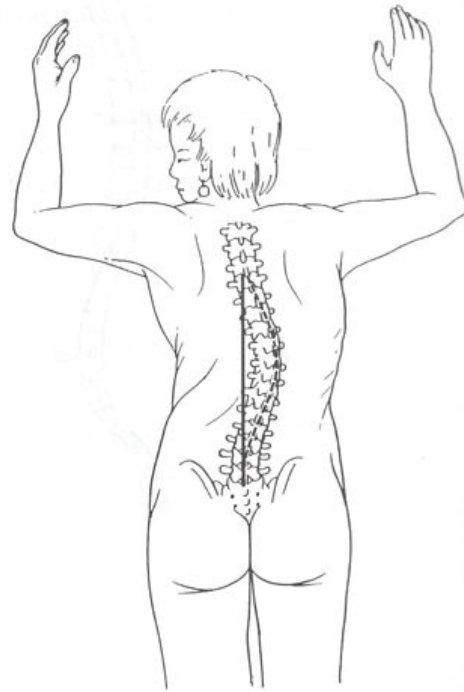
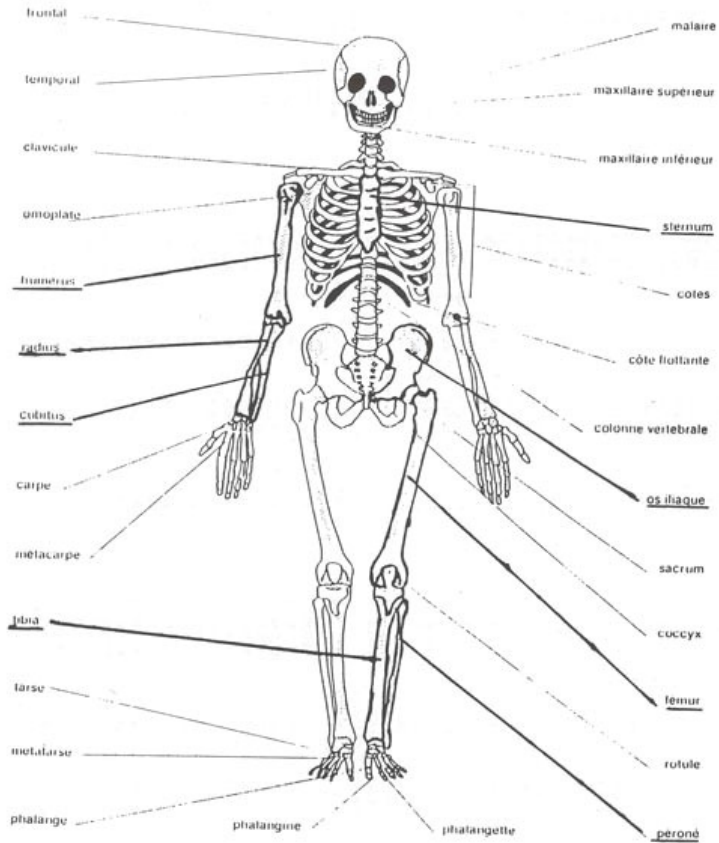


TABLEAU XXVI:
Schéma du squelette.

