

Achondroplasie

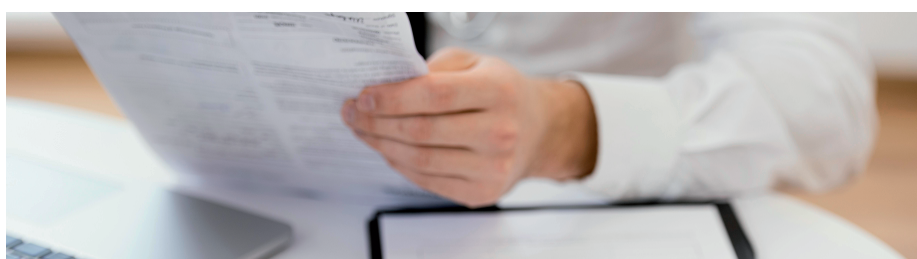
INTRODUCTION À LA MALADIE

L'achondroplasie (ACH, MIM 100800) est l'une des chondrodysplasies les plus fréquentes, dont l'incidence est estimée à 1/25 000-30 000 naissances. Elle est caractérisée par un déficit statural disproportionné rhizomélisque avec des mains courtes, une hyperlordose et des modifications crânio-faciales liées à l'hypoplasie de l'étage moyen du massif crânio-facial. Cette affection génétique autosomique dominante est associée à un variant pathogène spécifique de *FGFR3* codant un récepteur transmembranaire (*Fibroblast Growth Factor Receptor 3*), avec dans la majorité des cas la substitution d'une glycine par une arginine au niveau du codon 380 (G380R).

LES BONS GESTES À AVOIR



- **Suivi multidisciplinaire** adapté aux âges/ éléments cliniques
- Planifier **rythme des consultations/ examens complémentaires**
- Organiser la **transition enfant/adulte**
- **Kinésithérapie +/-, ergothérapie** recommandée à partir de 4-5 ans ((auto)-éducation posturale, lutte contre le flessum de hanche) **et APA**
- **ETP** (mobilisation articulaire douce, mobilier adapté vers 5 ans)
- **Vitamine D** selon recommandations et l'âge
- **Antalgie non médicamenteuse** (relaxation, massages/gels chauds, adaptation des trajets) **et médicamenteuse**
- Renforcer le **support social, scolaire et professionnel**
- **Accompagnement psychologique** du patient/parent

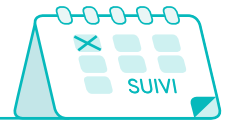


PENDANT LA GROSSESSE

CONSULTATIONS	PRISE EN SOINS
<p>GÉNÉTICIEN PÉDIATRE/ MEDECIN EXPERT MOC</p> <p>GYNÉCOLOGUE OBSTÉTRICIEN/SAGE-FEMME</p> <p>RADIOLOGUE</p> <p>ORTHOPÉDISTE</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Parcours diagnostique dans le cadre d'un CPDPN : <ul style="list-style-type: none"> - Échographies fœtales (du screening au diagnostic en milieu spécialisé) <i>Éléments clés : os longs courts et trapus, aspect effilé du fémur proximal, angle métaphyso-diaphysaire du fémur, horizontalisation du toit des cotyles, profil fœtal spécifique, vertèbres de petite taille avec augmentation de l'espace intervertébral, hydramnios fréquent</i> - Discussion du scanner osseux basse dose à partir de 28 SA si doute diagnostique et souhait des parents - Étude moléculaire sur ADN fœtal issu sur liquide amniotique (DPN)/ du sang maternel (DPNI, sauf si mère présentant une ACH) ▲ Si négatif : rechercher d'autres variants associés à une ACH • Annonce diagnostique par un expert de la pathologie : <ul style="list-style-type: none"> - Informer sur la pathologie, signes et complications possibles, sur le suivi et PEC (explications des nouvelles thérapies)

