

# L'achondroplasie

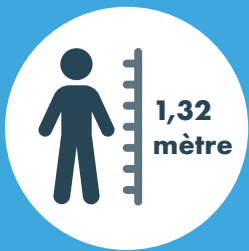


## Qu'est-ce que l'achondroplasie?

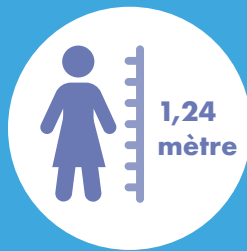
L'achondroplasie est une maladie génétique caractérisée par des troubles de l'ossification endochondrale et constitue la forme la plus courante de petite taille disproportionnée.<sup>1</sup> L'achondroplasie est provoquée par une altération du récepteur 3 du facteur de croissance fibroblastique (FGFR3), entraînant un ralentissement de la formation osseuse au niveau des cartilages épiphysaires,<sup>\*2</sup> ce qui perturbe la croissance de la quasi-totalité des os du corps.

\*plaques de croissance

## Taille moyenne d'un adulte atteint d'achondroplasie



La taille moyenne à l'âge adulte des hommes atteints d'achondroplasie est d'environ 1,32 m.



La taille moyenne à l'âge adulte des femmes atteintes d'achondroplasie est d'environ 1,24 m.<sup>3</sup>

## Causes de l'achondroplasie

Chez les personnes achondroplases, une modification de la structure du gène *FGFR3* conduit les chondrocytes (les cellules du cartilage) à envoyer en continu des signaux visant à ralentir la croissance osseuse. En raison de l'hyperactivité des récepteurs FGFR3, les signaux qui freinent la croissance osseuse sont plus forts que les signaux qui la stimulent. Cela empêche les cellules du cartilage de s'aligner pour former du nouveau tissu osseux, entraînant un ralentissement de la croissance des os.

## Diagnostic de l'achondroplasie

L'achondroplasie peut être diagnostiquée avant la naissance grâce à l'échographie fœtale. Un test ADN peut également être utilisé pour identifier la mutation du gène *FGFR3* de façon à confirmer les résultats de l'échographie fœtale ou le diagnostic clinique. L'affection peut également être diagnostiquée après la naissance dans le cadre d'un examen clinique.<sup>4</sup>



## Plus de 80%

des personnes achondroplases ont des parents de taille normale et doivent leur achondroplasie à une mutation du gène *FGFR3* nouvellement apparue dans la famille.<sup>1</sup>







## 1/25,000 naissances

L'achondroplasie, forme la plus courante de dysplasie squelettique, est une maladie rare qui touche une naissance sur 25 000.<sup>5</sup>

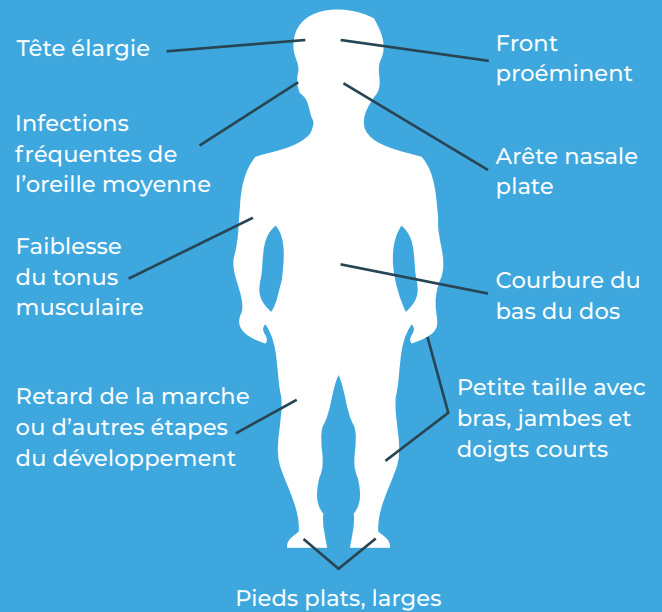
## Symptômes et prise en charge des complications

