

PSEUDO-ACHONDROPLASIE

DESCRIPTION :

Comme son nom l'indique, la pseudo-achondroplasie ressemble à l'achondroplasie, avec laquelle elle a souvent été confondue. La pseudo-achondroplasie, une dysplasie osseuse, touche le gène *COMP*. Les personnes affectées restent petites en raison d'une anomalie dans la fabrication des protéines du cartilage de croissance des os longs. La taille moyenne à l'âge adulte est de 120 cm (3 pi 11 po) chez les hommes et 116 cm (3 pi 10 po) chez les femmes. La condition, qui touche 1 naissance sur 30 000-60 000, se transmet génétiquement sur le mode dominant [voir la fiche « génétique »].

CARACTÉRISTIQUES ET DIAGNOSTIC :

La pseudo-achondroplasie cause un nanisme disproportionné. Les membres sont courts tandis que le tronc et la tête sont de taille standard. Contrairement à l'achondroplasie, le visage n'est pas touché. Les personnes atteintes de pseudo-achondroplasie ont aussi une démarche dandinante.

Les principales caractéristiques morphologiques sont les suivantes :

- Doigts courts, phalanges carrées et ongles courts;
- Hypermobilité articulaire aux mains;
- Raideurs articulaires aux coudes et aux hanches, accompagnées de douleurs;
- Varus ou valgus dans les jambes;
- Lordose (creux exagéré dans le bas du dos) et/ou cyphoscoliose;
- Myopathie (maladie des muscles) chez une minorité.

La taille à la naissance est standard. Le diagnostic est souvent posé dans la deuxième année de vie, lorsque les parents signalent un important retard de croissance et des difficultés dans l'acquisition de la marche. Le diagnostic radiologique se base sur l'observation des anomalies épiphysaires et métaphysaires, marquées par l'insuffisance du développement des zones à l'extrémité des os longs.

PRINCIPALES COMPLICATIONS POSSIBLES :

Hypotonie : La faiblesse musculaire des enfants de moins de 2 ans cause des retards dans leur développement moteur (lever la tête, s'asseoir, se lever, marcher, etc.). L'enfant accuse un retard d'environ 6 mois par rapport à la moyenne.

Le tonus musculaire peut être développé par des exercices de physiothérapie. Le port d'un corset peut aussi être envisagé.



Problèmes auditifs : Les enfants pseudo-achondroplases sont plus sujets aux otites que les autres enfants. Les otites répétitives, parfois même continues, peuvent engendrer des problèmes d'audition qui, s'ils ne sont pas traités, causent des retards dans le développement du langage et de la parole.

Une évaluation des oreilles et des tympons devrait être effectuée régulièrement à partir du moment de l'annonce du diagnostic.

En cas de besoin, une myringotomie (insertion d'un tube de ventilation dans les tympons) pourra être envisagée.

Varus ou valgus (déviation des jambes vers l'extérieur ou vers l'intérieur) : Il est important de surveiller l'alignement des membres et l'apparition de douleurs chroniques. Si une correction chirurgicale doit être envisagée, il faut la planifier au bon âge en raison des risques de récurrence. Des ostéotomies (sections chirurgicales des os longs) à plusieurs niveaux sont souvent nécessaires (c'est-à-dire une correction aux niveaux distal fémoral et tibial proximal).

Arthrose précoce de la hanche : Peut survenir dès l'enfance. Un bilan radiologique régulier doit donc être effectué pour surveiller l'avancée de l'arthrose.

Les symptômes les plus courants de l'arthrose de la hanche sont l'apparition de douleurs localisées au niveau de l'aîne, d'une raideur articulaire et d'une perte de mobilité.

Plus de la moitié des personnes pseudo-achondroplases auront besoin d'une arthroplastie; une opération visant à rétablir la forme et la mobilité de l'articulation de la hanche. L'opération est souvent réalisée vers trente ou quarante ans. Elle nécessite des prothèses personnalisées.

Cyphoscoliose (double déformation de la colonne vertébrale associant une cyphose et une scoliose) : Débute généralement vers la fin de l'enfance ou à l'adolescence et touche près de la moitié des personnes pseudo-achondroplases.

Un examen clinique devrait être effectué tous les six mois dès l'annonce du diagnostic. Des rayons X sont nécessaires si une cyphoscoliose est suspectée.

Une fusion chirurgicale est parfois requise pour corriger la cyphoscoliose.

Instabilité de la colonne cervicale : Présente chez une minorité des personnes pseudo-achondroplases (environ une sur six). L'instabilité doit être surveillée, car elle peut entraîner une compression médullaire (compression de la moelle épinière).

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.

Intervention chirurgicale (rarement nécessaire) : Décompression cervicale avec fusion.



TRAITEMENT :

La prise en charge de la pseudo-achondroplasie est multidisciplinaire (orthopédie, ergothérapie, physiothérapie, etc.) et préventive, et vise essentiellement à déceler les complications. Actuellement, il n'existe pas de traitement particulier pour la pseudo-achondroplasie. 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 et à prendre en charge [voir la fiche « interventions fréquentes chez les personnes de petite taille »] :

- Hypotonie;
- Problèmes auditifs;
- Déformation des jambes et arthrose de la hanche;
- Cyphoscoliose;
- Instabilité cervicale et risque de 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 la pseudo-achondroplasie

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=750

Little people of America – fiche explicative sur la pseudo-achondroplasie (en anglais)

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

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

Association québécoise des personnes de petite taille, *Recherche médicale sur le nanisme*, Montréal, AQPPT, 1993



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 