À LA NAISSANCE

CONSULTATIONS	PRISE EN SOINS
<p>OBSTÉTRICIEN/SAGE-FEMME</p> <p>PÉDIATRE DE MATERNITÉ</p> <p>Lien avec le MÉDECIN TRAITANT</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Examen clinique : <ul style="list-style-type: none"> - Poids, taille, PC, respiration (tachypnée possible des 1^{ers} mois sans signe de lutte, rhinite obstructive, apnées/respiration heurtée) - Motricité/mobilité spontanée et tonus (4 membres - symétrie, hypotonie axiale avec cyphose dorso-lombaire physiologique les 1^{ers} mois) - Prise des repas en général non compliquée • Principes posturaux : <ul style="list-style-type: none"> - Au maximum à plat et maintien de la tête dans l'axe du corps - Éviter le mouche-bébé - Ne pas forcer sur les quantités au biberon (éviter le trop plein et régurgitations) ▲ Si diagnostic déjà établi : pas de radiographies en période néonatale



INCONTOURNABLES À SURVEILLER

- Examen clinique approfondi systématique : **mensurations (courbes spécifiques, Tofts¹, Hoover-Fong²), examen neurologique complet, état respiratoire, évaluation du sommeil, mobilités articulaires, statique du dos et des membres**
- **Questionnaires QDV dès l'enfance** (PedsQL et QoLISSY-P, SF 12, SF36), évaluation douleur/confort
- **Surveiller** l'apparition des complications de l'ACH, l'observance au traitement et d'éventuels signes remarquables
- Conseil génétique et **accompagnement grossesse**
- Conseil génétique et accompagnement grossesse à tout âge

COMPLICATIONS POSSIBLES

- **Nourrisson** : compression médullaire par sténose du foramen magnum, apnées obstructives du sommeil, cyphose thoraco-lombaire
- **Enfant** : apnées obstructives du sommeil, otite séreuse chronique avec surdité, douleurs des jambes, déformations des jambes/chevilles
- **Adolescent** : canal lombaire étroit avec douleurs, surcharge pondérale, hypoplasie maxillaire
- **Adulte** : impact du canal rachidien étroit avec douleurs dos/membres inférieurs, gêne à la marche ; apnées du sommeil ; troubles de l'audition ; surpoids

ENTRE M1 ET M3

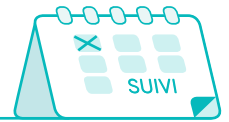
CONSULTATIONS	PRISE EN SOINS
RÉFÉRENT EXPERT PÉDIATRIQUE (généticien clinicien/endocrinologue expert)	<ul style="list-style-type: none"> • Examen clinique complet • Étude moléculaire : si non réalisée pendant grossesse ou si gène G3805 non trouvé ⚠ Il existe d'autres variants plus rares de FGFR3 • Conseils : massages doux, pas de traction des jambes lors du change, tenue de tête dans l'axe du tronc • Demande d'ALD

3 À 24 MOIS (À M6, M12, M18, M24)

CONSULTATIONS	PRISE EN SOINS
RÉFÉRENT EXPERT PÉDIATRIQUE/ AUTRES SPÉCIALISTES	<ul style="list-style-type: none"> • Examen clinique : tonus axial et périphérique, respiration, transpiration classiquement marquée, mobilité des articulations, rachis, membres/ROT et leur symétrie, examen crânio-facial, éruption dentaire • Courbes de développement de l'enfant ACH (Pauli³) : station assise à M12, station debout, marche indépendante (M18-M30), babil, sommeil (ronflement, apnées) • IRM charnière cervicale à M3-M4 (IRM 1), puis à M6-M12 (IRM 2) : <ul style="list-style-type: none"> - Puis si étroitesse encore significative, tous les 6 à 12 mois jusqu'à 3 ans - Adaptée à l'examen clinique et à l'évaluation collégiale des IRM avec appréciation du score AFMS (Cheung⁴) • IRM cérébrale si ventriculomégalie • Neurochirurgie : décompression du foramen magnum et ostéoligamentaire sans manipulation durale +/- drainage hydrocéphalie (rare) • Scanner basse dose cervico-céphalique (non systématique) • Radio du rachis de profil : à M9-M12 et M24 (surveiller la cyphose +/- corset) • Orthopédie : corset anti-cyphose après 9 mois (éviter l'effondrement cyphotique) • VNI : selon PSG à M6 (puis selon clinique) • ORL : M6-M12 et à M24 (audiométrie, ATT, adéno-amygdalectomie, turbinoplastie, VAS) • Surveiller infections ORL, RGO, malaises, confort

