

DYSPLASIE MÉTATROPIQUE

DESCRIPTION :

Le terme « métatropique », qui signifie « variable » en grec, renvoie à l'aspect changeant de cette condition, dont l'atteinte osseuse évolue au fil du temps. Cette condition osseuse constitutionnelle est due à des mutations du gène *TRPV4*, qui code pour une protéine tenant un rôle dans le développement des os et du cartilage. Les personnes touchées sont donc plus petites; la taille moyenne à l'âge adulte oscille entre 107 cm (3 pi 6 po) et 135 cm (4 pi 5 po).

La dysplasie métatropique se transmet selon un mode autosomique dominant (un enfant d'un parent atteint a une chance sur deux d'être touché) [voir la fiche « génétique »]. Toutefois, dans certains cas, il s'agit d'une mutation génétique spontanée, c'est-à-dire que l'enfant naît de parents de taille classique. La prévalence de la condition est inconnue.

CARACTÉRISTIQUES ET DIAGNOSTIC :

La dysplasie métatropique cause un nanisme disproportionné sévère. Pendant la petite enfance, le tronc est long et les membres sont courts, puis une atteinte de la colonne avec une cyphoscoliose progressive aboutit à une inversion des proportions à l'âge adulte. Cet aspect changeant de la morphologie est typique de la condition.

Voici les principales caractéristiques morphologiques :

- Cyphoscoliose (double déformation combinant un dos bossu et une torsion de la colonne vertébrale en trois dimensions);
- Front haut et racine du nez aplatie et élargie, mâchoire carrée;
- Déformations thoraciques incluant un thorax étroit et des côtes courtes (plus tard dans l'enfance);
- Mains et pieds courts et trapus (plus tard dans l'enfance);
- Raccourcissement du tronc (plus tard dans l'enfance);
- Déformations des membres en varus (vers l'extérieur) ou en valgus (vers l'intérieur);
- Articulations saillantes (plus tard dans l'enfance);
- Hypermobilité des petites articulations (doigts);
- Contractures des grandes articulations (genoux et hanche).

La condition est souvent découverte à la naissance en raison du raccourcissement des membres, de la longueur et de l'étroitesse du tronc, et de la présence de la cyphoscoliose. La taille des nouveau-nés est toutefois proche de la taille standard.

Les radiographies dévoilent notamment une platyspondylie (aplatissement des os de la colonne vertébrale), un pelvis (bassin) en forme de hallebarde, un raccourcissement des diaphyses (corps des os) et un élargissement des métaphyses (plaque de croissance située sous la tête de l'os). Un test génétique identifiant la mutation du gène *TRPV4* permet de confirmer le diagnostic.



PRINCIPALES COMPLICATIONS POSSIBLES :

Hydrocéphalie (excès de liquide céphalo-rachidien dans le crâne) : Présente dans 5 à 29 % des cas, elle est souvent bénigne. Cependant, dans certains cas, la pose d'une dérivation pour drainer le liquide hors de la boîte crânienne est nécessaire (opération chirurgicale). Il faut surveiller l'hydrocéphalie et apprendre à reconnaître les signes d'augmentation de la pression intracrânienne pour éviter de graves détériorations.

Ces signes sont notamment les céphalées, les vomissements ou les nausées, les troubles visuels, et les troubles de la vigilance et de la conscience (sommolence, problèmes d'attention, apathie, etc.).

Déformation des jambes (varus ou valgus) : Il est important de surveiller l'alignement des membres et l'apparition de douleurs chroniques. En cas de déformations graves, une ostéotomie (section chirurgicale des os longs) est préconisée.

Cyphoscoliose : Souvent présente dès la naissance, cette déformation du dos doit être prise en charge dès qu'elle est détectée en raison de sa sévérité et des complications qu'elle génère.

Une évaluation clinique doit ainsi avoir lieu tous les six mois. Elle doit être accompagnée de radiographies, voire d'IRM (imagerie par résonance magnétique).

Le traitement de la cyphoscoliose est difficile. La contention par corset est généralement insuffisante et ne fait souvent que retarder l'intervention chirurgicale (fusion).

