

PRINCIPAUX SPÉCIALISTES RELIÉS AU NANISME

INTRODUCTION :

Multidisciplinaire, la prise en charge du nanisme fait appel à plusieurs professionnels. Cette fiche vise à faire connaître les principaux spécialistes qu'une personne de petite taille ou son entourage seront amenés à rencontrer.

GÉNÉTICIEN :

La génétique médicale s'occupe des tests et de l'analyse des désordres physiologiques et pathologiques associés aux conditions génétiques, soit celles qui concernent le bagage héréditaire de l'individu. Le médecin généticien est le spécialiste de l'investigation, du diagnostic et de la prise en charge des personnes qui présentent des erreurs innées du métabolisme, des anomalies chromosomiques et des dysmorphies (déformations). Le généticien gère ainsi divers troubles dont les malformations congénitales, les déficiences sensorielles (perte de l'audition, cécité, etc.), les troubles de l'apprentissage et le retard de développement, les erreurs du métabolisme, les problèmes de croissance (petite ou grande taille) et les conditions familiales (cancer, taux élevés de cholestérol, maladies du cœur, etc.). Le médecin généticien est habilité à dresser un conseil génétique et à effectuer des tests de dépistage prénataux.

Pour les personnes de petite taille, le généticien représente une personne clé dans l'identification de la condition causant le nanisme. Chez les parents de petite taille désirant avoir un enfant, il soutiendra leur démarche en leur offrant un conseil génétique. Ce processus fournit des renseignements sur la nature et les conséquences de leur condition, sur la probabilité de la transmettre à leur enfant, et sur les options qui se présentent à eux en matière de planification de vie et de planification familiale.

ORTHOPÉDISTE :

L'orthopédiste est un médecin habilité à traiter médicalement et/ ou chirurgicalement les pathologies de l'appareil musculo-squelettique. Il traite ainsi les maladies des os, des articulations, des ligaments, des muscles, des tendons et des nerfs. L'orthopédiste est donc un spécialiste du traitement des fractures, des luxations, des lésions ligamentaires (entorses), des hernies discales, des tumeurs osseuses et autres. Il gère aussi les malformations congénitales (pied bot, luxation congénitale de la hanche, etc.), les anomalies de croissance, les séquelles de maladies infectieuses ou inflammatoires. Certains orthopédistes sont spécialisés dans les problèmes de hanches ou de jambes, et d'autres de la colonne vertébrale.

Pour les personnes de petite taille, l'orthopédiste s'avère être un allié indispensable pour traiter différents problèmes musculo-squelettiques reliés au nanisme, comme le pied bot, la



scoliose (déformation de la colonne vertébrale en trois dimensions), la cyphose (dos bossu), la lordose (creux dans le bas du dos), le redressement des varus ou des valgus (déformations des jambes), le traitement des hernies discales (de concert avec un neurochirurgien) ou encore le remplacement des articulations (hanches et genoux notamment). En outre, l'orthopédiste sera à même de pratiquer l'allongement des membres, un traitement controversé, chez les personnes qui souhaitent y avoir recours.

PHYSIATRE :

Le physiatre est un médecin spécialisé dans le diagnostic, le traitement et la réadaptation des affections de l'appareil locomoteur. Proche de la rhumatologie et de l'orthopédie, la physiatrie se distingue par ses méthodes diagnostiques qui insistent beaucoup sur l'examen clinique. Ses méthodes thérapeutiques s'appuient sur l'intervention manuelle, les agents physiques, les agents pharmacologiques et divers types d'infiltrations. La physiatrie fait également une large place à l'impact fonctionnel d'une condition pathologique et à sa rééducation en utilisant souvent la physiothérapie et l'ergothérapie. Les principales affections traitées en cabinet de physiatrie sont les maux de dos et de cou, les affections rhumatismales, les arthrites et autres problèmes articulaires, les séquelles de fractures ou d'entorses, les névrites et névralgies, les affections musculaires, certains maux de tête, etc. En milieu hospitalier, le physiatre s'occupe de l'ensemble des affections de l'appareil locomoteur et de la réadaptation.

