

# Qu'est-ce que l'achondroplasie ?

Il ne s'agit pas que d'une histoire de taille.

L'achondroplasie est une forme de dysplasie squelettique (une maladie qui affecte les os et le cartilage). Bien que les effets soient plus visibles au niveau des bras, des jambes et du visage, presque tous les os du corps sont touchés. Les conséquences sont importantes et peuvent être à l'origine de complications graves et évolutives tout au long de la vie. Mais malgré cela, l'achondroplasie ne doit pas empêcher les personnes qui en sont atteintes d'être heureuses et épanouies.

## L'achondroplasie est

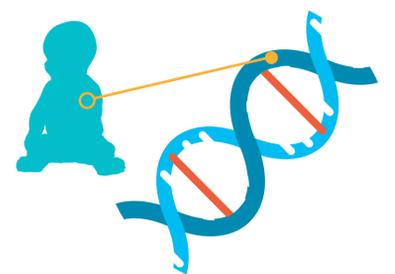


### RARE

L'achondroplasie touche 1 enfant sur 25 000 naissances; environ 250 000 personnes en sont atteintes dans le monde.<sup>1,2</sup>

### GÉNÉTIQUE

La plupart des enfants achondroplasies (80 %) ont des parents de taille normale. Ces enfants sont porteurs d'un gène qui ne fonctionne pas correctement à cause d'une mutation (changement aléatoire dans la structure d'un gène).<sup>3</sup>



