

A - Annonce diagnostique

Qu'est ce qui peut se dire aujourd'hui à des parents lors d'une annonce diagnostique, en particulier lors d'une consultation anténatale ? Certains éléments ne sont pas nouveaux, et ils seront présentés brièvement et d'autres appellent à s'arrêter dessus en raison de leur actualité.

Deux types de consultations anténatales nous sont demandés : celles visant à répondre aux questions des familles qui s'appêtent à accueillir un enfant particulier et celles dans le cadre d'une demande d'Interruption Thérapeutique de Grossesse.

Lors des consultations dont l'enjeu est une **ITG**, c'est la dimension de la qualité de vie et de la souffrance psychologique qui préoccupent le plus le couple. Le chirurgien peut indiquer que l'espérance de vie est quasi normale. La mise à disposition à l'hôpital d'une équipe multidisciplinaire avisée et organisée, coordonnée par le pédiatre généticien est détaillée. La lourdeur du suivi, et les risques évolutifs médicaux, chirurgicaux et psychologiques, en particulier dans les premières années de vie, ne sont pas occultés. La récitation d'informations à transmettre est à éviter. Il est préférable de privilégier l'écoute des demandes des parents, et de ne répondre qu'à leurs propres questions. La décision finale de poursuite ou non de la grossesse est prise ultérieurement avec le centre de DAN régional. Les demandes d'ITG sont en France largement acceptées.

Si les interrogations portent sur la fiabilité du **diagnostic anténatal**, nous pouvons leur indiquer que même à l'heure actuelle, avec des échographes et des échographistes très performants, le diagnostic n'est pas toujours évident et n'est porté que tardivement, au 3ème trimestre sur un RCIU (Retard de Croissance Intra Utérin), associé à des caractéristiques morphologiques du crâne et du visage et des segments osseux rhizomélique courts. Les diagnostics différentiels principaux concernent une forme moins sévère (l'hypochondroplasie) et une forme beaucoup plus sévère et létale (le nanisme thanatophore).

Si les questions portent sur la **génétique**, l'orthopédiste pourra partager que les connaissances se sont affinées ces dernières années. L'hérédité est autosomique dominante (50% de risque de transmission), mais 80% mutations sont des formes de novo. Il s'agit de la forme la plus fréquente de chondrodysplasie, avec une prévalence de 1 cas sur 25 000 naissances. Le gène **FGFR3** en cause a été découvert à Necker en 1994. Il s'agit d'un récepteur transmembranaire de croissance fibroblastique, situé sur le chromosome 16, important dans la régulation de la croissance des os longs (illustration 1). L'institut Imagine de Necker a poursuivi les recherches et on sait désormais que plus de 95% des mutations sont sur G380R. L'homozygotie est létale. Le facteur de risque classique est celui de l'âge paternel supérieur à 35 ans.

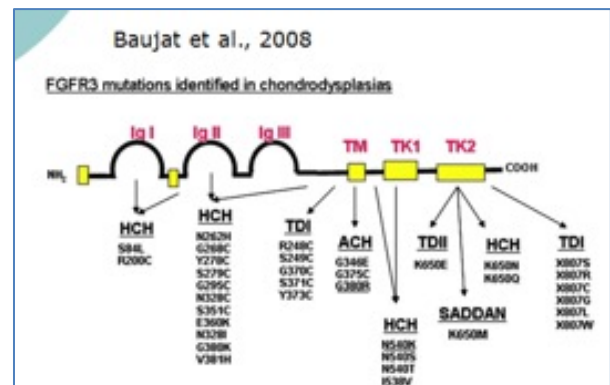


Illustration 1

Si les questions portent sur les **aspects physiques** de la forme la plus fréquente des nanismes. Nous pourrions dire que l'achondroplasie reste marquée par l'accourcissement proportionnellement plus important des bras et des cuisses, par rapport aux avant-bras et aux jambes. Le tronc est long et étroit. La macrocéphalie est associée à une proéminence frontale et une hypoplasie de l'étage moyen (illustration 2).

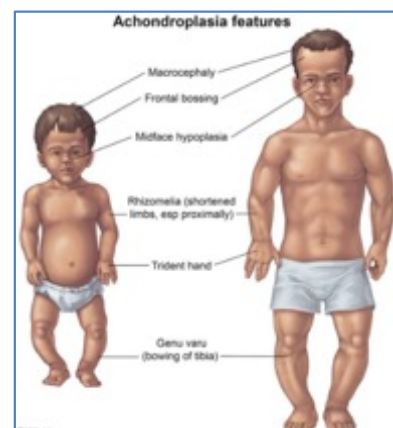


Illustration 2

L'évolution habituelle sur un **plan général** comprend un retard des acquisitions psychomotrices, un chevauchement dentaire, une surcharge pondérale et un impact psychologique.