De ce fait, pour les personnes de petite taille, le physiatre va notamment être mis à contribution pour soulager les troubles dorsaux et cervicaux. Il pourra, par exemple, proposer des infiltrations pour traiter des hernies discales (si celles-ci ne nécessitent pas d'opération). Il sera également utile pour gérer les problèmes articulaires de la hanche ou du genou. Enfin, le physiatre occupera une place de choix dans la réadaptation.

NEUROCHIRURGIEN :

La neurochirurgie est une spécialité chirurgicale qui gère les désordres du système nerveux central, périphérique et autonome. Le neurochirurgien intervient ainsi dans le traitement des patients aux prises avec des affections du système nerveux (affections du cerveau, des méninges, du crâne et de son apport sanguin), des désordres de la glande hypophysaire, des affections de la moelle épinière et de la colonne vertébrale, incluant les affections nécessitant un traitement par fusion spinale ou par instrumentation.

Comme l'orthopédiste, le neurochirurgien sera présent dans la vie d'une personne de petite taille lorsque celle-ci aura à subir des opérations reliées à des complications issues de son nanisme. À titre d'exemple, le neurochirurgien pourra traiter la macrocraînie (crâne anormalement grand), l'hydrocéphalie (accumulation de liquide céphalo-rachidien dans le cerveau), les compressions bulbocervicales, l'instabilité craniocervicale, la sténose spinale (rétrécissement du canal rachidien) et les hernies discales (de concert avec un orthopédiste).



OTO-RHINO-LARYNGOLOGISTE :

L'oto-rhino-laryngologiste, chirurgien cervico-facial, est spécialisé dans le traitement des problèmes de la tête et du cou. Il réalise ainsi de nombreuses interventions au niveau de l'oreille, du nez, des sinus, du pharynx, du larynx, de la cavité buccale, du cou, de la thyroïde, des glandes salivaires, des bronches et de l'œsophage. Entraîné pour la chirurgie de l'oreille, il peut rétablir l'audition par la microchirurgie. Ce spécialiste pratique aussi d'autres techniques chirurgicales pour guérir ou traiter les conditions, les infections ou les malformations congénitales. En outre, sa formation en chirurgie cervico-faciale lui permet de pratiquer la chirurgie esthétique. Cette technique de reconstruction s'applique au nez, aux oreilles, à la mâchoire et au visage, pour améliorer ou restaurer la fonction et l'apparence.

Chez les personnes de petite taille, l'oto-rhino-laryngologiste sera principalement amené à traiter les otites récurrentes et les problèmes de perte d'audition ou de surdité. Il prendra aussi en charge les problèmes de langage et de communication en découlant. De plus, ce spécialiste pourra pratiquer une adénoïdectomie (ablation des adénoïdes) et/ ou une amygdalectomie (ablation des amygdales) pour soulager les apnées obstructives du sommeil.

PSYCHOLOGUE :

Le psychologue est un expert du comportement, des émotions et de la santé mentale. Il intervient auprès des personnes qui éprouvent de la détresse ou des difficultés psychologiques. La principale tâche du psychologue est d'offrir une psychothérapie à son patient pour l'aider à se sentir mieux, à trouver des réponses à ses questions, à résoudre ses problèmes, à faire des choix et à mieux se comprendre. La psychothérapie constitue un traitement pour un trouble mental, pour des perturbations comportementales ou pour tout autre problème entraînant une souffrance ou une détresse psychologique. Son objectif est de favoriser chez la personne des changements significatifs dans son fonctionnement cognitif, émotionnel ou comportemental, dans son système interpersonnel, dans sa personnalité ou dans son état de santé. Ce traitement va au-delà d'une aide visant à faire face aux difficultés courantes ou d'un rapport de conseils ou de soutien.

Le psychologue peut être d'un grand soutien pour les personnes de petite taille et leur entourage. Chez les parents de taille classique qui ont donné naissance à un enfant de petite taille, la psychothérapie peut aider à surmonter le choc du diagnostic et à l'accepter, à faire face aux sentiments de révolte, de colère, de culpabilité, d'injustice, de désespoir, etc., et à faire son deuil de l'enfant de taille classique.