vue antérieure



| LIVRES (lb) | KILO-GRAMMES (kg) | LIVRES (lb) | KILO-GRAMMES (kg) | LIVRES (lb) | KILO-GRAMMES (kg) | LIVRES (lb) | KILO-GRAMMES (kg) |
|-------------|-------------------|-------------|-------------------|-------------|-------------------|-------------|-------------------|
| 1 ... | 0,454 | 2,205 | 57 ... | 25,855 | 57 ... | 125,661 | 57 ... |
| 2 ... | 0,907 | 4,409 | 58 ... | 26,309 | 58 ... | 127,866 | 58 ... |
| 3 ... | 1,361 | 6,614 | 59 ... | 26,762 | 59 ... | 130,071 | 59 ... |
| 4 ... | 1,814 | 8,818 | 60 ... | 27,216 | 60 ... | 132,275 | 60 ... |
| 5 ... | 2,268 | 11,023 | 61 ... | 27,670 | 61 ... | 134,480 | 61 ... |
| 6 ... | 2,722 | 13,228 | 62 ... | 28,123 | 62 ... | 136,684 | 62 ... |
| 7 ... | 3,175 | 15,432 | 63 ... | 28,577 | 63 ... | 138,889 | 63 ... |
| 8 ... | 3,629 | 17,637 | 64 ... | 29,030 | 64 ... | 141,093 | 64 ... |
| 9 ... | 4,082 | 19,841 | 65 ... | 29,484 | 65 ... | 143,298 | 65 ... |
| 10 ... | 4,536 | 22,046 | 66 ... | 29,938 | 66 ... | 145,503 | 66 ... |
| 11 ... | 4,990 | 24,250 | 67 ... | 30,391 | 67 ... | 147,707 | 67 ... |
| 12 ... | 5,443 | 26,455 | 68 ... | 30,845 | 68 ... | 149,912 | 68 ... |
| 13 ... | 5,897 | 28,660 | 69 ... | 31,298 | 69 ... | 152,116 | 69 ... |
| 14 ... | 6,350 | 30,864 | 70 ... | 31,752 | 70 ... | 154,321 | 70 ... |
| 15 ... | 6,804 | 33,069 | 71 ... | 32,205 | 71 ... | 156,526 | 71 ... |
| 16 ... | 7,258 | 35,273 | 72 ... | 32,659 | 72 ... | 158,730 | 72 ... |
| 17 ... | 7,711 | 37,478 | 73 ... | 33,113 | 73 ... | 160,935 | 73 ... |
| 18 ... | 8,165 | 39,683 | 74 ... | 33,566 | 74 ... | 163,139 | 74 ... |
| 19 ... | 8,618 | 41,887 | 75 ... | 34,020 | 75 ... | 165,344 | 75 ... |
| 20 ... | 9,072 | 44,092 | 76 ... | 34,474 | 76 ... | 167,549 | 76 ... |
| 21 ... | 9,526 | 46,296 | 77 ... | 34,927 | 77 ... | 169,753 | 77 ... |
| 22 ... | 9,980 | 48,501 | 78 ... | 35,381 | 78 ... | 171,958 | 78 ... |
| 23 ... | 10,433 | 50,705 | 79 ... | 35,834 | 79 ... | 174,162 | 79 ... |
| 24 ... | 10,886 | 52,910 | 80 ... | 36,288 | 80 ... | 176,367 | 80 ... |
| 25 ... | 11,340 | 55,115 | 81 ... | 36,742 | 81 ... | 178,571 | 81 ... |
| 26 ... | 11,794 | 57,319 | 82 ... | 37,195 | 82 ... | 180,776 | 82 ... |
| 27 ... | 12,247 | 59,524 | 83 ... | 37,649 | 83 ... | 182,981 | 83 ... |
| 28 ... | 12,701 | 61,728 | 84 ... | 38,102 | 84 ... | 185,185 | 84 ... |
| 29 ... | 13,154 | 63,933 | 85 ... | 38,556 | 85 ... | 187,390 | 85 ... |
| 30 ... | 13,608 | 66,138 | 86 ... | 39,010 | 86 ... | 189,594 | 86 ... |
| 31 ... | 14,062 | 68,342 | 87 ... | 39,463 | 87 ... | 191,799 | 87 ... |
| 32 ... | 14,515 | 70,547 | 88 ... | 39,917 | 88 ... | 194,004 | 88 ... |
| 33 ... | 14,969 | 72,751 | 89 ... | 40,370 | 89 ... | 196,208 | 89 ... |
| 34 ... | 15,422 | 74,956 | 90 ... | 40,824 | 90 ... | 198,413 | 90 ... |
| 35 ... | 15,876 | 77,160 | 91 ... | 41,278 | 91 ... | 200,617 | 91 ... |
| 36 ... | 16,330 | 79,365 | 92 ... | 41,731 | 92 ... | 202,822 | 92 ... |
| 37 ... | 16,783 | 81,569 | 93 ... | 42,185 | 93 ... | 205,026 | 93 ... |
| 38 ... | 17,237 | 83,774 | 94 ... | 42,638 | 94 ... | 207,231 | 94 ... |
| 39 ... | 17,690 | 85,979 | 95 ... | 43,092 | 95 ... | 209,436 | 95 ... |
| 40 ... | 18,144 | 88,183 | 96 ... | 43,546 | 96 ... | 211,640 | 96 ... |
| 41 ... | 18,598 | 90,388 | 97 ... | 43,999 | 97 ... | 213,845 | 97 ... |
| 42 ... | 19,051 | 92,593 | 98 ... | 44,453 | 98 ... | 216,049 | 98 ... |
| 43 ... | 19,505 | 94,797 | 99 ... | 44,906 | 99 ... | 218,254 | 99 ... |
| 44 ... | 19,958 | 97,002 | 100 ... | 45,360 | 100 ... | 220,459 | 100 ... |
| 45 ... | 20,412 | 99,206 | 101 ... | 45,814 | 101 ... | 222,663 | 101 ... |
| 46 ... | 20,866 | 101,411 | 102 ... | 46,267 | 102 ... | 224,868 | 102 ... |
| 47 ... | 21,319 | 103,616 | 103 ... | 46,721 | 103 ... | 227,072 | 103 ... |
| 48 ... | 21,773 | 105,820 | 104 ... | 47,174 | 104 ... | 229,277 | 104 ... |
| 49 ... | 22,226 | 108,025 | 105 ... | 47,628 | 105 ... | 231,481 | 105 ... |
| 50 ... | 22,680 | 110,229 | 106 ... | 48,081 | 106 ... | 233,686 | 106 ... |
| 51 ... | 23,134 | 112,434 | 107 ... | 48,535 | 107 ... | 235,891 | 107 ... |
| 52 ... | 23,587 | 114,638 | 108 ... | 48,989 | 108 ... | 238,095 | 108 ... |
| 53 ... | 24,041 | 116,843 | 109 ... | 49,442 | 109 ... | 240,300 | 109 ... |
| 54 ... | 24,494 | 119,048 | 110 ... | 49,896 | 110 ... | 242,504 | 110 ... |
| 55 ... | 24,948 | 121,252 | 111 ... | 50,350 | 111 ... | 244,709 | 111 ... |
| 56 ... | 25,402 | 123,457 | 112 ... | 50,803 | 112 ... | 246,914 | 112 ... |