Sur le **plan squelettique**, nous retiendrons la très fréquente cyphose jonctionnelle lors de l'acquisition de la station assise, la laxité articulaire, le flessum de hanches et la présence de mains larges et courtes en forme de trident (illustrations 3, 4 et 5).



Illustration 3

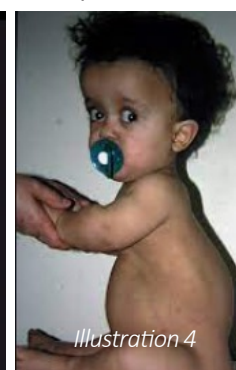


Illustration 4



Illustration 5

Les complications les plus préoccupantes sont d'ordre neurochirurgicales et ORL avec le risque de sténose de la charnière cervico-occipitale, d'hydrocéphalie, de syndrome d'apnée du sommeil, de troubles de l'audition, puis à l'âge adulte de sténose du canal médullaire. Les complications orthopédiques surviennent dès les premières années avec un trouble de l'équilibre sagittal, un genu varum et une éventuelle coxa vara (illustration 6 et 7).

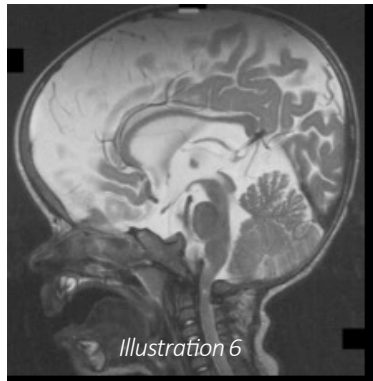


Illustration 6



Illustration 7

B - Actualité du pronostic de taille

Que dire aux parents sur la situation staturale finale attendue dans ce nanisme? Jusqu'à très récemment, le pronostic de taille dépendait uniquement du sexe : entre 1m20 et 1m30 pour les femmes et entre 1m25 et 1m35 pour les hommes. Ce pronostic est aujourd'hui bousculé par l'avènement de la possibilité d'un traitement médical, qui sera abordé ci-après.

A noter que les courbes de croissance du carnet de santé ne sont pas adaptées aux enfants achondroplasies. Le suivi statural peut néanmoins être effectué maintenant grâce à des courbes australiennes dédiées (illustration 8).

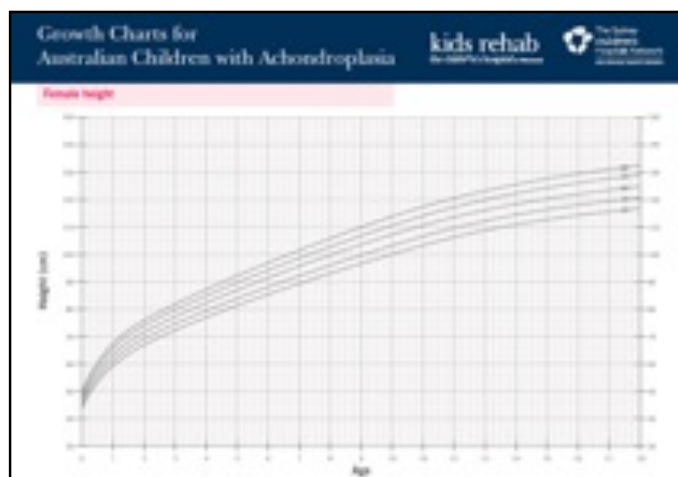


Illustration 8

C - Actualité du suivi

La question la plus fréquemment soulevée par les futurs parents est celle du suivi médical et chirurgical. Depuis 2017, nous disposons des recommandations du centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles pédiatriques, basé à l'institut Imagine de Necker, relayé

par les centres de compétence. Le protocole de suivi post-natal multidisciplinaire est bien défini. Il concerne les pédiatres, les généticiens, les orthopédistes, les médecins de rééducation, les kinés, les ORL, les neurochirurgiens, les pneumologues, les diététiciens, les psychologues et les psychiatres.

Des fiches récapitulatives sont disponibles sur le site de la filière OSCAR (https://filiere-oscar.fr/fileadmin/user_upload/calendrier-de-suivi-achondroplasie-oscar-avril-2017.pdf). Celles-ci détaillent la prise en charge optimale par tranche d'âge depuis la naissance jusqu'à l'âge adulte (illustrations 9 et 10).

