

# HYPOCHONDROPLASIE

## DESCRIPTION :

L'hypochondroplasie, une dysplasie osseuse, ressemble beaucoup à l'achondroplasie. Tout comme cette dernière, elle touche le gène *FGFR3*, responsable de la croissance linéaire des os longs et du cartilage. La taille finale de l'adulte varie entre 118 et 165 cm (3 pi 10 po et 5 pi 5 po). La taille adulte moyenne est de 142 cm (4 pi 8 po).

La prévalence est estimée à environ 1 personne sur 30 000-33 000. La condition se transmet selon un mode autosomique dominant (un enfant d'un parent atteint à une chance sur deux d'être touché). Toutefois, dans 90 % des cas, il s'agit d'une nouvelle mutation génétique, c'est-à-dire que l'enfant naît de parents de taille classique [voir la fiche « génétique »].

## CARACTÉRISTIQUES ET DIAGNOSTIC :

Proche de l'achondroplasie, l'hypochondroplasie est moins lourde et cause moins de complications que sa cousine. Elle est caractérisée par une petite taille disproportionnée, à laquelle se greffent certaines caractéristiques morphologiques :

- Lordose lombaire modérée (creux dans le bas du dos);
- Micromélie (raccourcissement des membres);
- Extension des coudes limitée;
- Macrocéphalie (tête volumineuse) présente dans environ 50 % des cas;
- Genu varum (jambes arquées) présent dans 10 à 20 % des cas.

À la naissance, les bébés hypochondroplases sont très souvent de taille et de poids standards. Les manifestations cliniques apparaissent généralement pendant la petite enfance. Le diagnostic est ainsi tardif (vers 2-4 ans), et est posé lorsque l'on observe une inflexion de la courbe de croissance. Les radiographies montrent typiquement un rétrécissement modéré des distances interpédonculaires, un raccourcissement des os tubulaires avec un rallongement distal de la fibula et un col du fémur court et élargi.

L'hypochondroplasie ne présente pas de dysmorphie faciale (atteinte du visage), de malformations orthopédiques, ni de problèmes neurologiques. Cependant, l'association avec un déficit intellectuel a été rapportée chez 10 à 12 % des enfants hypochondroplases.

## PRINCIPALES COMPLICATIONS POSSIBLES :

**Problèmes de développement :** Il existe un risque inexplicé d'augmentation des troubles d'apprentissage chez les enfants hypochondroplases. Près de la moitié des enfants sont ainsi touchés par cette problématique.



**Problèmes auditifs** : De nombreux nourrissons et enfants hypochondroplases ont un dysfonctionnement de l'oreille moyenne. Ils sont donc plus à risque d'avoir des problèmes d'audition, qui, s'ils ne sont pas traités, risquent de causer des retards dans le développement du langage et de la parole.

Une évaluation des tympans et de l'audition devrait être effectuée dès l'âge de 9 ou 12 mois, puis une fois par an pendant la petite enfance. En cas de besoin, une myringotomie (insertion d'un tube de ventilation dans les tympans) pourra être réalisée.

**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 dénommée ostéotomie (section chirurgicale des os longs) pour rétablir l'alignement des jambes.

**Déformations de la colonne vertébrale** : Certaines personnes atteintes d'hypochondroplasie peuvent présenter une lordose (creux dans le bas du dos) ou une scoliose (déformation en trois dimensions). Il faut donc surveiller cliniquement la colonne vertébrale et effectuer des rayons X en cas de doute. Si nécessaire, on pourra recommander le port d'un corset.

**Hydrocéphalie** (excès de liquide céphalo-rachidien dans le crâne) : Elle est souvent bénigne. Cependant, dans moins de 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 détériorations.

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

**Convulsions épileptiques** : Entre 5 à 10 % des personnes hypochondroplases ont ce type de convulsions. Presque toutes les personnes atteintes présentent également une anomalie structurelle du cerveau appelée dysgénésie du lobe temporal.

Les enfants ayant des épisodes d'apnée du sommeil ou des crises similaires à des convulsions devraient subir à la fois une électroencéphalographie et une imagerie par résonance magnétique du cerveau.

En cas de besoin, les traitements standards pour l'épilepsie peuvent être utilisés.

**Compression médullaire** (compression de la moelle épinière) : Elle peut survenir, mais est beaucoup moins fréquente que chez les personnes atteintes d'achondroplasie.

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 et/ou pollakiurie). Si la compression n'est pas soignée, elle peut entraîner une paralysie et des problèmes de contrôle de la vessie.

Intervention chirurgicale : Décompression cervicale ou dorso-lombaire, avec ou sans fusion.



## TRAITEMENT :

La prise en charge de l'hypochondroplasie est multidisciplinaire (chirurgie, physiothérapie, ergothérapie, orthopédie, etc.) et préventive, et vise essentiellement à déceler et traiter les complications. Actuellement, il n'existe pas de traitement particulier pour l'hypochondroplasie. Les essais sur les hormones de croissance ne montrent qu'un effet très limité, ce qui est logique, puisque ce trouble résulte d'une anomalie intrinsèque de la croissance osseuse. L'allongement des membres, un traitement controversé, est choisi par une petite minorité d'individus affectés.

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

- Retard de développement;
- Problèmes auditifs;
- Risques d'hydrocéphalie;
- Déformations des jambes (genu varum) et du dos;
- Convulsions épileptiques;
- Compression médullaire.

## 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'hypochondroplasie

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=FR&Expert=429](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=429)

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

<https://www.lpaonline.org/assets/documents/NH%20Hypochondroplasia1.pdf>

NORD – National Organization for Rare Disorders

<https://rarediseases.org/rare-diseases/hypochondroplasia/>

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](http://www.aqppt.org) • Courriel : [info@aqppt.org](mailto:info@aqppt.org)

Avec la participation financière de

Office des personnes  
handicapées  
Québec 