

HYPOPLASIE CARTILAGE-CHEVEUX

(Chondrodysplasie métaphysaire autosomique récessive)

DESCRIPTION :

L'hypoplasie du cartilage et des cheveux est une condition osseuse constitutionnelle due à des mutations du gène *RMRP*. Son nom vient de l'aspect caractéristique de la chevelure des personnes atteintes; les cheveux poussent lentement, sont fins et clairsemés, blonds ou de couleur pâle.

Cette condition cause une petite taille modérée à marquée; la taille adulte se situe généralement entre 122 cm (4 pi) et 132 cm (4 pi 4 po).

La condition se transmet sur le mode autosomique récessif [voir la fiche « génétique »]. Beaucoup plus présente au sein de la communauté amish (1 naissance sur 1 500) et chez les Finlandais (1 naissance sur 23 000), elle toucherait environ 1 naissance sur 200 000 dans le reste du monde.

CARACTÉRISTIQUES ET DIAGNOSTIC :

Comme son nom l'indique, l'hypoplasie du cartilage et des cheveux touche notamment les os cartilagineux et la chevelure. Voici les principales particularités physiques de la condition :

- Une petite taille;
- Une chevelure typique;
- Des membres courts;
- Des petites mains et des petits pieds;
- Des jambes parfois déformées en varus (genoux déviés vers l'extérieur);
- Une lordose (creux dans le bas du dos) et/ou une scoliose modérée;
- L'hyperlaxité des articulations (mobilité excessive).

Bien que la petite taille soit une caractéristique déjà présente à la naissance, la condition est souvent diagnostiquée vers la deuxième année de vie. L'examen radiologique révèle des lésions des métaphyses (plaques de croissance situées sous la tête des os), en particulier au niveau des genoux, et des épiphyses (tête des os) rondes et volumineuses dans l'enfance. Le diagnostic est confirmé par séquençage du gène *RMRP*.

En outre, il faut savoir que la plupart des personnes touchées par l'hypoplasie du cartilage et des cheveux présentent souvent un déficit immunitaire, de l'anémie (faibles taux de globules rouges) et/ou une lymphopénie (faible taux de globules blancs) (voir la section suivante).

PRINCIPALES COMPLICATIONS POSSIBLES :

Troubles de l'absorption intestinale : Environ 8 % des personnes atteintes ont du mal à absorber les nutriments contenus dans les aliments, ce qui peut entraîner des diarrhées



chroniques et accentuer le retard de croissance lors de la période néonatale.

De plus, certains individus souffrent de la maladie de Hirschsprung, qui se manifeste dès la naissance par une constipation sévère. Une opération chirurgicale est nécessaire pour traiter cette maladie.

Cou (colonne cervicale) : Moins de 10 % des personnes présentent une instabilité cervicale (hypermobilité des vertèbres du cou). Si c'est le cas, il existe un risque de compression de la moelle épinière, un problème sérieux qui peut provoquer une myélopathie (atteinte de la moelle épinière) lente et graduelle et une paralysie.

Les premiers signes de la myélopathie sont : une diminution de l'endurance et du tonus musculaire, une hyperréflexie (exagération des réflexes) et un clonus (contractions rapides et réflexes des membres), notamment dans les jambes, et des problèmes de contrôle de l'intestin et/ou de la vessie (incontinence, etc.).

En raison de ces risques, des examens radiographiques de la région cervicale doivent être effectués dès que le diagnostic de l'hypoplasie du cartilage et des cheveux est posé, puis lors de l'entrée à l'école, et tous les 5 ans par la suite, jusqu'à l'âge adulte. Si une instabilité est détectée, il faudra passer une IRM (imagerie par résonance magnétique).

En cas de problèmes, il faudra consulter à un chirurgien spécialisé dans les troubles de la colonne. Si l'instabilité est grave, une décompression avec fusion de la colonne cervicale devra être réalisée.

Déficit immunitaire : La grande majorité des personnes atteintes de l'hypoplasie du cartilage et des cheveux présentent un déficit immunitaire. En raison de la diminution de la production de globules blancs (lymphopénie) et à la diminution de la production de cellules immunitaires, le déficit immunitaire entraîne une augmentation des infections, surtout pendant la petite enfance ou l'enfance.

Environ 50 à 60 % des personnes sont ainsi sujettes à des infections récurrentes et graves. Il faut prêter une attention sérieuse aux infections se produisant au cours des deux premières années de vie, puisque celles-ci peuvent être mortelles. La pneumonie bactérienne, en particulier, est la principale cause de décès. De ce fait, les enfants (et les adultes) présentant un dysfonctionnement immunitaire doivent être surveillés étroitement en cas d'infection respiratoire importante.

En raison de ces risques, les enfants atteints doivent faire l'objet d'une évaluation immunologique complète afin de déterminer si une altération de la fonction des cellules T ou des cellules B (déficit immunitaire) est présente. Des tests sanguins doivent aussi être effectués pour détecter la lymphopénie. Les évaluations doivent se faire annuellement. Pour les personnes dont les résultats des tests sont normaux ou presque normaux, une réévaluation annuelle après 6 ans n'est pas nécessaire.

On remarque la présence d'un déficit immunitaire combiné sévère chez un petit nombre de personnes (moins de 5 %). Pour ces personnes, une greffe de moelle osseuse est indiquée.

