

# DYSPLASIE ACROMÉSOMÉLIQUE

## DESCRIPTION :

La dysplasie acromésomélique est un groupe de conditions squelettiques rares qui affectent le développement des os et du cartilage. La taille moyenne à l'âge adulte est inconnue, mais on suppose qu'elle est inférieure à 120 cm (3 pi 11 po). Les connaissances actuelles nous amènent à penser que ce groupe comporte cinq conditions :

- Le type Osebold-Remondini, qui n'a pas encore été génétiquement cartographié;
- Le type Maroteaux, causé par des mutations du gène *NPR2*;
- Le type Du Pan et la dysplasie de Grebe (incluant le type Hunter-Thompson), qui résultent de mutations du gène *GDF5* (précédemment appelée *CDMP1*);
- La dysplasie acromésomélique avec anomalies génitales, causée par la mutation du gène *BMPR1B*.

Les différents types de dysplasie acromésomélique ont un schéma de transmission autosomique récessif, à l'exception du type Osebold-Remondini, qui se transmet selon le mode autosomique dominant [voir la fiche « génétique »].

La prévalence exacte de la condition est inconnue.

## CARACTÉRISTIQUES ET DIAGNOSTIC :

La dysplasie acromésomélique se traduit par un nanisme disproportionné à membres courts. Les principales caractéristiques de la condition sont les suivantes :

- Raccourcissement mésomélique des membres (qui touche les avant-bras et les jambes sous les genoux);
- Mains et pieds courts et trapus ;
- Cyphose (dos bossu) ou lordose (creux dans le bas du dos);
- Macrocéphalie (tête plus grosse) et front proéminent;
- Déformation de Madelung (malformation des poignets).

La dysplasie acromésomélique est visible à la naissance, car les nouveau-nés présentent des anomalies de la tête, du visage, des pieds et des mains. Toutefois, ce n'est qu'au cours des premières années de vie que le nanisme apparaît, alors que les avant-bras, le bas des jambes, les mains et les pieds ne se développent pas proportionnellement au reste du corps.

Les radiographies confirment le développement anormal et la fusion prématurée des épiphyses (tête) des os des pieds, des mains, des avant-bras et du bas des jambes. On remarquera notamment un raccourcissement du cubitus et du radius (os de l'avant-bras), une tête radiale (extrémité du radius) disloquée ou subluxée, des phalanges courtes et mal formées, et des anomalies vertébrales.



## PRINCIPALES COMPLICATIONS POSSIBLES :

Il n'y a pas de complications médicales ou orthopédiques majeures dans l'évolution de cette condition. Toutefois, voici quelques problèmes auxquels peuvent faire face les personnes atteintes d'une forme de dysplasie acromésomélique.

**Déformation de Madelung** (subluxation des poignets) : Cause des douleurs aux bras et aux poignets et en limite la mobilité. Un suivi clinique et radiographique doit être effectué régulièrement pour surveiller l'évolution des déformations. Des attelles peuvent être utilisées pour réduire la gêne aux poignets.

Une intervention chirurgicale peut être nécessaire pour atténuer la douleur et restaurer la fonction des poignets.

**Arthrose prématurée** : Se développe notamment au niveau des coudes et cause des raideurs, de la sensibilité et des douleurs.

Une surveillance clinique et radiologique doit être effectuée périodiquement à partir de l'annonce du diagnostic et suivant l'évolution de la douleur et des limitations fonctionnelles.

**Cyphose et/ou lordose** : Parfois, les enfants affectés par la dysplasie acromésomélique peuvent développer une cyphose (dos bossu) et/ou une lordose (creux dans le bas du dos).

Une surveillance clinique doit être effectuée régulièrement, et doit être accompagnée de radiographies dès qu'un doute s'installe.

**Anesthésie** : En raison de la petite taille du patient, des précautions doivent être prises en cas d'anesthésie. Il faudra s'assurer de faire appel à un anesthésiste expérimenté [voir la fiche « anesthésie »].

## TRAITEMENT :

La prise en charge de la dysplasie acromésomélique est essentiellement circonscrite au traitement des préjudices esthétiques, des restrictions fonctionnelles et des douleurs liés à la condition. C'est pourquoi on doit faire appel à plusieurs spécialistes comme des pédiatres, des orthopédistes, des chirurgiens ou des physiatres.

### Mémo des principaux éléments à surveiller et à prendre en charge :

- Déformation de Madelung;
- Arthrose précoce;
- Cyphose et/ou lordose.



En ce qui concerne la petite taille, le traitement par hormone de croissance, testé sur des patients atteints du type Maroteaux de la condition, n'a montré aucune amélioration de la vitesse de croissance. Il n'est donc pas recommandé pour la dysplasie acromésomélique. Enfin, l'allongement des membres, une pratique thérapeutique controversée, n'est utilisé que très rarement.

## RESSOURCES :

Association québécoise des personnes de petite taille

<https://www.aqppt.org/>

Regroupement québécois des maladies orphelines - Centre iRARE

<https://rqmo.org/centre-dinformation-et-de-ressources-en-maladies-rares/>

Little people UK – fiche explicative sur la dysplasie acromésomélique

<https://littlepeopleuk.org/information-about-dwarfism-conditions/types-of-dwarfism/acromesomelic-dysplasia>

Orphanet – fiche explicative sur la dysplasie acromésomélique de type Maroteaux

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=FR&Expert=40](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=40)

Orphanet – fiche explicative sur la dysplasie acromésomélique de type Grebe

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=FR&Expert=2098](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=2098)

NORD – National Organisation for Rare Disorders

<https://rarediseases.org/rare-diseases/acromesomelic-dysplasia/>

GARD – Genetic and Rare Diseases Information Center

<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/6/acromesomelic-dysplasia>

Francis Veyckemans et Jean-Louis Scholtes, Syndrome et maladies rares en pédiatrie : anesthésie, base de données disponible en ligne :

<https://sites.uclouvain.be/anesthweekly/MRP/index.html>

Katia Stange, Julie Désir, Naseebullah Kakar, Thomas D. Mueller, Birgit S. Budde, Christopher T. Gordon, Denise Horn, Petra Seemann et Guntram Borck, « A Hypomorphic BMPR1B mutation causes du Pan acromesomelic dysplasia », dans *Orphanet Journal of Rare Diseases*, vol. 10, 2015. Disponible en ligne <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4482310/>



### Contactez-nous pour plus d'informations!

Association québécoise des personnes de petite taille  
6300, avenue du Parc, bureau 430, Montréal (Québec) H2V 4H8  
Téléphone : 514 521-9671 • Télécopieur : 514 521-3369  
Site internet : [www.aqppt.org](http://www.aqppt.org) • Courriel : [info@aqppt.org](mailto:info@aqppt.org)

Avec la participation financière de

Office des personnes  
handicapées  
Québec 