| LIVRES (lb) | KILO-GRAMMES (kg) | LIVRES (lb) | KILO-GRAMMES (kg) | LIVRES (lb) | KILO-GRAMMES (kg) |
|-------------|-------------------|-------------|-------------------|-------------|-------------------|
| 113 ... | 51,267 | 141 ... | 63,958 | 141 ... | 310,847 |
| 114 ... | 51,710 | 142 ... | 64,411 | 142 ... | 313,051 |
| 115 ... | 52,164 | 143 ... | 64,865 | 143 ... | 315,255 |
| 116 ... | 52,618 | 144 ... | 65,318 | 144 ... | 317,460 |
| 117 ... | 53,071 | 145 ... | 65,772 | 145 ... | 319,665 |
| 118 ... | 53,525 | 146 ... | 66,226 | 146 ... | 321,869 |
| 119 ... | 53,978 | 147 ... | 66,679 | 147 ... | 324,074 |
| 120 ... | 54,432 | 148 ... | 67,133 | 148 ... | 326,279 |
| 121 ... | 54,886 | 149 ... | 67,586 | 149 ... | 328,483 |
| 122 ... | 55,339 | 150 ... | 68,040 | 150 ... | 330,688 |
| 123 ... | 55,793 | 151 ... | 68,494 | 151 ... | 332,892 |
| 124 ... | 56,246 | 152 ... | 68,948 | 152 ... | 335,097 |
| 125 ... | 56,700 | 153 ... | 69,401 | 153 ... | 337,301 |
| 126 ... | 57,154 | 154 ... | 69,855 | 154 ... | 339,506 |
| 127 ... | 57,607 | 155 ... | 70,308 | 155 ... | 341,710 |
| 128 ... | 58,061 | 156 ... | 70,762 | 156 ... | 343,915 |
| 129 ... | 58,514 | 157 ... | 71,215 | 157 ... | 346,119 |
| 130 ... | 58,968 | 158 ... | 71,669 | 158 ... | 348,324 |
| 131 ... | 59,422 | 159 ... | 72,122 | 159 ... | 350,528 |
| 132 ... | 59,875 | 160 ... | 72,576 | 160 ... | 352,733 |
| 133 ... | 60,329 | 161 ... | 73,029 | 161 ... | 354,937 |
| 134 ... | 60,782 | 162 ... | 73,483 | 162 ... | 357,142 |
| 135 ... | 61,236 | 163 ... | 73,936 | 163 ... | 359,346 |
| 136 ... | 61,690 | 164 ... | 74,390 | 164 ... | 361,551 |
| 137 ... | 62,143 | 165 ... | 74,843 | 165 ... | 363,755 |
| 138 ... | 62,597 | 166 ... | 75,297 | 166 ... | 365,960 |
| 139 ... | 63,050 | 167 ... | 75,750 | 167 ... | 368,164 |
| 140 ... | 63,504 | 168 ... | 76,204 | 168 ... | 370,369 |

| LIVRES (lb) | KILO-GRAMMES (kg) | LIVRES (lb) | KILO-GRAMMES (kg) | LIVRES (lb) | KILO-GRAMMES (kg) |
|-------------|-------------------|-------------|-------------------|-------------|-------------------|
| 141 ... | 63,958 | 141 ... | 63,958 | 141 ... | 310,847 |
| 142 ... | 64,411 | 142 ... | 64,411 | 142 ... | 313,051 |
| 143 ... | 64,865 | 143 ... | 64,865 | 143 ... | 315,255 |
| 144 ... | 65,318 | 144 ... | 65,318 | 144 ... | 317,460 |
| 145 ... | 65,772 | 145 ... | 65,772 | 145 ... | 319,665 |
| 146 ... | 66,226 | 146 ... | 66,226 | 146 ... | 321,869 |
| 147 ... | 66,679 | 147 ... | 66,679 | 147 ... | 324,074 |
| 148 ... | 67,133 | 148 ... | 67,133 | 148 ... | 326,279 |
| 149 ... | 67,586 | 149 ... | 67,586 | 149 ... | 328,483 |
| 150 ... | 68,040 | 150 ... | 68,040 | 150 ... | 330,688 |
| 151 ... | 68,494 | 151 ... | 68,494 | 151 ... | 332,892 |
| 152 ... | 68,948 | 152 ... | 68,948 | 152 ... | 335,097 |
| 153 ... | 69,401 | 153 ... | 69,401 | 153 ... | 337,301 |
| 154 ... | 69,855 | 154 ... | 69,855 | 154 ... | 339,506 |
| 155 ... | 70,308 | 155 ... | 70,308 | 155 ... | 341,710 |
| 156 ... | 70,762 | 156 ... | 70,762 | 156 ... | 343,915 |
| 157 ... | 71,215 | 157 ... | 71,215 | 157 ... | 346,119 |
| 158 ... | 71,669 | 158 ... | 71,669 | 158 ... | 348,324 |
| 159 ... | 72,122 | 159 ... | 72,122 | 159 ... | 350,528 |
| 160 ... | 72,576 | 160 ... | 72,576 | 160 ... | 352,733 |
| 161 ... | 73,029 | 161 ... | 73,029 | 161 ... | 354,937 |
| 162 ... | 73,483 | 162 ... | 73,483 | 162 ... | 357,142 |
| 163 ... | 73,936 | 163 ... | 73,936 | 163 ... | 359,346 |
| 164 ... | 74,390 | 164 ... | 74,390 | 164 ... | 361,551 |
| 165 ... | 74,843 | 165 ... | 74,843 | 165 ... | 363,755 |
| 166 ... | 75,297 | 166 ... | 75,297 | 166 ... | 365,960 |
| 167 ... | 75,750 | 167 ... | 75,750 | 167 ... | 368,164 |
| 168 ... | 76,204 | 168 ... | 76,204 | 168 ... | 370,369 |
| 169 ... | 76,657 | 169 ... | 76,657 | 169 ... | 372,573 |
| 170 ... | 77,111 | 170 ... | 77,111 | 170 ... | 374,778 |
| 171 ... | 77,564 | 171 ... | 77,564 | 171 ... | 376,982 |
| 172 ... | 78,018 | 172 ... | 78,018 | 172 ... | 379,187 |
| 173 ... | 78,471 | 173 ... | 78,471 | 173 ... | 381,391 |
| 174 ... | 78,925 | 174 ... | 78,925 | 174 ... | 383,596 |
| 175 ... | 79,378 | 175 ... | 79,378 | 175 ... | 385,800 |
| 176 ... | 79,832 | 176 ... | 79,832 | 176 ... | 388,005 |
| 177 ... | 80,285 | 177 ... | 80,285 | 177 ... | 390,209 |
| 178 ... | 80,739 | 178 ... | 80,739 | 178 ... | 392,414 |
| 179 ... | 81,192 | 179 ... | 81,192 | 179 ... | 394,618 |
| 180 ... | 81,646 | 180 ... | 81,646 | 180 ... | 396,823 |
| 181 ... | 82,099 | 181 ... | 82,099 | 181 ... | 399,027 |
| 182 ... | 82,553 | 182 ... | 82,553 | 182 ... | 401,231 |
| 183 ... | 83,006 | 183 ... | 83,006 | 183 ... | 403,436 |
| 184 ... | 83,460 | 184 ... | 83,460 | 184 ... | 405,640 |
| 185 ... | 83,913 | 185 ... | 83,913 | 185 ... | 407,845 |
| 186 ... | 84,367 | 186 ... | 84,367 | 186 ... | 410,049 |
| 187 ... | 84,820 | 187 ... | 84,820 | 187 ... | 412,254 |
| 188 ... | 85,274 | 188 ... | 85,274 | 188 ... | 414,458 |
| 189 ... | 85,727 | 189 ... | 85,727 | 189 ... | 416,663 |
| 190 ... | 86,181 | 190 ... | 86,181 | 190 ... | 418,867 |
| 191 ... | 86,634 | 191 ... | 86,634 | 191 ... | 421,072 |
| 192 ... | 87,088 | 192 ... | 87,088 | 192 ... | 423,276 |
| 193 ... | 87,541 | 193 ... | 87,541 | 193 ... | 425,481 |
| 194 ... | 87,995 | 194 ... | 87,995 | 194 ... | 427,685 |
| 195 ... | 88,448 | 195 ... | 88,448 | 195 ... | 429,889 |
| 196 ... | 88,902 | 196 ... | 88,902 | 196 ... | 432,094 |
| 197 ... | 89,355 | 197 ... | 89,355 | 197 ... | 434,298 |
| 198 ... | 89,809 | 198 ... | 89,809 | 198 ... | 436,503 |
| 199 ... | 90,262 | 199 ... | 90,262 | 199 ... | 438,707 |
| 200 ... | 90,716 | 200 ... | 90,716 | 200 ... | 440,912 |
| 201 ... | 91,169 | 201 ... | 91,169 | 201 ... | 443,116 |
| 202 ... | 91,623 | 202 ... | 91,623 | 202 ... | 445,320 |
| 203 ... | 92,076 | 203 ... | 92,076 | 203 ... | 447,525 |
| 204 ... | 92,530 | 204 ... | 92,530 | 204 ... | 449,729 |
| 205 ... | 92,983 | 205 ... | 92,983 | 205 ... | 451,934 |
| 206 ... | 93,437 | 206 ... | 93,437 | 206 ... | 454,138 |
| 207 ... | 93,890 | 207 ... | 93,890 | 207 ... | 456,343 |
| 208 ... | 94,344 | 208 ... | 94,344 | 208 ... | 458,547 |
| 209 ... | 94,797 | 209 ... | 94,797 | 209 ... | 460,752 |
| 210 ... | 95,251 | 210 ... | 95,251 | 210 ... | 462,956 |
| 211 ... | 95,704 | 211 ... | 95,704 | 211 ... | 465,161 |
| 212 ... | 96,158 | 212 ... | 96,158 | 212 ... | 467,365 |
| 213 ... | 96,611 | 213 ... | 96,611 | 213 ... | 469,570 |
| 214 ... | 97,065 | 214 ... | 97,065 | 214 ... | 471,774 |
| 215 ... | 97,518 | 215 ... | 97,518 | 215 ... | 473,979 |
| 216 ... | 97,972 | 216 ... | 97,972 | 216 ... | 476,183 |
| 217 ... | 98,425 | 217 ... | 98,425 | 217 ... | 478,388 |
| 218 ... | 98,879 | 218 ... | 98,879 | 218 ... | 480,592 |
| 219 ... | 99,332 | 219 ... | 99,332 | 219 ... | 482,797 |
| 220 ... | 99,786 | 220 ... | 99,786 | 220 ... | 485,001 |
| 221 ... | 100,239 | 221 ... | 100,239 | 221 ... | 487,206 |
| 222 ... | 100,693 | 222 ... | 100,693 | 222 ... | 489,410 |
| 223 ... | 101,146 | 223 ... | 101,146 | 223 ... | 491,615 |
| 224 ... | 101,600 | 224 ... | 101,600 | 224 ... | 493,819 |
| 225 ... | 102,053 | 225 ... | 1 | | |

