

DYSPLASIE DIASTROPHIQUE

DESCRIPTION :

Le terme « diastrophique », qui signifie « tortueux » en grec, renvoie à l'aspect très déformé des membres des personnes touchées par la dysplasie diastrophique. Cette condition osseuse constitutionnelle est due à des mutations du gène *SLC26A2* (ou *DTDST*), qui joue un rôle important dans le développement du cartilage. À l'âge adulte, les personnes atteignent une taille moyenne de 120 cm (3 pi 11po).

La condition touche environ 1 naissance sur 100 000. Elle se transmet selon un mode autosomique récessif [voir la fiche « génétique »].

CARACTÉRISTIQUES ET DIAGNOSTIC :

La condition cause un nanisme disproportionné, plutôt sévère. Les membres, beaucoup plus petits que le corps, présentent des déformations. Le tronc est raccourci par une scoliose. Le crâne et le visage ne sont pas touchés, mais les oreilles sont basses.

Parmi les principales caractéristiques morphologiques, on note les suivantes :

- Pied bot;
- Malformation des doigts, en particulier du pouce (en abduction);
- Cyphose (dos bossu);
- Scoliose;
- Limitation ou hyperlaxité des articulations;
- Fissure palatine (ouverture du palais) dans environ un tiers des cas (parfois associée à une fente labiale);
- Hypodontie (dents manquantes suite à un problème de développement) dans environ un tiers des cas.

L'expression de la condition est variable, et présente des formes sévères et d'autres modérées, dont le diagnostic peut être plus tardif. Toutefois, la dysplasie diastrophique est souvent diagnostiquée à la naissance par la découverte de la micromélie (petitesse) des membres, du pied bot, d'une déformation des poignets et de l'implantation particulière des pouces (implantation proximale).

Un diagnostic radiologique révèle des os tubulaires courts et massifs, des métaphyses élargies (plaques de croissances situées sous la tête de l'os), les premiers métacarpiens (os de la main) courts et ovoïdes, la subluxation du pouce (pouce de l'auto-stoppeur) et la subluxation des vertèbres cervicales.



PRINCIPALES COMPLICATIONS POSSIBLES :

Développement : Il n'existe aucune anomalie du cerveau, aucun risque d'hydrocéphalie (accumulation de liquide dans le crâne) et aucun risque important d'anomalies cognitives. Toutefois, les malformations des membres et des mains causent des retards de développement moteur et de la motricité fine. Ainsi, l'âge moyen d'acquisition de la marche est d'environ vingt-quatre mois. Des exercices de physiothérapie peuvent soutenir le développement de l'enfant.

Kystes : Dans les premiers de mois de vie, des kystes bénins de l'oreille externe apparaissent chez la plupart des nourrissons. Pour les retirer, on préfère réaliser un moulage plutôt qu'un drainage (opération chirurgicale).

Fissure palatine (ouverture du palais) : Cette malformation peut entraîner des difficultés à avaler et à parler. Elle peut aussi causer un dysfonctionnement de l'oreille moyenne, c'est pourquoi on doit surveiller les oreilles et les tympans des nourrissons présentant cette anomalie dès l'âge de neuf ou douze mois, puis à intervalles réguliers par la suite. Une intervention chirurgicale existe pour corriger la fissure palatine.

Pied bot : Il est souvent résistant aux interventions chirurgicales habituelles, et plusieurs opérations peuvent être nécessaires pour le corriger. De ce fait, le traitement doit commencer dès les premiers jours de vie. Il comprend des manœuvres d'assouplissement et de redressement du pied, et l'application de bandages, puis de plâtres. Par la suite, l'enfant devra porter des chaussures orthopédiques faites sur mesure.

Genoux et hanches : La mobilité des genoux et des hanches doit être surveillée chez le nourrisson et pendant la petite enfance. En outre, une évaluation orthopédique et radiologique doit avoir lieu au cours de la première année de vie, puis au moins une fois par an par la suite. Une arthroplastie (opération chirurgicale visant à rétablir une articulation abimée) totale de la hanche et des genoux peut être pratiquée avec succès chez l'adulte.

