

# Prise en charge de l'achondroplasie : standards de soins en Europe

Ce document vise à donner une vue d'ensemble des standards de soins pour les personnes atteintes d'achondroplasie en Europe.

## Qu'est-ce que l'achondroplasie ?

- L'achondroplasie est une maladie génétique rare qui **affecte la croissance de la plupart des os du corps** et touche environ **un nouveau-né sur 25 000**.<sup>i</sup>
- Si l'effet le plus visible de l'achondroplasie est sans doute **la petite taille, les troubles de la croissance osseuse peuvent également avoir un impact grave sur la santé** : les complications possibles comprennent une compression du foramen magnum, des apnées du sommeil, des jambes arquées, une hypoplasie de la partie médiane du visage, une cambrure permanente du bas du dos, une sténose lombaire et des infections récurrentes de l'oreille.<sup>iii</sup>

## Diagnostic de l'achondroplasie

- Le diagnostic de l'achondroplasie est le plus souvent posé en phase prénatale ou dans un délai de 1 mois après la naissance. Il existe des différences selon les pays, la plupart des cas étant diagnostiqués en phase prénatale en France et au Royaume-Uni, tandis que les cas suspectés sont confirmés à la naissance en Espagne et en Italie.
- Le parcours de diagnostic de l'achondroplasie est globalement le même dans les différents pays, avec pour commencer une échographie, qui peut être suffisante pour diagnostiquer l'achondroplasie en phase prénatale, puis des scanners de confirmation, si l'examen est nécessaire et disponible. La détection de signes d'achondroplasie appelle ensuite des examens échographiques complémentaires et une confirmation du diagnostic par un test monogénique mais ce test n'est pas disponible ou pas utilisé systématiquement dans tous les pays.
- Après la naissance, les tests moléculaires sont le meilleur moyen pour confirmer un diagnostic clinique, mais le rôle des tests postnataux n'est pas standardisé dans les différents pays.
- Le diagnostic précis et l'orientation rapide vers des spécialistes permettent qu'une équipe pluridisciplinaire expérimentée puisse soutenir au mieux les familles et définir un plan de prise en charge adapté pour l'enfant. Cependant, le processus prend souvent du retard, l'orientation vers les spécialistes survenant après plus de 2 mois dans un tiers des cas.
- Les retards et les délais variables d'orientation peuvent être liés à : la structure des organismes de soins de santé locaux, un manque de connaissance des comorbidités parmi les non-spécialistes et la variabilité des ressources et établissements disponibles dans les différents pays.

## Prise en charge standard de l'achondroplasie

- À ce jour, il n'existe pas de consensus concernant la prise en charge optimale de l'achondroplasie et **une variabilité régionale importante est observée à travers l'Europe**, en fonction, notamment, des pôles de compétences au niveau local.
- Cette variabilité est observable dès le diagnostic et peut s'expliquer par la structure du système de santé local, le degré d'implication des associations de patients et les différences liées au contexte culturel.
- La prise en charge médicale de l'achondroplasie en Europe se fait souvent en réaction à la situation, avec l'intervention de nombreux spécialistes, en raison des complications potentielles associées à la maladie.
- Les parents d'enfants atteints d'achondroplasie doivent alors faire face parfois à une vie tumultueuse, avec un grand nombre de rendez-vous médicaux et d'interventions chirurgicales à gérer chez différents spécialistes. Il leur faut parfois parcourir de longues distances pour accéder aux soins.
- De nombreux parents n'ont pas accès à une prise en charge coordonnée par une équipe pluridisciplinaire (EPD). Par conséquent, il peut être très compliqué pour les parents d'accéder à des soins préventifs pour leurs enfants auprès des professionnels de santé et ils doivent souvent se résoudre à une prise en charge des complications associées à l'achondroplasie au fur et à mesure qu'elles apparaissent.
- Dans certains pays, comme l'Italie et l'Espagne, **l'allongement des membres** est considéré comme un traitement potentiel pour augmenter à la fois la taille et la zone de préhension.
- La décision de recourir à l'allongement des membres peut être très difficile pour les familles et les enfants/adolescents atteints d'achondroplasie. Cette procédure nécessite beaucoup **d'investissement pour la famille**, avec souvent des déplacements importants et beaucoup de temps consacré.

## Enquête auprès des aidants d'enfants atteints d'achondroplasie

D'après une enquête<sup>iii</sup> menée auprès de parents d'enfants atteints d'achondroplasie en Europe, **plus de la moitié** d'entre eux avaient consulté plus de **cinq spécialistes** au cours des deux années précédentes.

Plus d'un quart des parents doivent parcourir plus de **100 kilomètres** pour voir le médecin traitant de leur enfant.<sup>iii</sup>

**Au sein de l'Europe, il existe une grande diversité de spécialités parmi les médecins traitants des personnes atteintes d'achondroplasie.**<sup>iii</sup>



