

DYSCHONDROSTÉOSE DE LÉRI-WEILL

DESCRIPTION :

La dyschondrostéose de Léri-Weill est une condition osseuse constitutionnelle. Dans 70 % des cas, elle est due à une haplo-insuffisance (manque) du gène *SHOX*. Ce gène, localisé sur les chromosomes sexuels (X et Y), est responsable de la régulation de la croissance. À l'âge adulte, la taille moyenne des personnes atteintes est de 145 cm (4 pi 9 po) chez les femmes et 155 cm (5 pi 2 po) chez les hommes. La petite taille est due au raccourcissement des membres.

La prévalence de la condition est estimée à 1 naissance pour 1000. Elle se transmet selon un mode pseudo-autosomique dominant, c'est-à-dire que chaque enfant né d'un individu atteint a une chance sur deux d'hériter de la condition. En revanche, si les deux parents ont la dyschondrostéose, les enfants ont une chance sur deux d'avoir la condition, une chance sur quatre d'avoir une autre condition plus marquée (dysplasie mésomélique de Langer) et une chance sur quatre de ne pas être affectés [voir la fiche « génétique »].

CARACTÉRISTIQUES ET DIAGNOSTIC :

La dyschondrostéose cause un nanisme disproportionné qui touche surtout les membres. L'expression de la condition est variable, mais les signes cliniques sont en général plus sévères chez les femmes. Les hommes ont une morphologie athlétique due à une hypertrophie musculaire sans maladie musculaire sous-jacente.

Les principales caractéristiques de la condition sont les suivantes :

- Raccourcissement mésomélique des membres (qui touche les avant-bras et les jambes, sous les genoux);
- Déformation de Madelung (malformation des poignets et de l'avant-bras);
- Scoliose;
- Raccourcissement du 4^e métacarpe (os de la main);
- Palais haut.

La petite taille est présente dès la naissance, mais, comme elle est modérée, la condition est souvent détectée plus tard, à la fin de l'enfance ou au début de l'adolescence.

Le diagnostic de dyschondrostéose de Léri-Weill repose sur les signes cliniques et radiologiques et peut être confirmé par l'analyse moléculaire. Les radiographies révèlent notamment la brièveté et les déformations des os de l'avant-bras. Les radius et les cubitus sont courts et arqués; l'extrémité inférieure du cubitus présente une forme en « dos de fourchette » caractéristique, qui entraîne une subluxation des poignets.



PRINCIPALES COMPLICATIONS POSSIBLES :

Les articulations sont faibles et les mouvements sont limités, en particulier aux genoux, aux poignets et aux hanches.

Des exercices de physiothérapie peuvent aider à développer la mobilité.

La déformation de Madelung cause des douleurs dans les poignets et en limite la mobilité. Un suivi clinique et radiographique doit être effectué régulièrement pour surveiller l'évolution des déformations. Des attelles peuvent être utilisées pour réduire la gêne au poignet.

Une intervention chirurgicale (ostéotomie du cubitus et du radius avec excision du ligament radio-lunaire) peut être nécessaire pour atténuer la douleur et restaurer la fonction du poignet.

Une scoliose (déformation en trois dimensions de la colonne vertébrale) peut survenir. Une surveillance clinique doit être réalisée régulièrement. Elle doit être accompagnée de radiographies dès qu'un doute s'installe. Si une scoliose est détectée, la pose d'un corset peut ralentir les déformations.

Dans certains cas, une opération chirurgicale sera nécessaire.

TRAITEMENT :

La prise en charge de la dyschondrostéose est essentiellement circonscrite au traitement des restrictions fonctionnelles et des douleurs liées à la condition. C'est pourquoi elle fait appel à plusieurs spécialistes comme des orthopédistes, des chirurgiens ou des physiatres.

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

- Déformation de Madelung;
- Scoliose.

En ce qui concerne la petite taille, le traitement par hormone de croissance est efficace et permet aux personnes atteintes de dyschondrostéose de gagner des centimètres. Enfin, une autre option thérapeutique controversée, l'allongement des membres, n'est utilisée que très rarement.

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 dyschondrostéose

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=240

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 