

DYSPLASIE SPONDYLO-ÉPIPHYSAIRE

DESCRIPTION :

La dysplasie spondylo-épiphyσαire est une forme de dysplasie osseuse, terme général désignant des troubles caractérisés par un développement anormal du cartilage, des os, et/ou de la croissance. Il existe deux formes principales de dysplasie spondylo-épiphyσαire : congénitale et tardive.

Plus courante, **la forme congénitale** est causée par une mutation du gène *COL2A1*. Elle entraîne une diminution des niveaux de collagène de type 2, ce qui est à l'origine d'anomalies de la croissance du squelette. Les personnes atteintes voient donc leur taille réduite; à l'âge adulte, elle varie entre 84 cm et 128 cm (2 pi 8 po et 4 pi 2 po). La condition est héritée de manière autosomique dominante, mais la plupart des cas sont dus à une nouvelle mutation (sans antécédents familiaux) [voir la fiche « génétique »].

On estime que la condition touche environ 1 naissance sur 100 000.

La forme tardive de la condition, qui se déclare entre 6 et 10 ans, peut-être transmise de manière récessive liée au chromosome X, autosomique récessive ou autosomique dominante [voir la fiche « génétique »]. Plus fréquente, la forme liée au chromosome X résulte de la mutation du gène *SELD* (aussi connu sous le nom de *TRAPPC2*), qui a des impacts sur la formation du cartilage. Les femmes peuvent être porteuses de la condition, mais celle-ci n'a de manifestations que chez les hommes. Les femmes porteuses présentent ainsi 50 % de risques que chacun de leurs fils en soit affecté. Les hommes atteints ne présentent aucun risque que leurs enfants en soient affectés, mais courent le risque de transmettre le gène dysfonctionnel à leurs filles.

La dysplasie spondylo-épiphyσαire tardive cause un nanisme modéré, de sorte que les hommes touchés ont une taille moyenne comprise entre 145 cm et 160 cm (4 pi 9 po et 5 pi 3 po). La forme liée au chromosome X de la condition touche environ une naissance sur 150 000 à 200 000.

Comme la forme tardive de la condition est plus légère, nous mettrons ici l'accent sur la forme congénitale de la dysplasie spondylo-épiphyσαire. Lorsque des complications s'appliquent à la forme tardive, nous le mentionnerons entre crochets. Finalement, les personnes qui souhaitent en apprendre davantage sur la forme tardive peuvent consulter les sources indiquées à la fin de cette fiche.

CARACTÉRISTIQUES ET DIAGNOSTIC :

La dysplasie spondylo-épiphyσαire congénitale entraîne une petite taille disproportionnée où les bras apparaissent longs par rapport au torse. La maladie implique notamment des malformations de la colonne vertébrale, des articulations, et des anomalies affectant les yeux.



Les principales caractéristiques de la dysplasie spondylo-épiphysaire sont :

- Un tronc court en forme de tonneau;
- Une saillie du sternum et des côtes;
- Une lordose (creux dans le dos), une cyphose (dos bossu) et/ou une scoliose;
- Des anomalies articulaires (coxa vara, genu varum, etc.);
- Des pieds bots;
- Une myopie;
- Et parfois, une fissure palatine (ouverture du palais).

La condition est visible chez les nouveau-nés puisque les déformations squelettiques et le retard de croissance débutent avant la naissance. Les malformations squelettiques affectent les os longs des bras et des jambes ainsi que les os de la colonne vertébrale. La radiographie dévoile des vertèbres arrondies et aplaties, ainsi que le sous-développement et la fragmentation de l'os et du cartilage des épiphyses (tête des os). Les tests génétiques peuvent confirmer le diagnostic.

PRINCIPALES COMPLICATIONS POSSIBLES :

Fissure palatine (ouverture du palais) : Cette malformation, présente chez certaines personnes, 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 tous les six mois par la suite. Une intervention chirurgicale existe pour corriger la fissure palatine.

Pied bot : Le traitement doit commencer au cours des premières semaines de vie. Il comprend des manœuvres d'assouplissement et de redressement du pied et l'application de bandages. Par la suite, l'enfant devra porter des chaussures orthopédiques faites sur mesure. Au besoin, on pourra aussi poser des plâtres et/ou recourir à une intervention chirurgicale.

