

ACHONDROPLASIE

DESCRIPTION :

L'achondroplasie, une dysplasie osseuse, est la forme la plus courante de nanisme. Elle résulte de mutations du gène *FGFR3*, impliqué dans la croissance linéaire des os longs. Les personnes touchées restent petites à cause d'une atteinte des plaques de croissance (partie de l'os associée à la croissance en longueur des os). À l'âge adulte, la taille des personnes achondroplasies varie entre 115 et 145 cm (3 pi 8 po et 4 pi 9 po).

L'achondroplasie touche environ une naissance sur 25 000. Sa transmission se fait suivant le mode autosomique dominant (un enfant d'un parent atteint à une chance sur deux d'être touché). Toutefois, dans 80 % des cas, il s'agit d'une mutation génétique, c'est-à-dire que l'enfant naît de parents de taille classique [voir la fiche « génétique »].

CARACTÉRISTIQUES ET DIAGNOSTIC :

L'achondroplasie cause un nanisme disproportionné. La condition est souvent détectée à la naissance en raison de la disproportion entre les membres (courts) et le tronc.

À cela peuvent s'ajouter certaines caractéristiques morphologiques :

- Macrocéphalie (tête plus large);
- Front saillant;
- Nez déprimé à la racine;
- Mains en trident (écartement plus large entre le majeur et l'annulaire);
- Cyphose (dos bossu) et/ou lordose (creux exagéré dans le bas du dos);
- Genu varum (jambes arquées);
- Hypermobilité articulaire;
- Thorax plus court.

Le diagnostic repose sur la présence des caractéristiques cliniques et radiologiques. Les radiographies démontrent une rhizomélie (raccourcissement des sections supérieures des membres), des irrégularités métaphysaires généralisées (plaques de croissance situées sous la tête des os), une réduction de la distance interpédiculaire entre les vertèbres lombaires basses et un pelvis (bassin) anormal.

Le test génétique moléculaire confirme le diagnostic par la mise en évidence de la mutation de *FGFR3*.

À la naissance, la taille des bébés est à peine inférieure à la moyenne (47 cm au lieu de 50 cm, ou 18,5 po au lieu de 19,7 po).



PRINCIPALES COMPLICATIONS POSSIBLES :

Genu varum (jambes arquées) : Il est important de surveiller la déformation des membres et l'apparition de douleurs chroniques. Si nécessaire, on pourra pratiquer une opération chirurgicale, soit l'ostéotomie (section chirurgicale des os longs), pour rétablir l'alignement des jambes.

Hypotonie : La faiblesse musculaire des enfants de moins de 2 ans cause des retards de développement moteur (lever la tête, s'asseoir, se lever, marcher, etc.). L'enfant accuse un retard de 6 à 12 mois par rapport à la moyenne; c'est pourquoi l'évaluation du développement doit être comparée selon les normes spécifiques à l'achondroplasie.

Le tonus musculaire peut être développé par des exercices de physiothérapie. Le port d'un corset peut aussi être envisagé si le dos est trop déformé.

Problèmes auditifs : La majorité des nourrissons et des enfants ont une déformation de l'oreille moyenne, ce qui favorise le développement des otites. Caractérisées par une douleur soudaine et aiguë dans l'oreille, de la fièvre et une perte de l'ouïe, les otites peuvent aussi passer inaperçues lorsqu'il n'y a pas d'infection, soit environ 1 fois sur 3. Dans un tel cas, l'unique symptôme est une sensation de blocage dans l'oreille, assortie d'une perte auditive.

Pour prévenir les problèmes auditifs, une évaluation des tympans et de l'audition doit être effectuée dès l'âge de 9 ou 12 mois, puis une fois par an durant la petite enfance. Au besoin, une myringotomie (insertion d'un tube de ventilation dans le tympan) pourra être réalisée.

S'ils ne sont pas traités, les problèmes d'audition peuvent causer des retards dans le développement du langage et de la parole, retards qui touchent près d'un enfant achondroplase sur quatre.

Hydrocéphalie (excès de liquide céphalo-rachidien dans le crâne) : Survient dans les premiers mois de vie et se résorbe souvent d'elle-même vers 2 ou 3 ans. Cependant, dans 3 à 5 % des 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 complications. Ces signes sont notamment les maux de tête, les vomissements ou les nausées, les troubles visuels, et les troubles de la vigilance et de la conscience (sommolence, problèmes d'attention, apathie, etc.).

Apnée obstructive : Communes chez les enfants achondroplases âgés de 2 à 10 ans. En l'absence de traitement, l'apnée obstructive peut entraîner une insuffisance respiratoire chronique de même que des problèmes pulmonaires et cardiaques.

Les principaux signes d'apnée obstructive sont les ronflements forts, une hyperextension du cou, les pauses apnéiques, les soupirs compensatoires, l'apparition d'une nouvelle énurésie (« pipi au lit »), l'irritabilité, les problèmes de mémoire ou de concentration, et la somnolence pendant la journée.