TABEAU XXVIII:
Conversion des pouces en centimètres.

CONVERSION DES POUCES EN CENTIMÈTRES

| | |
|--------------------|---------------------|
| 1 po ... 2,54 cm | 32 po ... 81,28 cm |
| 2 po ... 5,08 cm | 33 po ... 83,82 cm |
| 3 po ... 7,62 cm | 34 po ... 86,36 cm |
| 4 po ... 10,16 cm | 35 po ... 88,90 cm |
| 5 po ... 12,70 cm | 36 po ... 91,44 cm |
| 6 po ... 15,24 cm | 37 po ... 93,98 cm |
| 7 po ... 17,78 cm | 38 po ... 96,52 cm |
| 8 po ... 20,32 cm | 39 po ... 99,06 cm |
| 9 po ... 22,86 cm | 40 po ... 101,60 cm |
| 10 po ... 25,40 cm | 41 po ... 104,14 cm |
| 11 po ... 27,94 cm | 42 po ... 106,68 cm |
| 12 po ... 30,48 cm | 43 po ... 109,22 cm |
| 13 po ... 33,02 cm | 44 po ... 111,76 cm |
| 14 po ... 35,56 cm | 45 po ... 114,30 cm |
| 15 po ... 38,10 cm | 46 po ... 116,84 cm |
| 16 po ... 40,64 cm | 47 po ... 119,38 cm |
| 17 po ... 43,18 cm | 48 po ... 121,92 cm |
| 18 po ... 45,72 cm | 49 po ... 124,46 cm |
| 19 po ... 48,26 cm | 50 po ... 127,00 cm |
| 20 po ... 50,80 cm | 51 po ... 129,54 cm |
| 21 po ... 53,34 cm | 52 po ... 132,08 cm |
| 22 po ... 55,88 cm | 53 po ... 134,62 cm |
| 23 po ... 58,42 cm | 54 po ... 137,16 cm |
| 24 po ... 60,96 cm | 55 po ... 139,70 cm |
| 25 po ... 63,50 cm | 56 po ... 142,24 cm |
| 26 po ... 66,04 cm | 57 po ... 144,78 cm |
| 27 po ... 68,58 cm | 58 po ... 147,32 cm |
| 28 po ... 71,12 cm | 59 po ... 149,86 cm |
| 29 po ... 73,66 cm | 60 po ... 152,40 cm |
| 30 po ... 76,20 cm | 61 po ... 154,94 cm |
| 31 po ... 78,74 cm | 62 po ... 157,48 cm |