Hydrocéphalie (excès de liquide céphalo-rachidien dans le crâne) : Présente chez certains enfants, elle est bénigne. Si une accélération du processus est observée, on pourra réaliser une neuroimagerie. Il faut toutefois savoir qu'habituellement aucun traitement n'est indiqué.

Hypotonie : Les enfants de moins de 2 ans peuvent souffrir de faiblesse musculaire causant des retards du développement moteur (lever la tête, s'asseoir, se lever, marcher, etc.). Certains enfants peuvent également adopter une démarche inhabituelle.

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

Problèmes auditifs : Le dysfonctionnement de l'oreille moyenne est à l'origine d'une perte auditive progressive, qui est aggravée par des otites récurrentes.



La perte auditive, qui survient généralement pendant l'enfance, est présente chez presque toutes les personnes atteintes de dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale. En conséquence, une évaluation auditive doit être réalisée à 12, 18 et 24 mois, puis une fois par an par la suite. Au besoin, une myringotomie (insertion d'un tube de ventilation dans le tympan) pourra être réalisée.

Yeux : Une forte myopie est courante. Elle est associée à un risque du décollement de la rétine. De ce fait, il faut procéder à une évaluation ophtalmologique au cours des six premiers mois de vie du patient, puis tous les 6 à 12 mois. Si l'on suspecte un décollement de la rétine, il est conseillé de consulter un spécialiste sans tarder, car cela peut avoir de graves conséquences sur la vision. Les signes d'un décollement de la rétine sont les suivants : apparition ou augmentation subite de corps flottants (filaments dans le champ de vision), flashes lumineux semblables à des éclairs, vue plus ou moins voilée, ou perte subite de la vision.

Déformation des jambes : Le genu varum (jambes arquées) est fréquent. 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 personnes présentant un désalignement grave et symptomatique.

Dégénérescence de la hanche [également dans la forme tardive] : La majorité des personnes atteintes de dysplasie spondylo-épiphysaire présentent de l'arthrose précoce à la hanche. Une coxa vara (déformation du fémur) est aussi habituelle.

Une surveillance radiologique doit être effectuée dès l'âge de 4 ans environ, voire plus tôt, si une anomalie est suspectée. Une ostéotomie (intervention chirurgicale visant à réparer des déformations osseuses et articulaires) peut être réalisée au besoin; une arthroplastie (intervention chirurgicale visant à rétablir une articulation abimée) totale de la hanche sera souvent nécessaire vers 30 ou 40 ans.

Lordose, scoliose, cyphose ou cyphoscoliose (association d'une cyphose et d'une scoliose) [scoliose également dans la forme tardive] : La colonne vertébrale doit être examinée cliniquement tous les 6 mois en raison des risques élevés du développement précoce de déformations. Des radiographies peuvent être réalisées en cas de doute. La lordose peut causer des douleurs dorsales chroniques et récurrentes. S'il y a des douleurs, une thérapie physique basée sur des exercices de renforcement des muscles abdominaux inférieurs et des exercices de rotation pelvienne peut présenter certains avantages.

La scoliose nécessitera souvent un traitement d'appareillage durant l'enfance. Il est important de réagir dès que les premières manifestations des déformations apparaissent. Un corset peut corriger les déformations de la colonne vertébrale, mais, dans certains cas, notamment en présence d'une cyphoscoliose, une fusion chirurgicale sera nécessaire.



Cou (colonne cervicale) [également dans la forme tardive] : Une instabilité cervicale (hypermobilité des vertèbres du cou) peut-être présente. Si c'est le cas, il existe un risque de compression de la moelle épinière, un problème qui peut provoquer une myélopathie (atteinte de la moelle épinière) lente et graduelle ou une paralysie.

Les premiers signes de la myélopathie sont une diminution de l'endurance et du tonus musculaire, une hyperréflexie (exagération des réflexes) et un clonus (contractions rapides et réflexes des membres), notamment dans les jambes, et des problèmes de contrôle de l'intestin et/ou de la vessie (incontinence, etc.).

En raison de ces risques, des examens radiographiques et/ou IRM (imagerie de résonance magnétique) de la région cervicale doivent être effectués dès que le diagnostic de dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale est posé. Des examens doivent ensuite être effectués à intervalle régulier, même si la colonne cervicale semble stable, car il subsiste un risque d'instabilité ultérieure. En outre, un examen neurologique doit être réalisé au moins une fois par an en l'absence d'instabilité apparente aux radiographies ou aux IRM, et plus fréquemment en cas d'instabilité.

