

# NANISME MICROCÉPHALIQUE OSTÉODYSPLASIQUE PRIMORDIAL TYPE I, II ET III

## DESCRIPTION :

Le nanisme microcéphalique ostéodysplasique (MOPD) de type I, II et III fait partie de la famille du « nanisme primordial ». Les types I et III de MOPD étaient auparavant perçus comme deux formes distinctes. Toutefois, des études récentes révèlent qu'il s'agit en réalité du même syndrome. De ce fait, nous parlerons uniquement du type I pour faire référence aux types I et III. Les gènes touchés diffèrent selon la forme de la condition : Le type I est causé par des mutations du gène *RNU4ATAC*, et le type II, par des mutations du gène *PCNT*.

Les personnes atteintes du type I de la condition décèdent généralement au cours des premières années de vie. Celles atteintes du type II souffrent d'un nanisme très sévère : à l'âge adulte, elles mesurent généralement moins d'un mètre (3 pi 3 po).

La condition, qui se transmet dans tous les cas selon le mode autosomique récessif [voir la fiche « génétique »], est extrêmement rare. La prévalence est inconnue dans le type II. Du côté du type I, moins de 30 cas ont été décrits.

## CARACTÉRISTIQUES ET DIAGNOSTIC :

Le nanisme microcéphalique ostéodysplasique est caractérisé par un retard de croissance intra-utérin (qui commence avant la naissance). Les personnes atteintes souffrent d'un nanisme proportionné sévère dont les spécificités sont :

- Microcéphalie (petite tête);
- Dysplasie spondylo-épimétaphysaire (croissance squelettique anormale);
- Dymorphie faciale : petite mâchoire (micrognathie), front fuyant, yeux globuleux et nez proéminent avec pont nasal plat (type I)/ nez saillant et petit menton pointu (type II);
- Membres courts;
- Cheveux et sourcils clairsemés (type I);
- Peau sèche (type I);
- Déficit intellectuel (type I/ dans le type II, le déficit est absent ou léger);
- Dentition anormalement petite (type II).

Il faut savoir qu'il y a un chevauchement clinique avec d'autres conditions, également causées par une mutation du gène *RNU4ATAC*, soit le syndrome de Roifman (avec déficit d'anticorps) et le syndrome de Lowry-Wood (trouble moins sévère).

Dans le cas du MOPD I et II, la petite taille est visible dès la naissance, voire avant. L'examen radiologique permet de poser le diagnostic.



Dans le type II de la condition, on observe des os grêles avec des métaphyses (plaques de croissance situées sous la tête de l'os) qui s'élargissent brusquement. Les têtes fémorales sont petites et luxées avec une coxa vara (déformation du fémur). Il peut également y avoir une luxation ou une subluxation des genoux. Les ailes iliaques (grands os du bassin) sont étroites. Les os de l'avant-bras sont courts et incurvés; le cubitus est raccourci et sa limite métaphysaire est très large, comme celle du radius. À l'âge adulte, les os sont graciles et les épiphyses (tête des os) sont petites. Les côtes s'élargissent en palette et les vertèbres ont des plateaux légèrement concaves.

Dans le type I de la condition, on observe une luxation des hanches et des coudes. Les membres sont courts et présentent un brusque élargissement de leurs limites métaphysaires (plaques de croissance située sous la tête des os). Les ailes iliaques (grands os du bassin) sont carrées. Le développement du rachis est retardé et se caractérise par un élargissement des espaces intervertébraux. On remarque également un important retard osseux (aucune épiphyse n'est visible). On note finalement plusieurs anomalies cérébrales (lissencéphalie, hypoplasie des lobes frontaux et agénésie du corps calleux ou du vermis cérébelleux).

### PRINCIPALES COMPLICATIONS POSSIBLES :

#### A. TYPE I :

Les nourrissons atteints du type 1 de la condition peuvent souffrir de convulsions épileptiques et faire des épisodes d'apnée. S'ils ne décèdent pas en période périnatale, ces enfants décèdent généralement au cours des toutes premières années de vie, des suites d'une infection ou d'insuffisance respiratoire.

#### B. TYPE II :

**Taches café au lait :** Elles peuvent apparaître chez les nourrissons atteints de nanisme microcéphalique ostéodysplasique de type II. Ces taches prennent la forme de marques bien régulières, de forme ovale et d'un brun variant de pâle à foncé. Les taches café au lait sont bénignes. Elles peuvent devenir plus foncées pendant l'enfance ou avec l'exposition au soleil, mais cela n'est pas préoccupant.

**Yeux :** Une hypermétropie peut survenir. Ces symptômes communs comprennent une difficulté à se concentrer; un embrouillement de la vue lors de périodes prolongées de lecture et d'écriture; une fatigue oculaire; des maux de tête après une tâche qui nécessite de fixer le regard pendant une longue période, comme travailler à l'ordinateur; un inconfort ou des douleurs oculaires lors de l'exécution de tâches de près, lesquelles exigent un plus grand effort d'accommodation. L'hypermétropie se corrige bien avec des lunettes ou des lentilles.