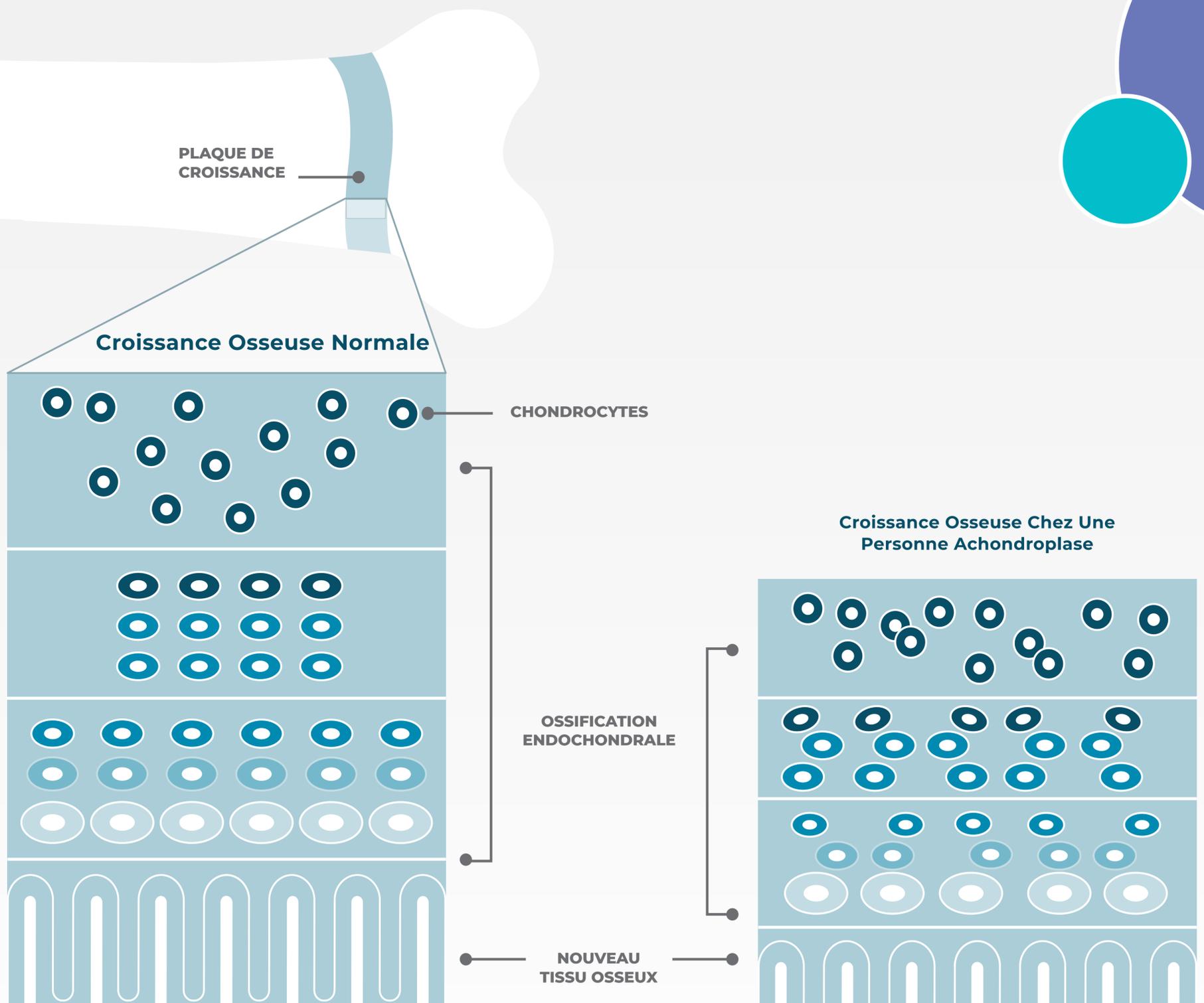
### DIFFÉRENTS DIAGNOSTICS EXISTENT

L'observation de certaines caractéristiques physiques à l'échographie permet parfois de détecter ou de diagnostiquer l'achondroplasie avant la naissance. Un examen d'imagerie médicale (radiologique) ou un test génétique peut s'avérer nécessaire pour confirmer le diagnostic. Il arrive aussi que la maladie ne soit diagnostiquée qu'après la naissance.

## Tout Commence Au Niveau Des Os

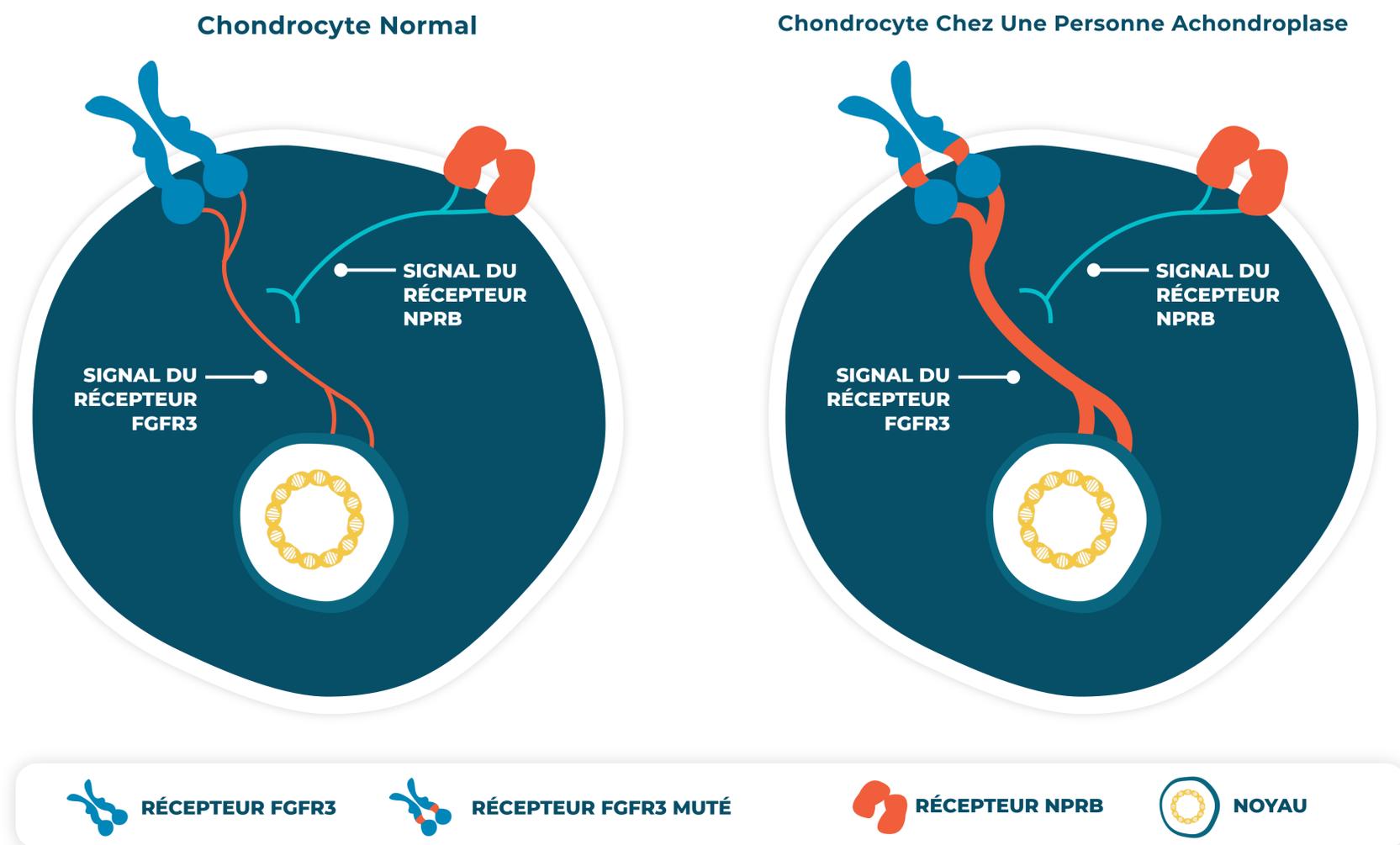
Les os commencent leur croissance avant la naissance (in utero) et continuent de croître jusqu'à l'âge adulte. Ce processus se produit au niveau des plaques de croissance, là où l'organisme fabrique du cartilage qui sera à terme remplacé par de l'os.