L'achondroplasie est associée à des caractéristiques distinctives incluant une petite taille disproportionnée, une cambrure de la colonne vertébrale et une hypertrophie de la tête (macrocéphalie). Ces caractéristiques peuvent entraîner des problèmes de santé, notamment des apnées (courtes périodes de pause respiratoire), une obstruction des voies aériennes supérieures, une obésité, une perte d'audition et des problèmes dentaires.<sup>6</sup> Par ailleurs, les adultes peuvent développer des jambes arquées et des problèmes lombaires qui peuvent engendrer des difficultés à marcher.

Les prises en charge possibles pour atténuer les complications cliniques de l'achondroplasie comprennent notamment :

-  Retrait chirurgical des amygdales ou des végétations pour faciliter la respiration
-  Pose de drains dans les oreilles pour aider à traiter les infections de l'oreille
-  Prise en charge orthopédique pour corriger les problèmes osseux entraînant des douleurs et réduisant la mobilité
-  Consultations chez l'orthodontiste pour les problèmes dentaires ou buccaux

## Les caractéristiques cliniques associées à l'achondroplasie comprennent:<sup>2</sup>



## Vivre avec l'achondroplasie

L'achondroplasie n'affecte pas le développement cognitif et les personnes atteintes ont une espérance de vie dans la moyenne ; cependant, elles doivent surveiller attentivement l'apparition d'éventuelles complications et veiller à ce que les problèmes de santé qui surviennent soient pris en charge.<sup>1</sup> Les complications pouvant toucher toutes les régions du corps, une prise en charge optimale nécessite l'implication d'une grande variété de spécialistes. Les divers spécialistes pourront intervenir à différents moments de la vie de l'enfant atteint d'achondroplasie. Certains suivront l'enfant tout au long de sa vie, tandis que d'autres occuperont une place plus importante à certains âges.



**6x** plus de risque de mort subite du nourrisson en raison de la sténose du foramen magnum<sup>7</sup>



des patients présentent des douleurs dorsales chroniques à l'âge de 50 ans<sup>2</sup>



des patients présentent des douleurs chroniques dans les jambes à l'âge adulte<sup>8</sup>

## Références

1. About Achondroplasia. Genome.gov. <https://www.genome.gov/Genetic-Disorders/Achondroplasia>. Published July 15, 2016. Accessed July 6, 2021.
2. Hoover-Fong J, Cheung MS, Fano V, et al. Lifetime impact of achondroplasia: Current evidence and perspectives on the natural history. ScienceDirect. <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S875632822100034X?via%3Dihub> Published February 3, 2021. Accessed July 7, 2021.
3. Achondroplasia: Medline Plus Genetics. MedlinePlus. <https://medlineplus.gov/genetics/condition/achondroplasia/>. Published August 18, 2020. Accessed July 7, 2021.
4. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC. Health Supervision for People With Achondroplasia. American Academy of Pediatrics. <https://pediatrics.aappublications.org/content/145/6/e20201010>. Published June, 2020. Accessed July 7, 2021.
5. Al-Saleem A, Al-Jobair A. Achondroplasia: Craniofacial manifestations and considerations in dental management. The Saudi Dental Journal. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3804960/>. Published October 2010. Accessed July 6, 2021.
6. Hoover-Fong JE, Alade AY, Hashmi SS, et al. Achondroplasia Natural History Study (CLARITY): a multicenter retrospective cohort study of achondroplasia in the United States. Nature News. <https://www.nature.com/articles/s41436-021-01165-2>. Published May 18, 2021. Accessed July 7, 2021.
7. Hecht JT, et al. AM J Hum Genet. 1987; 41:454-464. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1684180/>
8. Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Sillence D, Scott CL. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. Journal of Medical Genetics. 1998;35(9):705-712. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.37394>