CONVERSION DES POUCES EN CENTIMÈTRES

| | |
|---------------------|----------------------|
| 63 po ... 160,02 cm | 92 po ... 233,68 cm |
| 64 po ... 162,56 cm | 93 po ... 236,22 cm |
| 65 po ... 165,10 cm | 94 po ... 238,76 cm |
| 66 po ... 167,64 cm | 95 po ... 241,30 cm |
| 67 po ... 170,18 cm | 96 po ... 243,84 cm |
| 68 po ... 172,72 cm | 97 po ... 246,38 cm |
| 69 po ... 175,26 cm | 98 po ... 248,92 cm |
| 70 po ... 177,80 cm | 99 po ... 251,46 cm |
| 71 po ... 180,34 cm | 100 po ... 254,00 cm |
| 72 po ... 182,88 cm | 101 po ... 256,54 cm |
| 73 po ... 185,42 cm | 102 po ... 259,08 cm |
| 74 po ... 187,96 cm | 103 po ... 261,62 cm |
| 75 po ... 190,50 cm | 104 po ... 264,16 cm |
| 76 po ... 193,04 cm | 105 po ... 266,70 cm |
| 77 po ... 195,58 cm | 106 po ... 269,24 cm |
| 78 po ... 198,12 cm | 107 po ... 271,78 cm |
| 79 po ... 200,66 cm | 108 po ... 274,32 cm |
| 80 po ... 203,20 cm | 109 po ... 276,86 cm |
| 81 po ... 205,74 cm | 110 po ... 279,40 cm |
| 82 po ... 208,28 cm | 111 po ... 281,94 cm |
| 83 po ... 210,82 cm | 112 po ... 284,48 cm |
| 84 po ... 213,36 cm | 113 po ... 287,02 cm |
| 85 po ... 215,90 cm | 114 po ... 289,56 cm |
| 86 po ... 218,44 cm | 115 po ... 292,10 cm |
| 87 po ... 220,98 cm | 116 po ... 294,64 cm |
| 88 po ... 223,52 cm | 117 po ... 297,18 cm |
| 89 po ... 226,06 cm | 118 po ... 299,72 cm |
| 90 po ... 228,60 cm | 119 po ... 302,26 cm |
| 91 po ... 231,14 cm | 120 po ... 304,80 cm |

CONCLUSION

Nous espérons que cette recherche médicale vous a captivé et a su vous renseigner sur les différentes sortes de nanisme que nous pouvons répertorier. Comme vous pouvez le constater, le nanisme est une maladie osseuse très complexe qui comportent des caractéristiques très spécifiques.

Il est à noter qu'il reste encore énormément de recherches à effectuer sur le nanisme, mais les budgets ne sont pas encore débloqués. Si nous voulons faire avancer les démarches, afin de connaître les causes du nanisme, les gens doivent faire des pressions, auprès des gouvernements et des médecins, pour que les choses bougent.

Les perspectives d'avenir des personnes de petite taille semblent excellentes et prometteuses. Nous devons toujours être à l'affût des nouvelles découvertes et coopérer le plus possible aux recherches médicales afin que toute la population puisse en profiter.

TABLEAU COMPARATIF DES DIFFÉRENTS TYPES DE NANISME

| Type de nanisme | Transmission | Taille moyenne | Atteintes | Traitements |
|--------------------------------|--------------------|--|---|--|
| Achondroplasie | dominant mutations | F: 1,25m (4'2 ⁵) H: 1,35m (4'5 ⁸) non-proportionné non-proportionné | visage mâchoires dents membres mains-pieds otites moelle hydroréphalie dos hypotonie | orthodontie orthodontie orthopédique médical orthopédie chirurgical orthopédique +allongement |
| Pseudo-achondroplasie | dominant mutations | 1,10m (3'7 ¹) non-proportionné | membres mains-pieds otites moelle hydrocéphalie dos hypotonie | orthopédique médical orthopédie chirurgical orthopédique +allongement |
| Ostéogénèse imparfaite | variée | non-proportionné | visage-crâne mâchoires dents membres hydrocéphalie poumons audition yeux | orthodontie dentisterie orthopédie chirurgical médical audiologique |
| Dyschondrostéose | dominant | F: 1,45m (4'9 ⁶) H: 1,55m (5'2 ⁸) non-proportionné | jambes bras articulations | orthopédie orthopédie orthopédie +allongement |
| Diastrophique | récessif | 1,20m(4') non-proportionné | oreilles membres pieds bots mains dos moelle division palatine | orthopédie chirurgical orthopédie orthopédie chirurgical +allongement |
| Dysplasie spondylo-épiphysaire | dominant | 1,35m (4'6 ⁶) proportionné | sternum tronc membres dos bassin articulation vision | orthopédie orthopédie chirurgie orthopédie optométrie |

| | | | | |
|----------------------------------|---------------|--|---|---|
| Dysplasie de Kniest | dominant | 1,35m (4'5 ^h) proportionné | visage vision tronc membres mains dos division palatine surdit  | optom trie orthop die orthop die chirurgical audiologie |
| Dyschondroplasie | | non- proportionn  | membres doigts orteils | orthop die +allongement |
| Dysplasie fibreuse | non-g n tique | non-s v re proportionn  | visage cr ne os fragiles membres peau moelle | greffes orthop die chirurgical |
| Syndrome occulo mandibulo facial | | nanisme 50% proportionn  | visage m choires dents membres tronc dos yeux peau-pois | orthodontie orthop die orthop die ophtalmologie |
| Insuffisance hypophysaire | | normale si trait  petite sinon proportionn  | tronc membres embonpoint rides | hormones |
| Pathologies r nales | | selon la gravit  proportionn  | tronc membres m choires acidose | orthodontie pharmacologie hormones ??? |
| Ost dysplasie prim diale | | | | |
| Syndrome de Morquio | r cessif | F:1,25m (3'9 ^h) H:1,35m (4'2 ^h) | menton m choire nuque | orthodontie |

