

# DYSPLASIE ÉPIPHYSAIRE MULTIPLE

## DESCRIPTION :

La dysplasie épiphysaire multiple est un groupe de conditions osseuses constitutionnelles qui touchent les épiphyses (la tête des os). Elles sont classées en six différents types.

- Type 1 (ou type Fairbank) : Est transmis selon un mode autosomique dominant/ mutations du gène *COMP*;
- Type 2 : Est transmis selon un mode autosomique dominant/ mutations du gène *COL9A2*;
- Type 3 : Est transmis selon un mode autosomique dominant/ mutations du gène *COL9A3*;
- Type 4 : Est transmis selon le mode autosomique récessif/ mutations du gène *SLC26A2*;
- Type 5 : Est transmis selon un mode autosomique dominant/ mutations du gène *MATN3*;
- Type 6 : Est transmis selon un mode autosomique dominant/ mutations du gène *COL9A1*.

La taille à l'âge adulte varie en fonction du type de la condition, mais se situe généralement entre 145 et 170 cm (4 pi 9 po à 5 pi 7 po). Ainsi, la plupart des personnes se trouvent dans la moyenne basse des courbes de croissance habituelles, ou juste en dessous.

La dysplasie épiphysaire multiple concerne une naissance sur 10 000 ou 20 000.

## CARACTÉRISTIQUES ET DIAGNOSTIC :

La dysplasie épiphysaire multiple atteint les extrémités des os longs. La colonne vertébrale est rarement touchée. Le type 1 de la condition, souvent appelé type de Fairbank, est le plus courant et le mieux connu. Il existe des syndromes associant cette condition à d'autres manifestations cliniques telles que la myopie, la surdité et la dysmorphie faciale.

Les caractéristiques dépendent du type de la condition :

- Type 1 : Petite taille, hanches davantage touchées, brièveté des mains et des pieds;
- Types 2, 3 et 6 : Anomalies plus fréquentes des genoux, manifestations articulaires plus légères et plus tardives que dans d'autres formes, myopathie (maladie des muscles) (seulement dans le type 3);
- Type 4 : Taille peu affectée, double rotule caractéristique, pied-bot, malformation des mains, scoliose, fissure palatine (ouverture du palais), raideur articulaire;
- Type 5 : Taille peu ou pas affectée, parfois une myopathie (maladie des muscles).

La croissance durant la petite enfance évolue souvent normalement, de sorte que la condition est diagnostiquée tardivement, soit entre 2 et 10 ans, et parfois même à l'âge adulte, lorsque l'arthrose commence à se développer.



Durant l'enfance, les premiers indicateurs de la présence de ce trouble sont une démarche dandinante, des boiteries, des raideurs et des douleurs articulaires (des hanches et/ou des genoux en particulier), une fatigue accrue lors des activités quotidiennes et des difficultés à courir, et un ralentissement de la croissance. Les examens radiologiques permettent de découvrir une dysplasie osseuse limitée aux extrémités des os longs (épiphyses). En général, la maturation épiphysaire est retardée et des déformations des épiphyses sont notées aux radiographies.

### PRINCIPALES COMPLICATIONS POSSIBLES :

**Arthrose** : Elle est généralisée et se développe notamment au niveau des genoux, des hanches et des épaules. Elle est précoce et apparaît à l'adolescence ou au début de l'âge adulte. Une surveillance clinique et radiologique doit être effectuée périodiquement à partir de l'annonce du diagnostic et suivant l'évolution de la douleur et des limitations fonctionnelles.

**Hanches** : La dégénérescence de la hanche et l'arthrose prématurée sont presque uniformes et surviennent souvent au début de l'adolescence. Une portion importante des personnes atteintes de la dysplasie épiphysaire multiple subiront un remplacement total de la hanche, vers 30 ou 40 ans.

Il faut être vigilant, car l'atteinte des hanches à la fin de l'enfance peut faire penser à la maladie de Legg-Calvé-Perthes (nécrose de la tête fémorale), une affection plus répandue.

**Déformation des jambes et usure des genoux** : Une déviation en varus (vers l'extérieur) ou en valgus (vers l'intérieur) peut survenir.

Il faut surveiller cliniquement l'alignement des jambes, l'apparition de douleurs chroniques aux genoux et la limitation de la déambulation.

L'intervention chirurgicale doit être réservée aux patients présentant un désalignement grave et symptomatique.

De plus, l'arthrose précoce peut causer une usure prématurée des genoux. Ainsi, une grande partie des personnes atteintes de la dysplasie épiphysaire multiple devront faire remplacer leurs genoux vers 30 ou 40 ans.

Finalement, une ostéochondrite disséquante (déchirure du cartilage) peut se développer aux genoux. Dans ce cas, il est nécessaire de cesser toutes les activités et d'immobiliser les genoux. Si des fragments de cartilage sont libres dans l'articulation, l'intervention chirurgicale est nécessaire. Une rééducation (physiothérapie) doit également être effectuée.

### TRAITEMENT :

La prise en charge de la dysplasie épiphysaire multiple est multidisciplinaire (chirurgie, orthopédie, ergothérapie, physiothérapie, etc.) et préventive, et vise essentiellement à déceler les complications. Un contrôle attentif de l'arthrose et de la dégénérescence articulaire doit notamment être effectué.



Actuellement, il n'existe pas de traitement particulier pour la dysplasie épiphysaire multiple. En tant qu'anomalie intrinsèque de la croissance des os, l'utilisation d'hormones de croissance n'est pas efficace pour soigner cette condition. 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 »] :

- Arthrose et dégénérescence de la hanche et des genoux;
- Déformation des jambes en varus ou en valgus.

### RESSOURCES :

Association québécoise des personnes de petite taille

<https://www.agppt.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 épiphysaire multiple

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=FR&Expert=251](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=251)

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

<https://www.lpaonline.org/assets/documents/NH%20Multiple%20Epiphyseal%20Dysplasia1.pdf>

Pierre Maroteaux, *Les maladies osseuses de l'enfant*, Paris, Flammarion, 1995 (3<sup>e</sup> édition)



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

Avec la participation financière de

Office des personnes  
handicapées  
Québec 