**Scoliose :** Parfois, les enfants affectés de nanisme microcéphalique ostéodysplasique de type II peuvent développer une scoliose (déformation de la colonne vertébrale en trois dimensions).



Une surveillance clinique doit être réalisée régulièrement. Elle doit être accompagnée de radiographies dès qu'un doute s'installe.

**Diabète** : Une résistance à l'insuline, puis un diabète se manifeste souvent en cours de croissance, généralement vers l'âge de 4 ans. La résistance à l'insuline est d'abord asymptomatique, car le pancréas peut, au début, compenser. Le diabète fait alors son chemin de manière insidieuse. Lorsqu'il est installé, les symptômes du diabète apparaissent, soit de la fatigue et/ou de la somnolence, une augmentation du volume et de la fréquence des urines, une soif intense et une faim exagérée, une perte de poids inexplicée, une vision embrouillée, une cicatrisation lente, des infections des organes génitaux et de la vessie, des picotements aux doigts ou aux pieds et de l'irritabilité. Ces signes sont le reflet d'une hyperglycémie (glycémie au-dessus des valeurs normales). Le diabète est un problème sérieux qui doit être pris en charge au risque de provoquer des complications, notamment une atteinte oculaire, rénale, nerveuse ou cardiaque.

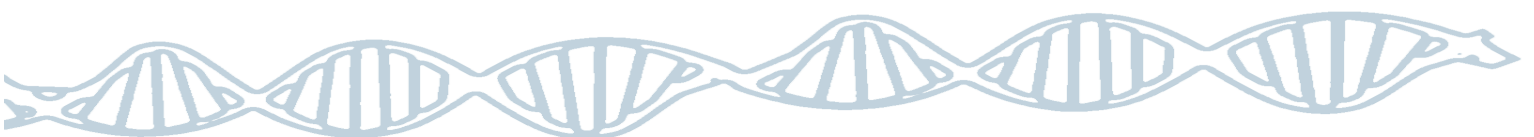
**Risque de maladie cérébro-vasculaire accru** : Selon les sources, entre 20 % et 50 % des enfants atteints de nanisme microcéphalique ostéodysplasique de type II peuvent être touchés par la maladie de Moyamoya, une maladie vasculaire cérébrale chronique caractérisée par la sténose (rétrécissement) et l'occlusion progressive du système vasculaire cérébral situé à la base du cerveau. En conséquence, les personnes qui souffrent de cette maladie risquent de faire un ou plusieurs AVC (accidents vasculaires cérébraux). Les principaux symptômes de la maladie de Moyamoya sont les maux de tête, les vertiges, les convulsions épileptiques, les troubles de la vision ou du langage, et la paralysie d'un membre (bras ou jambe). Les AVC constituent une urgence vitale. Leurs signes sont notamment un affaissement du visage, des troubles de la parole, un mal de tête soudain et violent, un engourdissement ou une paralysie (souvent d'un seul côté du corps).

En raison de ces risques, les personnes souffrant de nanisme microcéphalique ostéodysplasique de type II devraient suivre un programme de dépistage de maladie cérébro-vasculaire tous les 12 à 18 mois. Si un problème est découvert, on pourra envisager une chirurgie de revascularisation.

## TRAITEMENT :

La prise en charge du nanisme microcéphalique ostéodysplasique est multidisciplinaire (chirurgie, ergothérapie, orthopédie, pédopsychiatrie, physiothérapie, etc.) et préventive, et vise essentiellement à déceler les complications et à permettre aux personnes touchées de mieux vivre avec la condition.

Actuellement, il n'existe pas de traitement particulier pour cette forme de nanisme. L'allongement des membres, une pratique controversée, n'est pas du tout recommandé. Effectivement, en plus des complications et des douleurs qu'elle peut générer, cette technique créerait un déséquilibre corporel chez les personnes atteintes du nanisme microcéphalique ostéodysplasique.



### Mémo des principaux éléments à surveiller et à prendre en charge (type II de la condition) :

- La dysplasie spondylo-épimétaphysaire;
- L'atteinte intellectuelle (si présente) et la microcéphalie;
- L'hypermétropie;
- La scoliose;
- Le diabète;
- Le risque de maladie cérébro-vasculaire.

### 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/>

Orphanet :

Fiche sur le nanisme microcéphalique ostéodysplasique type I et III

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=FR&Expert=2636](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=2636)

Fiche sur le nanisme microcéphalique ostéodysplasique type II

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=FR&Expert=2637](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=2637)

GARD – Genetic and Rare Disease Information Center

<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/5120/microcephalic-osteodysplastic-primordial-dwarfism-type-1>

OMIM - Online Mendelian Inheritance in Man:

Fiche sur le nanisme microcéphalique ostéodysplasique type I <https://www.omim.org/entry/210710>

Fiche sur le nanisme microcéphalique ostéodysplasique type II <https://www.omim.org/entry/210720>

Pierre Maroteaux, *Les maladies osseuses de l'enfant*, Paris, Flammarion, 1995 (3<sup>e</sup> édition)

Didier Lacombe, Nicole Philip, *Syndromes dysmorphiques*, Doin éditeurs, Rueil-Malmaison, 2013



### 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 