Scoliose ou cyphoscoliose (combinaison d'une cyphose et d'une scoliose) : Environ sept personnes touchées par la dysplasie diastrophique sur huit présentent ce type de déformation. La scoliose ou la cyphoscoliose se manifeste très tôt, souvent au cours des deux premières années de vie. Il est important de réagir dès que les premières manifestations de ces déformations apparaissent.

Une évaluation clinique doit ainsi avoir lieu tous les six mois, et doit être accompagnée de radiographies dès qu'un doute s'installe.

Le traitement est difficile. La contention par corset est généralement insuffisante et ne peut que retarder l'intervention chirurgicale. Si possible, il est recommandé de repousser le plus possible l'intervention chirurgicale; l'idéal étant de la réaliser lorsque la croissance de l'enfant est terminée.



Compression médullaire (compression de la moelle épinière) : Cela concerne environ 11 % des personnes atteintes de dysplasie diastrophique. Ce problème résulte de l'étranglement du canal rachidien; celui-ci comprime la moelle épinière, ce qui peut entraîner des troubles neurologiques.

Symptômes à surveiller : Faiblesse musculaire dans les membres, engourdissements, diminution de la motricité fine, troubles de la marche et de l'équilibre, impotence fonctionnelle, troubles sphinctériens (l'incontinence, la dysurie, la pollakiurie. et parfois l'incontinence d'effort). Ces troubles, plus fréquents chez les personnes présentant une scoliose, apparaissent généralement vers la fin de l'adolescence.

En prévention, un test de résonance magnétique (IRM) doit être effectué annuellement. Si une compression est détectée, une intervention chirurgicale de décompression (avec ou sans fusion) pourra être réalisée.

Problèmes respiratoires : La trachéomalacie et la bronchomalacie sont fréquentes chez les enfants. Ces problèmes affectent la phase expiratoire de la respiration. La respiration est alors sifflante ou bruyante, et entraîne un essoufflement rapide. Les nourrissons peuvent avoir des épisodes de cyanose (la peau prend une coloration bleue).

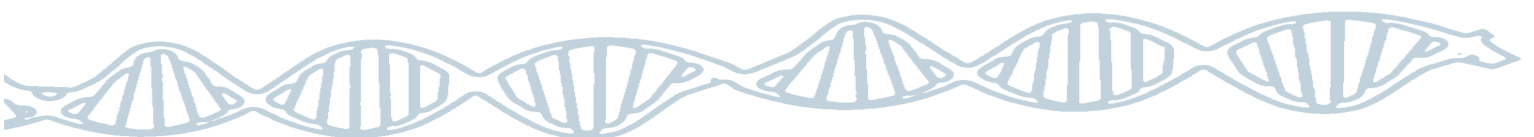
Une évaluation de l'état respiratoire doit être effectuée dès la petite enfance. Si les sifflements augmentent et que l'enfant souffre de détresse respiratoire, il est nécessaire de faire appel à un pneumologue pédiatrique.

TRAITEMENT :

La prise en charge de la dysplasie diastrophique est multidisciplinaire (chirurgie, orthopédie, ergothérapie, physiothérapie, etc.) et préventive, et vise essentiellement à déceler les complications. Un contrôle attentif des déformations de la colonne vertébrale (scoliose ou cyphoscoliose) doit notamment être effectué. Actuellement, il n'existe pas de traitement particulier pour la dysplasie diastrophique. En tant qu'anomalie intrinsèque des os et du cartilage, le traitement par l'hormone de croissance n'est pas efficace pour soigner cette maladie. Enfin, l'allongement des membres, une pratique controversée, n'est utilisé que très rarement.

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

- Retards du développement;
- Kystes (oreilles);
- Fissure palatine;
- Pied bot;
- Dégénérescence des genoux et de la hanche;
- Scoliose ou cyphoscoliose;
- 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 diastrophique

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=628

Little people of America – fiche explicative sur la dysplasie diastrophique (en anglais)

<https://www.lpaonline.org/assets/documents/NH%20diastrophic%20dysplasia1.pdf>

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

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

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