Les chondrocytes (les cellules du cartilage) s'alignent pour former du nouveau tissu osseux. Ce processus, appelé « ossification endochondrale », concerne presque tous les os du corps. Il est contrôlé par des récepteurs présents au niveau des chondrocytes qui envoient et reçoivent des signaux.



Certains signaux, tels que ceux envoyés par les récepteurs du peptide natriurétique de type B (NPRB), indiquent aux os qu'ils doivent croître. D'autres, comme ceux des récepteurs 3 du facteur de croissance des fibroblastes (FGFR3), leur donnent l'ordre de ralentir leur croissance.

Habituellement, les récepteurs FGFR3 ne s'activent que lorsque l'organisme doit cesser de remplacer le cartilage par de l'os.



Chez les personnes achondroplases, une modification de la structure du gène *FGFR3* conduit l'organisme à envoyer *continuellement* des signaux pour ralentir la croissance osseuse. Les récepteurs FGFR3 étant activés en permanence, les signaux qui freinent la croissance osseuse sont plus forts que ceux qui la favorisent (signaux des récepteurs NPRB).

**Cela empêche les chondrocytes de s'aligner pour former du nouveau tissu osseux, ce qui a comme conséquence de ralentir la croissance des os.**

## VOUS SOUHAITEZ EN SAVOIR PLUS ?

Pour plus d'informations sur l'achondroplasia, consultez le site :

[ACHONDROPLASIA.COM](https://www.achondroplasia.com)

B·OMARIN®

Références : 1. Ireland PJ et al. *Appl Clin Genet* 2014;7:117-125. 2. Wynn J et al. *Am J Med Genet A* 2007;143A(21):2502-11. 3. Hecht JT, Bodensteiner JB, Butler IJ. *Handb Clin Neurol* 2014;119:551-63.  
© 2021 BioMarin. Tous droits réservés. EU-ACH-00063 Avril 2021