Chez les personnes de petite taille, la psychothérapie peut aider à accepter sa condition et son corps, à améliorer son estime de soi et sa confiance en soi, à vaincre un sentiment d'infériorité ou encore à améliorer ses relations interpersonnelles (place dans la famille, relations amoureuses, etc.). Elle est également efficace pour traiter la dépression, l'anxiété et pour apprendre à gérer la douleur chronique.



AUTRES SPÉCIALISTES :

- **Endocrinologue :**

L'endocrinologie est la science qui étudie les glandes et les hormones. Les hormones jouent un rôle primordial dans plusieurs fonctions de base comme la croissance, le développement, la reproduction et la production d'énergie. L'endocrinologue sera notamment utile pour les personnes de petite taille ayant des troubles hypophysaires (comme l'insuffisance hypophysaire), des troubles liés aux hormones de croissance ou des troubles de la densité osseuse.

- **Pneumologue :**

La pneumologie est la spécialité médicale qui s'occupe des problèmes respiratoires (maladies des poumons, des bronches et de la plèvre). La pneumologie prend également en charge des symptômes comme la toux chronique, l'apnée du sommeil, l'essoufflement ou les allergies. Ainsi, les personnes de petite taille qui souffrent ou présentent des risques de souffrir d'apnée du sommeil, d'apnée obstructive ou d'un syndrome respiratoire restrictif seront amenées à consulter un pneumologue.

- **Radiologue :**

Le radiologue est un spécialiste des techniques de l'imagerie médicale (radiographies, échographies, scanners et IRM). Chez les personnes de petite taille, le radiologue va notamment être sollicité pour aider à identifier la condition causant le nanisme, en observant la structure des os et les irrégularités squelettiques. En outre, en cas de complications, c'est lui qui pourra repérer les malformations squelettiques (scoliose, cyphose, etc.), les tumeurs ou l'atteinte de la moelle épinière. Il est donc présent aux côtés des autres spécialistes pour accompagner les personnes de petite taille et les aider à gérer les problèmes associés à leur condition.

- **Anesthésiste :**

Les personnes de petite taille qui vont se faire opérer devront rencontrer un anesthésiste qualifié. Effectivement, l'anesthésie des personnes atteintes de nanisme requiert souvent des précautions. Se reporter à la fiche « anesthésie » pour plus de détails à ce sujet.

- **Travailleur social :**

Les travailleurs sociaux offrent une aide concrète aux personnes confrontées à des réalités sociales complexes (problèmes familiaux, perte d'autonomie, pauvreté, etc.), en leur permettant de trouver des solutions à leurs problèmes. Dans le cas du nanisme, les travailleurs sociaux pourront notamment aider les personnes de petite taille à trouver les ressources dont elles ont besoin.

RESSOURCES :

Association québécoise des personnes de petite taille

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



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

Généticien :

Association des médecins généticiens du Québec

<https://www.fmsq.org/fr/la-fmsq/organisation/associations/association-des-medecins-geneticiens-du-quebec;jsessionid=B2C3BCABB32A7213993E51ABE04BC190>

Orthopédiste :

Association d'orthopédie du Québec

<https://www.orthoquebec.ca/la-profession/>

Neurochirurgien :

Association de neurochirurgie du Québec

http://www.ancq.net/fr/la_neurochirurgie/qu_estce_que_la_neurochirurgie.asp

Physiatre :

Institut de physiatrie du Québec

<http://www.physiatrieipq.com/services-medicaux-consultation.php>

ORL :

Association d'oto-rhino-laryngologie et de chirurgie cervicofaciale du Québec

<https://orlquebec.org/>

Psychologue :

Ordre des psychologues du Québec

<https://www.ordrepsy.qc.ca/accueil>



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 The logo for the Office des personnes handicapées Québec, which includes four small icons arranged in a 2x2 grid.