Achondroplasie

Incontournables à surveiller

- Charnière occipitale
- Apnées du sommeil
- Posture
- Audition
- Indice de Masse Corporelle (IMC)
- Intégration socio-éducative / Projet d'Accueil Individualisé (PAI)

La première consultation en génétique affirme ou confirme le diagnostic clinique et moléculaire. Elle aborde les grandes lignes du suivi et explique le conseil génétique. Elle doit être réalisée dans un centre expert de référence ou de compétence Maladies Osseuses Constitutionnelles. Les consultations médicales comportent systématiquement un examen clinique approfondi, en particulier : mensurations (courbes spécifiques disponibles sur le site OSCAR), examen neurologique complet, état respiratoire, évaluation du sommeil et conseils diététiques. La prise en charge multidisciplinaire doit être coordonnée par un généticien clinicien ou un pédiatre spécialiste de la pathologie. L'accueil en collectivité (école, école, lieux professionnels) doit être préparé et éventuellement adapté. Les informations sur l'association ANPT, sur les protocoles thérapeutiques et sur la recherche sont disponibles sur le site OSCAR.

Consultations et prise en charge	Examens complémentaires
De 3 à 12 mois	
Pédiatre-Généraliste : Examen clinique complet avec mensurations + conseils diététiques et posturaux Orthopédiste / Médecine Physique et Rééducation (MPRE) : Tonus axial et céphalique / Voies pyramidales / Conseils posturaux / Attention à la cyphose dorso-lombaire ORL, pédiatrique : Voies aériennes supérieures, tympanes Selon besoin : Psychologue : accompagnement psychologique des parents et de la fratrie / Pneumopédiatre (expert en sommeil) : Ventilation Non Invasive (VNI) / Neurochirurgien (décompression médullaire) / ORL : pose d'otites trans tympaniques et adénoïdectomie / Conseil anti-cyphose (en général entre 9 à 24 mois) / Socio-éducatif : classes MDPH demande ALD2	<ul style="list-style-type: none"> • IMC charnière cervicale (6 mois) • Polysomnographie (6 mois) • Audiométrie (12 mois) • Radios membres inférieurs • rachis dorso-lombaire
De 18 à 24 mois	
Pédiatre-Généraliste : Examen clinique complet avec mensurations + conseils diététiques et posturaux / Préparation entrée à l'école Orthopédiste / MPR : Tonus axial et céphalique / Voies pyramidales / Conseils posturaux Selon besoin : Psychologue : accompagnement psychologique / ORL : pose d'otites trans tympaniques et adénoïdectomie / Conseil anti-cyphose (9 à 24 mois) / Pneumopédiatre (expert en sommeil) : VNI	<ul style="list-style-type: none"> • IMC charnière cervicale de contrôle • Polysomnographie
De 2 à 3 ans	
Pédiatre-Généraliste : Examen clinique complet avec mensurations + conseils diététiques et mobilité articulaire / Étapes de développement ORL : Suivi langage, audition, voies aériennes supérieures, tympanes Orthopédiste / MPR : Suivi conseils posturaux et mobilité articulaire / Statique dos et membres inférieurs Selon besoin : Psychologue : accompagnement psychologique / ORL : pose d'otites trans tympaniques / Pneumopédiatre (expert en sommeil) : VNI	<ul style="list-style-type: none"> • Audiométrie • Radios membres inférieurs • rachis dorso-lombaire • IMC médullaire • Polysomnographie

Centre de référence : cr.moc@nick.aphp.fr

Illustration 9

F - Actualités activités physiques adaptées

La dernière actualité qui sera abordé ici est celle des activités physiques adaptées (APA). Les enseignants en APA ont une formation issue des universités STAPS, avec une spécialisation en activités physiques adaptées à partir de la licence.

Ils interagissent avec les petits patients soit dans des salles ou gymnases dédiés dans les hôpitaux ou les centres de rééducation ou bien par l'intermédiaire de tutoriels en visio. Ils adaptent les sports proposés aux contre-indications médicales, aux envies des jeunes et à leurs capacités motrices. Ils sont devenus un moteur de motivation essentiel dans nos équipes de maladies osseuses constitutionnelles.

À retenir



DOI : 10.34814/sofop-2022-015

Edition 2017

Achondroplasie

OSCAR DE SUJET

Complications possibles

Chez le bébé

- Élargissement du trou occipital
- Apnée somnif
- Étréité obstructive
- Obté lévée
- Cyphose dorso-lombaire

Chez l'enfant

- Surcharge pondérale
- Incurvation membres inférieurs
- Cyphose dorso-lombaire
- Obté lévée

Chez l'adolescent

- Surcharge pondérale
- Dysharmonie maxillo-dentaire
- Canal lombaire étroit
- Canal varum
- Difficultés psychologiques

Chez l'adulte

- Canal lombaire étroit
- Apnées du sommeil
- Baisse acuité auditive
- Surcharge pondérale
- Complications cardiovasculaires
- Difficultés psychologiques
- Conseil génétique