La greffe peut aussi être envisagée chez les personnes qui présentent des infections graves récurrentes ou une bronchiectasie précoce (voir ci-dessous).



Bronchiectasie : Cette maladie des bronchioles peut survenir chez les personnes ayant des antécédents d'infections pulmonaires récurrentes. Celles-ci devraient réaliser des tests de la fonction pulmonaire à partir de l'âge de 5 à 7 ans. Les principaux signes de la bronchiectasie sont une toux chronique, des expectorations, un souffle court, une respiration sifflante et de la fatigue.

Si une bronchiectasie est soupçonnée, demandez l'aide d'un pneumologue pédiatrique qui pourra, au besoin, faire un examen tomodensitométrique du thorax pour préciser la maladie.

Varicelle : Les personnes atteintes d'hypoplasie du cartilage et des cheveux sont très vulnérables à la varicelle, qui peut leur être fatale. De ce fait, les enfants affectés ne doivent pas recevoir de vaccination contre la varicelle. L'exposition à la varicelle doit également être évitée.

Si l'enfant est exposé à la maladie, une immunoglobuline anti-varicelle (VariZIG) doit être administrée. En cas d'infection, il est approprié d'utiliser l'antiviral Acyclovir.

Anémie (faible taux de globules rouges) : Elle touche environ 80 % des personnes atteintes d'hypoplasie du cartilage et des cheveux, mais n'est significative que dans 15 % des cas. Une anémie grave, susceptible de mettre la vie en danger, se déclare dans 5 % des cas.

Les signes de l'anémie sont une pâleur, de la fatigue, des maux de tête, des essoufflements inhabituels, de la tachycardie, des vertiges et des étourdissements.

En raison des risques associés à l'anémie, des analyses sanguines doivent être effectuées périodiquement. Les personnes présentant une anémie significative doivent être dirigées vers un hématologue pédiatrique. La transplantation de moelle osseuse peut être envisagée pour traiter une anémie persistante. Quant à l'anémie grave, elle nécessite des transfusions périodiques et permanentes.

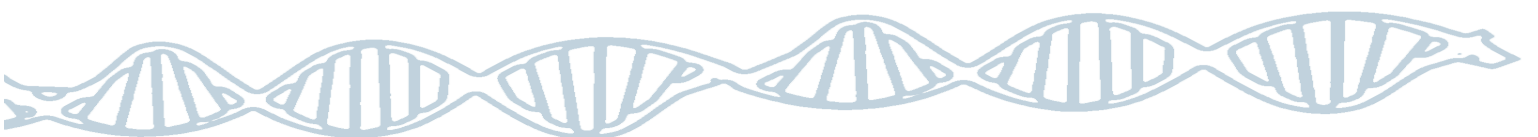
Maladies auto-immunes : Diverses anomalies auto-immunes peuvent survenir, en particulier chez les adultes. Une anémie hémolytique et un dysfonctionnement de la thyroïde sont ainsi parfois observés.

La thyroïdite d'Hashimoto, qui touche la thyroïde, implique une prise de poids, de la somnolence et une intolérance au froid.

Les médecins qui s'occupent d'adultes atteints de cette maladie doivent surveiller les symptômes évocateurs d'une possible maladie auto-immune.

Cancer : On estime à environ 11 % les risques de cancer lié à l'hypoplasie du cartilage et des cheveux. Les cancers les plus courants sont le lymphome non hodgkinien (cancer des globules blancs), le carcinome épidermoïde et le carcinome basocellulaire (cancers de la peau), et la leucémie (cancer du sang). La plupart des cancers signalés ont été observés chez des personnes âgées de 15 à 45 ans.

En raison de ces risques, une surveillance clinique, comprenant un examen minutieux de la peau, doit commencer au début de l'adolescence. Il est également conseillé de se protéger du soleil, par prévention.



TRAITEMENT :

Le traitement de l'hypoplasie du cartilage et des cheveux est essentiellement symptomatique et nécessite la collaboration d'une équipe de spécialistes, dont des pédiatres, orthopédistes, dermatologues, immunologues, hématologues, gastro-entérologues et des physiatres. Concernant la petite taille, le traitement par hormones de croissance ne montre qu'un effet limité. Quant à l'allongement des membres, une pratique thérapeutique controversée, on y recourt que très rarement.

Mémo des principaux éléments à surveiller et à prendre en charge [voir la fiche « interventions fréquentes chez les personnes de petite taille »]:

- Troubles intestinaux;
- Instabilité cervicale avec risque de compression médullaire;
- Déficit immunitaire;
- Maladie des bronches;
- Varicelle;
- Anémie;
- Maladies auto-immunes et cancer.

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 explicative sur l'hypoplasie cartilage-cheveux

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=175

Little people of America – fiche explicative sur l'hypoplasie cartilage-cheveux (en anglais)

<https://www.lpaonline.org/assets/documents/NH%20Cartilage%20Hair%20Hypoplasia.pdf>

NORD – National Organisation for Rare Disorders

<https://rarediseases.org/rare-diseases/mckusick-type-metaphyseal-chondrodysplasia/>



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 • Courriel : info@aqppt.org

Avec la participation financière de

Office des personnes
handicapées
Québec