La perte de poids, l'ablation des amygdales et/ou des adénoïdes, et/ou l'utilisation d'appareils de ventilation (VPPC ou VPPBi) sont les techniques les plus préconisées pour traiter l'apnée obstructive du sommeil [voir la fiche « apnée du sommeil »].



Sténose du trou occipital (petitesse de la zone joignant le cou et le crâne) : L'étranglement du trou occipital, qui touche fréquemment les nourrissons achondroplasiques, peut avoir des conséquences graves si elle comprime la moelle épinière. Lorsqu'il y a compression, la moelle épinière et le bulbe rachidien (qui régule notamment la respiration et le rythme cardiaque), sont touchés. Des dommages neurologiques et des difficultés respiratoires sont possibles (notamment l'apnée centrale du sommeil), et peuvent mener, dans 2 à 7 % des cas, à une mort subite du nourrisson.

En raison de ces risques, on doit vérifier la présence d'une éventuelle compression dès les premiers jours de vie du nouveau né achondroplase (IRM dévoilant le rétrécissement du trou occipital et/ou une augmentation du volume des ventricules cérébraux, test de potentiel mesurant les réactions du cerveau à une stimulation des fibres nerveuses, polysomnographie pour diagnostiquer une apnée du sommeil, etc.). Si les tests ne montrent rien d'anormal, il est suggéré de les refaire à intervalle régulier durant les premières années de vie.

Si les tests confirment la compression, une opération doit être pratiquée par un neurochirurgien pour agrandir le trou occipital.

Compression médullaire cervicale (cou) ou dorso-lombaire (dos) : Des lésions aiguës ou chroniques de la colonne vertébrale peuvent apparaître et causer des troubles neurologiques si elles ne sont pas traitées.

Les symptômes à surveiller sont les douleurs cervicales ou dorsales et les 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). Ces troubles apparaissent généralement vers la fin de l'adolescence. Si la compression n'est pas soignée, elle peut entraîner une paralysie et des problèmes de contrôle de la vessie et des intestins.

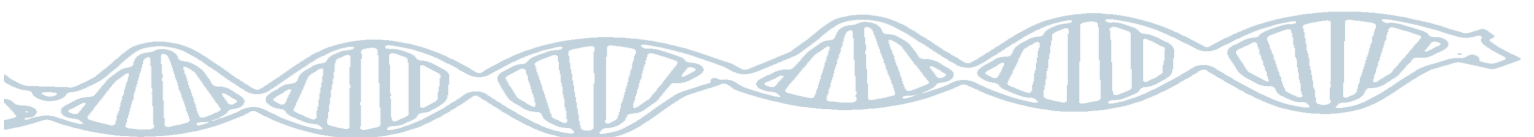
Intervention chirurgicale : Décompression cervicale (cou) ou dorso-lombaire (bas du dos), avec ou sans fusion.

Anesthésie : Les risques de complications sont accrus en raison notamment des problèmes vertébraux, neurologiques et d'apnée du sommeil découlant de l'achondroplasie.

En cas d'opération, on doit 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 du patient [voir la fiche « anesthésie »].

TRAITEMENT :

La prise en charge de l'achondroplasie est multidisciplinaire (chirurgie, orthopédie, ergothérapie, physiothérapie, orthophonie, etc.) et préventive, et vise essentiellement à déceler les complications. Actuellement, il n'existe pas de traitement particulier pour l'achondroplasie. Les essais sur les hormones de croissance ne montrent pas de bénéfices à long terme.



L'allongement des membres, un traitement controversé, est choisi par une petite minorité d'individus. Finalement, de nouvelles molécules, ciblant plus spécifiquement la voie métabolique affectée, sont en cours d'essais cliniques.

Mémo des principaux éléments à surveiller en fonction de l'âge [voir la fiche « interventions fréquentes chez les personnes de petite taille »] :

- Le nourrisson (1 mois à 1 an) : Risques d'hydrocéphalie, compression du trou occipital, hypotonie, otites et capacités auditives, cyphose, apnée du sommeil;
- La petite enfance (1 à 5 ans) : Cyphose, otites et capacités auditives, surveillance de l'apparition d'une hyperflexion des hanches et/ou d'un genu varum, reflux gastro-œsophagien, apnée du sommeil;
- Enfance (5 à 13 ans) et âge adulte : Maîtrise du poids, compression médullaire cervicale ou dorso-lombaire, apnée du sommeil.

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 – le portail des maladies rares et des médicaments orphelins

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=15

Orphanet – fiche explicative sur l'achondroplasie

https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/Achondroplasie_FR_fr_HAN_ORPHA15.pdf

Little people of America – fiche explicative sur l'achondroplasie (en anglais)

<https://www.lpaonline.org/assets/documents/NH%20achondroplasia.pdf>

Nathalie Boëls, *Le nanisme. Se faire une place au soleil dans un monde de grands*, Montréal, éditions du CHU Sainte-Justine, 2008



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 