| | | | | |
|---------------------------------|----------|--------------------------------|--|--|
| | | | tronc sternum dos pieds-plats hanche dents yeux audition moelle | orthopédie orthopédie orthopédie dentisterie ophtalmologie audiologie orthopédie |
| Syndrome de Kenney et Caffey | récessif | très réduite proportionné | tête front nez mâchoire tronc membres doigts pieds bots | orthodontie orthopédie |
| Syndrome de Turner | filles | F:1,40m (4'8") proportionné | visage cheveux tronc membres bras dos peau stérilité absence des règles | orthopédie orthopédie hormones +hormones de croissance |

GLOSSAIRE

Aberration chromosomique: erreurs dans le nombre, la forme ou la structure des **chromosomes** (comme dans le syndrome de Turner et la Trisomie 21).

Anabolisant: substance qui favorise la fabrication des **protéines**. Ils peuvent favoriser la croissance (chez les culturistes, les anabolisants favorisent la formation de muscles).

Anémie: diminution du nombre ou de la qualité des **globules rouges** dans le sang.

Arthrite: inflammation douloureuse des articulations, rhumatismes.

Arthrose: usure prématurée des articulations. En plus d'être douloureuse, elle diminue la fonction de l'articulation. Il n'existe malheureusement aucun traitement contre l'arthrose.

Canal médullaire: canal qui contient de la moelle. Ce peut être de la **moelle osseuse rouge**, de la **moelle osseuse jaune** ou de la **moelle épinière**. Le canal médullaire est situé au centre des os (moelle osseuse) ou au centre de la colonne vertébrale.

Canal rachidien: nom spécifique du canal situé au centre de la colonne vertébrale et qui contient (et protège) la moelle épinière.

Cartilage articulaire: tissu résistant et élastique, entre deux pièces osseuses d'une articulation (voir TABLEAU V p.20).

Cartilage de croissance (de conjugaison): mince bande de tissu qui sépare la **diaphyse** de l'**épiphyse** et qui assure la croissance en longueur des os longs par la multiplication rapide de ses cellules (voir TABLEAU V p.20). Le cartilage disparaît à la fin de la croissance.

Cataracte: opacification du **cristallin** (la lentille de l'oeil). Elle entraîne une diminution de vision, mais peut être corrigée par un **ophtalmologiste**.

Chondrome: tumeur du **cartilage**, élastique et généralement sans gravité. Ils se rencontrent surtout dans la dyschondroplasie.

Chromosome: structure en forme de bâtonnets située dans le noyau de chaque cellule vivante et servant de support aux caractères génétiques. Les chromosomes sont composés de milliers de **gènes**. Il y a 28 paires de chromosomes dans chaque cellule.

Collagène: élément important de plusieurs tissus de l'organisme par exemple, les os et les **cartilages**. C'est une **protéine** complexe et très résistante.

Courbe de croissance: graphique représentant la taille de l'enfant à intervalles réguliers. Elle permet de suivre la vitesse de la croissance.

Cyphose: déformation du dos qui amène une courbure de la colonne vertébrale vers l'extérieur entraînant un dos rond (voir TABLEAU IX p.30).

Dentine: élément constitutif de la dent, sous l'émail. C'est la portion la plus importante en volume.

Diagnostic: détermination, annonce d'une maladie.

Diaphyse: corps d'un os long compris entre les deux **épiphyes** (voir TABLEAU V p.20).

Diététiste: spécialiste de la santé qui conseille les gens sur leur nutrition.

Division palatine: malformation congénitale caractérisée par l'absence, plus ou moins complète, du palais. Elle est habituellement associée à un bec de lièvre. Le traitement peut être entrepris chez le nourrisson dès le septième mois.

Dominant: caractère transmis sous ce mode, lorsque seulement un **gène** est requis pour que le caractère soit exprimé.

Dysostoses: classe ou famille de maladies osseuses qui entraînent une malformation du squelette, des membres, du visage ou du crâne.

Echographie: technique de visionnement du fœtus en mouvement dans l'utérus. Elle permet de détecter plusieurs anomalies, dont l'achondroplasie et l'ostéogénèse imparfaite.

Epicanthus: repli de la peau au coin interne de l'oeil près du nez.

Epiphyse: chacune des deux parties renflées des os longs (voir TABLEAU V p. 20).

Gènes: partie du **chromosome**. Chaque gène est la recette des caractéristiques génétiques d'un individu. Il existe quelques centaines de milliers de gènes.

Génétiicien: médecin spécialiste de l'hérédité, de la génétique. C'est souvent lui qui spécifie le type de nanisme qui affecte l'enfant. Il peut conseiller les couples à risque voulant avoir des enfants et savoir les probabilités d'avoir un enfant de petite taille.

Genu valgum: déformation de la jambe qui amène le genou à l'extérieur et le pied à l'intérieur, appelée aussi jambes arquées (voir TABLEAU XXIV p.88).

Genu varum: déformation de la jambe qui amène le genou à l'intérieur et le pied à l'extérieur (voir TABLEAU XXIV p.88).

Globule blanc: cellule sanguine responsable des mécanismes de défense contre les infections.

Globule rouge (érythrocyte): cellule présente dans le sang responsable du transport de l'oxygène à partir des poumons jusqu'aux tissus.

Glucides: terme général désignant tous les sucres présents dans l'alimentation ou produits par le corps.