**41%** sont suivis par un généticien clinique jouant le rôle de médecin traitant



**8%** par un endocrinologue



**18%** par un pédiatre



**5%** par un obstétricien










**22%** par un orthopédiste



**6%** par un spécialiste de la rééducation

# Variabilité des soins à travers l'Europe

	R.U	ALL	FR	ESP	ITA
 <b>Protocole national de prise en charge</b>	En cours de développement	●			●
	Directives de prise en charge nationales existantes		●	●	
 <b>Associations de patients</b>	Jouent actuellement un rôle actif dans le développement des parcours de soins		●	●	●
	 <b>Approche basée sur une équipe pluridisciplinaire</b>	Approche basée sur une EPD établie	●		●
Approche basée sur une EPD non établie			●	●	
 <b>Centres d'excellence</b>	Centres d'excellence régionaux établis		●	●	●
	Centres d'excellence régionaux non établis	●			
	Pédiatre spécialisé (endocrinologue ou généticien)		●	●	
 <b>Spécialité du médecin coordonnant la prise en charge</b>	Généticien clinique			●	
	Pédiatre ou endocrinologue				●
	Variable: généticien clinique, pédiatre endocrinologue ou pneumo-pédiatre	●			
 <b>Allongement des membres</b>	Très courant				●
	Courant		●	●	
	Rare	●		●	
 <b>Système d'accompagnement de la transition entre les structures de prise en charge des enfants et des adultes</b>	Système existant		●		
	Système inexistant	●	●	●	●

## Poids de la prise en charge

- Le poids de la prise en charge de l'achondroplasie peut avoir un effet délétère sur les personnes atteintes d'achondroplasie et leurs familles.<sup>iii</sup>
- Plus de la moitié (54 %) des parents d'enfants atteints d'achondroplasie en Europe ont déclaré que l'achondroplasie de leur enfant avait un impact sur leur propre bien-être émotionnel.<sup>iii</sup>
- Dans le même temps, près des deux tiers (65 %) ont indiqué qu'aucun soutien psychologique ne leur avait été proposé depuis que l'achondroplasie avait été diagnostiquée chez leur enfant.<sup>iii</sup>

## Notre appel à l'action

- Nous souhaitons voir émerger une approche uniformisée de la prise en charge de l'achondroplasie dans l'ensemble de l'Europe.
- Nous recommandons l'élaboration et la mise en œuvre de protocoles et de parcours de soins clairs afin d'atténuer le poids de la prise en charge qui pèse sur les personnes atteintes d'achondroplasie.
- Nous souhaitons que toutes les personnes atteintes d'achondroplasie puissent bénéficier de structures de soins homogènes pour la prise en charge de leur maladie, en particulier lors du passage de l'enfance à l'âge adulte, période où la coordination des soins prend souvent fin.

## Glossaire

### Compression du foramen magnum

Normalement, le tronc cérébral et la moelle épinière passent au travers du foramen magnum, l'orifice situé à la base du crâne. La sténose du foramen magnum, c'est-à-dire le rétrécissement de cet orifice, est susceptible d'exercer une pression sur le cerveau ou la moelle épinière.<sup>iv</sup>

### Apnées du sommeil

Arrêts temporaires de la respiration survenant le plus souvent pendant le sommeil. En l'absence de traitement, les syndromes d'apnées obstructives du sommeil et d'apnées centrales du sommeil peuvent tous deux avoir de graves conséquences sur le développement des enfants atteints d'achondroplasie.<sup>i</sup>

### Jambes arquées

Jambes courbées vers l'extérieur au niveau du genou ou en dessous; également appelée « genu varum », cette déformation peut contribuer aux douleurs dorsales et nuire à la mobilité.<sup>i</sup>

### Hypoplasie de la partie médiane du visage

Développement insuffisant de certains os de la région centrale du visage, tels que la mâchoire supérieure, les pommettes et les orbites, par rapport au reste du visage, pouvant entraîner des apnées du sommeil.<sup>v</sup>

### Cambrure permanente du bas du dos

La plupart des enfants atteints d'achondroplasie développent une courbure excessive au niveau du bas du dos lorsqu'ils commencent à se tenir debout et à marcher. Lorsqu'elle est marquée, cette cambrure peut être associée à une incidence accrue des douleurs et de sténose lombaire, et peut également avoir un impact notable sur la mobilité.<sup>i</sup>

### Sténose lombaire

Rétrécissement du canal rachidien, pouvant entraîner une compression des nerfs qui parcourent la colonne, ce qui peut par la suite provoquer des problèmes tels qu'une faiblesse persistante des jambes, des difficultés de coordination, des modifications de la démarche et l'apparition d'une incontinence urinaire ou fécale.<sup>i</sup>

### Équipe pluridisciplinaire

Une équipe pluridisciplinaire rassemble divers professionnels de santé, exerçant dans différents domaines de spécialité et travaillant ensemble pour offrir au patient une prise en charge complète. Pour l'achondroplasie, une telle équipe pourra comporter des pédiatres, des généticiens cliniques, des orthopédistes et des kinésithérapeutes. Cette approche permet de regrouper les soins prodigués afin d'éviter de multiplier les rendez-vous à l'hôpital et de préserver la sécurité du patient.

**Pour en savoir plus, visitez le site [achondroplasia.com](http://achondroplasia.com)**

## Références

<sup>i</sup> Pauli R M 'Achondroplasia: a comprehensive clinical review' *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14:1.

<sup>ii</sup> Ireland P J et al. 'Optimal management of complications associated with achondroplasia' *Applied Clinical Genetics.* 2014;7:117-125.

<sup>iii</sup> Achondroplasia Caregiver Survey – A global perspective on diagnostic pathways, healthcare management and personal impact from carers of children with achondroplasia -- Presented at the ACMG Annual Clinical Genetics Meeting: April 13–16, 2021.

<sup>iv</sup> <https://www.cedars-sinai.org/programs/neurology-neurosurgery/clinical/pediatrics/neurosurgery/skeletal-dysplasia/foramen-magnum-stenosis.html>

<sup>v</sup> <https://www.stlouischildrens.org/conditions-treatments/plastic-surgery/midfacial-hypoplasia#:~:text=What%20is%20midface%20hypoplasia%3F,the%20rest%20of%20the%20face.>