En cas de problèmes, un chirurgien spécialisé dans les troubles de la colonne devra être consulté. Si l'instabilité est grave, il faudra réaliser une décompression cervicale avec fusion.

Système respiratoire : Certains nourrissons peuvent rencontrer des difficultés respiratoires, en particulier si leur cage thoracique est sous-développée. Des problèmes comme une trachéomalacie ou une bronchomalacie peuvent ainsi survenir. La respiration se fait alors sifflante ou bruyante et la personne s'essouffle rapidement. Les nourrissons présentent des épisodes de cyanose (la peau prend une coloration bleue). L'insuffisance respiratoire qui en résulte peut causer le décès, elle doit donc être suivie de près.

Une évaluation de l'état respiratoire doit être effectuée dès la naissance. Si les sifflements augmentent et que l'enfant souffre de détresse respiratoire, il est nécessaire de faire appel à un pneumologue pédiatrique. Les difficultés respiratoires diminuent généralement à mesure que le nourrisson grandit. Toutefois, dans certains cas, les déformations de la colonne vertébrale et un thorax sous-développé peuvent entraîner des difficultés respiratoires en empêchant les poumons de se remplir complètement (maladie pulmonaire restrictive). Cela génère des problèmes respiratoires chroniques, de l'apnée du sommeil, des infections respiratoires fréquentes, mais aussi une insuffisance cardiaque à l'âge adulte. Un traitement rapide et approprié peut réduire ce risque.

Anesthésie : Il existe des risques, reliés notamment à l'instabilité de la colonne cervicale, à l'étranglement des voies respiratoires et aux problèmes respiratoires [voir la fiche « anesthésie »]. Il est donc nécessaire d'évaluer la stabilité de la colonne cervicale avant toute anesthésie. Si une instabilité est détectée, il faudra réaliser une intubation avec stabilisation externe du cou. Il faudra également adapter les tubes endotrachéaux à la taille du patient (par exemple, taille de prématurés pour les jeunes enfants, taille pédiatrique pour les adultes). Enfin, une extubation différée sera peut-être nécessaire étant donné la faiblesse de la réserve respiratoire des personnes atteintes de dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale.



TRAITEMENT :

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

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

- Fissure palatine;
- Pieds bots;
- Problèmes auditifs et oculaires;
- Déformation des jambes;
- Arthrose et dégénérescence de la hanche [également dans la forme tardive];
- Déformations de la colonne vertébrale [également dans la forme tardive];
- Instabilité de la colonne cervicale [également dans la forme tardive];
- Problèmes respiratoires.

En ce qui concerne la petite taille, 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. Enfin, l'allongement des membres, une option thérapeutique controversée, n'est pas recommandé car il risque d'accroître la disproportion entre les membres et le tronc.

RESSOURCES :

- **Général :**

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/>

- **Dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale :**

Little people of America – fiche explicative sur la dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale (en anglais)

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

NORD – National Organization for Rare Disorders

<https://rarediseases.org/rare-diseases/spondyloepiphyseal-dysplasia-congenital/>



Francis Veyckemans et Jean-Louis Scholtes, Syndrome et maladies rares en pédiatrie : anesthésie, base de données disponible en ligne :

<https://sites.uclouvain.be/anesthweekly/MRP/index.html?DysplasieSpondyloepiphysaire.html>

- **Dysplasie spondylo-épiphysaire tardive :**

Orphanet – fiche explicative sur la dysplasie spondylo-épiphysaire tardive

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=93284

Little people of America – fiche explicative sur la dysplasie spondylo-épiphysaire tardive (en anglais)

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

NORD – National Organization for Rare Disorders

<https://rarediseases.org/rare-diseases/spondyloepiphyseal-dysplasia-tarda/>

Dr. S. Bencherifa, Pr. A. Bezza, Pr. L. Achemlal, Pr. A. El Maghraoui, « La dysplasie spondylo-épiphysaire tardive : à propos d'un cas », dans *Annales d'Endocrinologie*, Vol. 79, Issue 4, Septembre 2018, page 430.

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0003426618308631>



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 