Instabilité de la colonne cervicale : Elle n'est pas toujours présente, mais, si c'est le cas, elle doit être surveillée, car elle peut entraîner une compression médullaire (compression de la moelle épinière). La surveillance inclut notamment des radiographies cervicales en flexion et en extension.

Symptômes à surveiller : Douleurs cervicales, raideurs dans la nuque. Les membres inférieurs et supérieurs peuvent être atteints. On ressent alors de la faiblesse musculaire, des engourdissements, une diminution de la motricité fine, des troubles de la marche et de l'équilibre, une impotence fonctionnelle, des troubles sphinctériens (incontinence, dysurie, une pollakiurie et parfois une incontinence d'effort). Si la compression n'est pas soignée, elle peut entraîner une paralysie et des problèmes de contrôle de la vessie. Si l'instabilité est grave, une opération chirurgicale (décompression cervicale avec fusion) sera nécessaire.

Problèmes respiratoires : Les déformations de la colonne vertébrale, du thorax et des côtes engendrent une diminution de la fonction pulmonaire et une détresse respiratoire qui peut être fatale.

L'occlusion des voies respiratoires inférieures et supérieures est fréquente. Les personnes atteintes ont une respiration forte et présentent une hyperextension du cou. Il faut notamment surveiller les troubles respiratoires du sommeil, car ils sont le signe d'une insuffisance respiratoire qui peut causer des complications cardiovasculaires. Les apnées obstructives du sommeil se caractérisent par des ronflements forts, des pauses apnéiques, des soupirs compensatoires, une nouvelle énurésie (« pipi au lit »), des vomissements nocturnes, et de



l'irritabilité ou de la somnolence pendant la journée [voir la fiche « apnée du sommeil »]. En raison des risques respiratoires, une surveillance de la fonction pulmonaire doit être réalisée régulièrement dès la petite enfance. L'ablation des amygdales et/ou des adénoïdes et l'utilisation d'appareils de ventilation (VPPC ou VPPBi) peuvent aider à traiter les troubles respiratoires du sommeil. Une trachéostomie sera nécessaire dans certains cas plus graves.

Anesthésie : Les risques de complications sont accrus en raison notamment des problèmes cervicaux, respiratoires et neurologiques découlant de la dysplasie métatropique.

En cas d'opération, il faut donc s'assurer de faire appel à un anesthésiste expérimenté. Enfin, avant de mettre en place toute technique invasive, il est obligatoire de faire évaluer la fonction pulmonaire [voir la fiche « anesthésie »].

TRAITEMENT :

Le traitement de la dysplasie métatropique est essentiellement symptomatique et vise à éviter la progression des déformations osseuses et les problèmes qui en résultent (neurologiques, pulmonaires, etc.). Le traitement peut inclure l'utilisation d'appareils orthopédiques, la thérapie physique et la correction chirurgicale des anomalies du squelette, ce qui nécessite la collaboration d'une équipe de spécialistes, dont des pédiatres, orthopédistes, chirurgiens, neurologues, pneumologues, physiatres, etc.

Actuellement, il n'existe pas de traitement particulier à la dysplasie métatropique. Les hormones de croissance ne sont pas recommandées.

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

- Déformation des jambes en varus ou en valgus;
- Risques d'hydrocéphalie;
- Cyphoscoliose;
- Instabilité cervicale avec risque de compression médullaire;
- Problèmes respiratoires.

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 la dysplasie métatropique

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=fr&Expert=2635



NORD – National Organisation for Rare Disorders

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

GARD – Genetic and Rare Diseases Information Center

<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/3571/metatropic-dysplasia>

OMIM – Online Mendelian Inheritance in Man

<https://www.omim.org/entry/156530?search=metatropic%20dysplasia&highlight=dysplasia%20metatropic%20dysplastic>

Nemours – Children’s Health System

<https://www.nemours.org/services/skeletal-dysplasia/metatropic.html?tab=about&kidshealth=dwarfism>

Pierre Maroteaux, *Les maladies osseuses de l’enfant*, Paris, Flammarion, 1995 (3^e édition)



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 