Hormone de croissance: substance fabriquée par l'**hypophyse**, qui agit sur le **cartilage de conjugaison** afin de commander la croissance selon un mécanisme encore non-élucidé. Elle peut être fabriquée en laboratoire (d'une façon synthétique) pour être injectée chez les enfants où elle est absente, comme ceux atteints d'hypopituitarisme et du syndrome de Turner.

Hormone: substance sécrétée par une glande, libérée dans le sang où elle va être véhiculée dans la circulation pour exciter le fonctionnement d'un organe. À titre d'exemple, la prolactine est fabriquée par l'hypophyse et provoque la formation du lait chez la nouvelle mère. L'hormone de croissance est un autre exemple.

Hydrocéphalie: augmentation du volume des cavités présentes autour du cerveau. Elle entraîne une augmentation de la tête chez l'enfant suite à une accumulation de liquide.

Hyperlaxité: état de relâchement des **ligaments** articulaires.

Hypoglycémie: abaissement du taux de sucre dans le sang. Elle peut avoir des conséquences importantes, selon la gravité de la diminution du sucre. Elle peut être traitée facilement par l'ingestion d'aliments spécifiques.

Hypophyse: petite glande située à la base du cerveau. Elle sécrète plusieurs **hormones** dont l'**hormone de croissance**, ainsi que certaines hormones sexuelles. Elle s'appelle aussi la glande pituitaire.

Hypotonie: diminution du tonus musculaire. Le tonus est l'état de contraction de base permanente et involontaire des muscles. L'hypotonie amène un état de "molesse".

Laxité: état de relâchement de certains tissu. L'**hyperlaxité** est le terme spécifique désignant le relâchement des **ligaments articulaires**.

Ligaments: éléments de tissu résistant et élastique qui réunit deux organes. Le ligament articulaire relie deux os d'une articulation.

Lipides: terme général désignant les graisses présentes dans l'alimentation ou produites par le corps.

Lipographe: instrument utilisé par les professionnels de la santé pour mesurer la couche de gras présente sous la peau. Il donne une bonne indication du degré d'obésité.

Lordose: déformation du dos qui amène une courbure vers l'intérieur (dos creux). Présente naturellement dans la région des reins, la lordose est accentuée chez l'achondroplase et dans d'autres types de nanisme (voir TABLEAU VII p.30).

Métabolisme: ensemble des transformations que subit toute substance introduite dans l'organisme.

Métaphyse: segment d'un os long compris entre l'**épiphyse** et la **diaphyse** (voir TABLEAU V p.20).

Microphthalmie: réduction congénitale des dimensions de l'oeil.

Moelle épinière: substance contenant les nerfs et située dans le **canal rachidien**.

Moelle jaune: tissu mou présent au centre des os longs. Elle est faite de graisse. C'est une réserve de **lipides**.

Moelle rouge: tissu mou présent dans les os courts et plats et aux extrémités des os longs. Elle participe à la fabrication des cellules du sang.

Monitoring: action de suivre attentivement les fonctions vitales ou l'état général d'un patient.

Morphologie: forme du corps ou d'un membre particulier.

Mutations: erreurs survenant spontanément dans les chromosomes. Si elle survient dans un ovule ou un spermatozoïde; la mutation pourra être transmise à l'enfant.

Myopie: anomalie de la vision de loin, facilement corrigible par des verres correcteurs.

Nutriments: substances alimentaires présentes dans les aliments. Les vitamines, les protéines, les glucides sont des nutriments.

Nystagmus: suite de secousses rythmiques et involontaires des globes oculaires.

Ophthalmologiste: médecin spécialiste de la vision et des **pathologies** de l'œil.

Orthodontie: art de replacer les mâchoires et/ou les dents dans des positions naturelles. Elle se fait à l'aide de broches ou d'appareils orthodontiques.

Orthopédie: art de corriger toute déformation de l'os.

Ostéoarthrite: atteinte inflammatoire d'une articulation et des os voisins.

Ostéochondrodysplasie: trouble de la structure ou du développement des os ou des cartilages.

Ostéoporose: modification des os qui les rend fragiles et susceptibles à la fracture.

Otite: inflammation de l'oreille (tympan et structures annexes). Elle se traite chez un pédiatre, par la pose de tubes dans les oreilles et prévient la formation d'une nouvelle otite.

Pathologie: ensemble de symptômes, maladie.

Pédiatre: médecin spécialiste de la santé pour les enfants. C'est souvent lui qui diagnostique le nanisme. Tous les enfants, qu'ils soient de petite taille ou non, devraient le consulter régulièrement, jusqu'à la puberté. Il serait avantageux de garder le même pédiatre tout au long de cette période.

Phalange: segment osseux des doigts et des orteils. Chaque doigt comporte trois phalanges, sauf le pouce qui en a deux.

Physiatre: médecin spécialiste, dont le but est de permettre au patient d'acquiescer plus de souplesse et de facilité dans ses mouvements. Il tente de prévenir la perte de mobilité et les déformations des membres ou du corps.

Physiothérapie: méthode de traitement qui utilise l'eau, les poids et le mouvement, pour soigner des agents physiques.

Pied bot: malformation du pied. Il doit être traité dès les premiers jours de la vie.

Plaquette: élément du sang qui intervient dans le processus de la coagulation.

Porteur: personne portant un gène quelconque, mais ne développant pas la caractéristique codée par ce **gène**. Le phénomène de porteur survient dans le mode **récessif**.

Pronostic: prévision que fait le médecin sur l'évolution et l'aboutissement d'une maladie.

Récessif: caractère transmis sous ce mode, lorsque deux **gènes**, celui du père et celui de la mère, sont requis pour que le caractère soit exprimé.

Résonnance magnétique: technique moderne de visionnement de l'intérieur du corps (os, muscles, coeur, cerveau, etc). Elle est sans douleur et permet de voir ces structures en mouvement.