Consultations et prise en charge		Examens complémentaires	
De 3 à 12 ans			
Pédiate-Généraliste (tous les ans)	Examen clinique avec mensurations et mobilité articulaire Conseils diététiques Suivi et recommandations scolaires (PAI)*		
Orthopédiste / MPR (tous les ans)	Statistiques des membres inférieurs (genre varum) et du dos Vues pyramidales et mobilité articulaire		• Audiométrie (tous les 3 ans) • Activités sportives (+/- adaptées)
Kinésithérapie	Lutte contre le fessum des hanches Travail de musculature axo vertébral, pectoral abdominal et ceintures.		
Selon besoin	Intervention sur le genu varum ORL, pose d'implants trans tympaniques Accompagnement psychologique Suivi diététique Accompagnements pédagogiques adaptés Pneumopédiatre (expert en sommeil) : "VN"		• IRM médullaire • Polysomnographie • Radios rachis et membres inférieurs (EOS)*
De 12 à 18 ans			
Pédiate-Généraliste (tous les ans)	Examen clinique avec mensurations et mobilité articulaire Conseils diététiques Suivi et recommandations scolaires (PAI)* Accompagnement orientation professionnelle		
Orthopédiste / MPR	Tonus axial et périoxyphique Vues longues		• Bilan stomatologique • Bilan orthodontaire • Piscine, activités sportives (+/- adaptées)
Généraliste (tous les 3 ans environ)	Conseil génétique Préparation au transfert en services adultes Consultation pluridisciplinaire de transition à 18 ans		
Selon besoin	Traitement chirurgical des déviations du rachis Accompagnement psychologique Conseils diététiques Kiné : lutte contre le fessum, travail de musculature axo vertébral, ceintures, pectoral abdominal Pneumopédiatre (expert en sommeil) : "VN"		• Radios rachis et membres inférieurs (EOS)* • IRM médullaire • Audiométrie • Polysomnographie
À partir de 18 ans			
Orthopédiste / MPR	Consultations tous les 3 ans environ Adaptation du poste de travail dans la vie professionnelle Impact fonctionnel de la petite taille • Fatigabilité, douleurs • Mobilité articulaire • Indice de masse corporelle		• Bilan stomatologique • Piscine, activités sportives (+/- adaptées)
Rhumatologue			
Généraliste			
Stomatologue-Dentiste			
ORL			
Selon besoin	Traitement fonctionnel ou chirurgical d'un canal lombaire étroit Traitement chirurgical du genu varum Grossesse : visite préconceptionnelle • suivi en centre spécialisé Accompagnement psychologique Bilan diététique Kinésithérapie Appareillage auditif Ventilation nocturne intermittente avec masque adapté		• Radios rachis et membres inférieurs (EOS)* • IRM médullaire • Bilan auditif • Polysomnographie

* PAI = Affection longue Durée
* EOS = Technologie très précieuse permettant de réaliser simultanément des clichés de face et de profil sans entrer et une modification 3D du squelette du patient atteint.
* MPR = Médecin Diplômé Universitaire des Professions Paramédicales
* MPR = Médecin Diplômé Universitaire des Professions Paramédicales
* VN = Praticien Diplômé Universitaire de Neurologie
* VN = Ventilation Non Invasive

Cette fiche s'adresse aux professionnels de santé impliqués dans la prise en charge des malades atteints de l'achondroplasie et de ses variants. Elle peut être téléchargée sur le site www.filiere-oscar.fr

Illustration 10

D - Actualités du traitement médical

L'actualité est brûlante dans le domaine du traitement médical. En effet, la biothérapie s'invite sur le terrain de l'achondroplasie depuis que plusieurs pistes de recherche prometteuses sont passées au stade des essais thérapeutiques.

Seul le vosoritide est désormais aujourd'hui disponible en Autorisation Temporaire d'Utilisation dans le cadre d'une étude de cohorte en France. Cette molécule est un analogue du peptide natriurétique. La cascade de transmission du signal FGFR3 dans laquelle elle agit est complexe et ne sera pas détaillée ici. Nous pouvons retenir d'ors et déjà, qu'aucun effet indésirable n'est à ce jour mis en lumière. Le traitement, qui se conserve au réfrigérateur comme l'hormone de croissance, est administré par le biais d'une injection sous-cutanée quotidienne. Son coût aujourd'hui interpelle : 260 000€ annuel, pour un gain d'environ 1,5 cm par an, soit une augmentation de taille de 10cm pour un traitement de 6 années. Vous constaterez que cela ne permet pas d'obtenir une taille dans la moyenne de la population générale, mais de s'en approcher davantage. Les inclusions peuvent s'effectuer dans les centres de Necker, de Lyon, Marseille, Toulouse, Nantes et Strasbourg à ce jour.

E-Actualités traitement orthopédique

L'actualité du traitement chirurgical sera abordée dans les chapitres suivants de cet ouvrage.