Sclérotique: tunique externe fibreuse et blanche qui protège l'oeil. C'est le blanc de l'oeil (voir TABLEAU XVI p.45).

Scoliose: déviation latérale de la colonne vertébrale vers la droite ou vers la gauche. Selon la gravité, elle peut réduire considérablement la taille d'une personne (voir TABLEAU XV p.45).

Sternum: plaque osseuse située au centre du thorax.

Strabisme: anomalie de la vision en trois dimensions liée à un défaut du parallélisme de l'axe des yeux (avoir les yeux qui louchent).

Syndrome: ensemble de symptômes, maladie.

Tuméfaction: augmentation du volume d'une partie du corps ou d'un organe.

Vitamine: substance indispensable à l'organisme existant dans certains aliments et dont le corps ne peut pas effectuer la fabrication. Elle joue un rôle d'une importance capitale mais est présente en très petite quantité. Les vitamines sont nombreuses et présentes dans certains aliments seulement, d'où la nécessité d'avoir une alimentation variée.

BIBLIOGRAPHIE

- AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS inc.
- ATLAS OF SKELETAL DYSPLASIAS.
- BULLETTIN OF NEW-YORK ACADEMY OF MEDECINE (1992).
- CLINICAL ENDOCRINOLOGY (1991).
- FAR, NOSE & THROAT JOURNAL (1991).
- GUIDE ALIMENTAIRE CANADIEN POUR MANGER SAINEMENT.-
Publications Santé et Bien-Etre Social Canada.
- HUMAN ACHONDROPLASIA.- A multidisciplinary approach.
- JOURNAL OF BONE & JOINT SURGERY (1993).- British Volume.
- JOURNAL OF CLINICAL ENDOCRINOLOGY AND METABOLISM (1990).-
The Endocrine Society.
- L'HÉRÉDITÉ RACONTÉE AUX PARENTS (1978); Jacques-Michel Robert.-
Éditions du Seuil.
- LITTLE PEOPLE OF AMERICA TODAY.- Covering all issues & aspects of
short stature.

- MALADIES OSSEUSES DE L'ENFANT (1982); Pierre Maroteaux.- Édition Flammarion Médecine-Sciences.
- MOI ET LES AUTRES (1983).- Initiation à la génétique; Albert Jacquard.- Éditions du Seuil.
- ORTHOPEDIC CLINICS OF NORTH AMERICA (1991).
- PUBLIC HEALTH EDUCATION INFORMATION SHEET.- March of Dimes: Community Services Department, Genetic Series.

INDEX DES TABLEAUX

| | |
|--|------|
| TABLEAU I: Montage d'allongement du tibia, selon l'appareil d'Ilizarov. | p.13 |
| TABLEAU II: Table grandeur/ poids suggéré, pour adultes achondroplases. | p.16 |
| TABLEAU III: "Guide Alimentaire Canadien"/ pour manger sainement. | p.17 |
| TABLEAU IV: "Guide Alimentaire Canadien"/quantités différentes pour des personnes différentes. | p.18 |
| TABLEAU V: Schéma d'un os long. | p.20 |
| TABLEAU VI: Dépression de l'arête du nez; mâchoire inférieure et front, proéminents. | p.30 |
| TABLEAU VII: Lordose de la colonne vertébrale, bras courts, jambes courtes et arquées. | p.30 |
| TABLEAU VIII: Main courte avec doigts en trident. | p.30 |
| TABLEAU IX: Cyphose. | p.30 |
| TABLEAU X: Étapes du développement moteur durant les 15 premiers mois de la vie chez l'enfant de taille classique. | p.31 |

| | |
|--|------|
| TABLEAU XI: Courbe de croissance chez la fille achondroplase. | p.32 |
| TABLEAU XII: Vitesse de la croissance chez la fille achondroplase. | p.33 |
| TABLEAU XIII: Courbe de croissance chez le garçon achondroplase. | p.34 |
| TABLEAU XIV: Vitesse de la croissance chez le garçon achondroplase. | p.35 |
| TABLEAU XV: Déformation sévère, courte stature et scoliose chez un patient adulte. | p.45 |
| TABLEAU XVI: Schéma du globe oculaire. | p.45 |
| TABLEAU XVII: Dyschondrostéose: déformation caractéristique de l'avant-bras. | p.48 |
| TABLEAU XVIII: Kyste hémorragique de l'oreille, quelquefois aperçu chez l'enfant nouveau-né. Traité facilement par aspiration. | p.52 |
| TABLEAU XIX: Sous-développement du premier métacarpe au niveau du pouce ("pouce de l'auto-stoppeur"). | p.53 |
| TABLEAU XX: Raccourcissement disproportionné des membres supérieurs et inférieurs, en comparaison avec le tronc. | p.53 |

| | |
|---|------|
| TABLEAU XXI: Vue de la colonne vertébrale. | p.56 |
| TABLEAU XXII: Déformation des os des doigts de la main. | p.63 |
| TABLEAU XXIII: Schéma du système nerveux. | p.87 |
| TABLEAU XXIV: Schéma d'un "genu varum" et d'un "genu valgum". | p.88 |
| TABLEAU XXV: Schéma d'une scoliose. | p.88 |
| TABLEAU XXVI: Schéma du squelette. | p.89 |
| TABLEAU XXVII: Conversion des livres en kilogrammes. | p.90 |
| TABLEAU XXVIII: Conversion des pouces en centimètres. | p.91 |

ASSOCIATION QUÉBÉCOISE DES PERSONNES
DE PETITE TAILLE INC.

SIÈGE SOCIAL

2177, rue Masson, suite 205
Montréal (Québec)
H2H 1B1

Téléphone (514) 521-9671
Télécopieur (514) 521-3369

Le Ministère de la Santé et
des Services Sociaux du Québec
a contribué à cette nouvelle édition
(1997)

Dépôt légal Bibliothèque Nationale du Québec 1993
Bibliothèque Nationale du Canada 1993

Copyright - AQPPT 1993