2 À 13 ANS (TOUS LES ANS)

CONSULTATIONS	PRISE EN SOINS
RÉFÉRENT EXPERT PÉDIATRIQUE/ AUTRES SPÉCIALISTES	<ul style="list-style-type: none"> • Examen clinique +mesures anthropométriques, IMC • Après acquisition de la marche : apprécier statique dorso-lombaire/MI • Radios standard : à 2 ans (main/poignet F, bassin F, rachis/MI de F) • Radio EOS : à partir de 4-5 ans au minimum à 5 et 10 ans (rachis F et P + MI de F) • IRM charnière si signe évocateur de compression de la région cervico-occipitale (hypotonie, syndrome pyramidal) et du rachis dans son ensemble à 10 ans • Chirurgie de réaxation des MI : après 8 ans (épiphysolyse des fibula, ostéotomie tibiale/fibulaire proximale) • ORL : audiométrie, ATT, appareillage • Suivi maxillo-dentaire : orthodontie précoce (distracteur du palais) • VNI : selon PSG • EFR : à partir de 4-5 ans selon évaluation clinique • Orthopédie : à 9 mois jusqu'à acquisition d'une marche stable (corset anti-effondrement cyphotique)



**FOCUS
TRAITEMENT**



Proposer le vosoritide dès 4 mois :

- Initié par un médecin expert de l'ACH
- Se référer au suivi spécifique des patients traités : signes vitaux, mensurations détaillées, examen cutané
- Radiographies main/poignet gauche (âge osseux) : tous les 12-24 mois (tous les 12 mois dès les 1^{ers} signes de puberté)
- Radiographies EOS MI/bassin/rachis : tous les ans à partir de 4-5 ans
- Bilan annuel sanguin (ionogramme, P, Ca, PAL, TSH, PTH, 25OH-D, +/-IGF1) et urinaire (Ca/Créat sur échantillon)
- Discuter DMO : à 5 et 10 ans

13 À 20 ANS (TOUS LES ANS)

CONSULTATIONS	PRISE EN SOINS
<p>RÉFÉRENT EXPERT PÉDIATRIQUE/AUTRES SPÉCIALISTES</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Examen clinique/signes fonctionnels (TA, brassard adapté) + mesures anthropométriques • Orthopédie : apprécier cyphose dorsolombaire, amplitudes des articulations, statiques des MI (genoux, chevilles), chirurgie des MI • ORL : VNI, VAS • Suivi maxillo-dentaire régulier • Apports alimentaires adaptés à l'IMC • Accompagnement social et psychologique++ • Suivi gynécologique selon les besoins • Aménagement domicile et scolaire <p>⚠ À 15 ans : IRM du rachis, radio EOS (rachis/MI), audiométrie, PSG</p> <p>⚠ À 17-18 ans : IRM du rachis, radio EOS corps entier F/P, audiométrie, PSG, orthodontie ; bilan sanguin (NFS, bilan lipidique, glycémie à jeun, HbA1c, ionogramme P, Ca, PAL, TSH, PTH, 25OH-D) et urinaire (Ca/Créa)</p>

**ÂGE ADULTE
(TOUS LES 12-36 MOIS SELON LES BESOINS)**

CONSULTATIONS	PRISE EN SOINS
<p>RÉFÉRENT ADULTE EXPERT MOC / RHUMATOLOGUE ADULTE</p> <p>MÉDECIN TRAITANT</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Examen clinique/signes fonctionnels : douleur, inconfort, limitation d'activité, taille assise et debout, poids, IMC (apports alimentaires adaptés) • Rechercher FDR CV : bilan lipidique/glycémique, indicateurs nutritionnels • Cardiologie : auscultation, TA, état veineux • Neurologie : motricité, sensibilité, ROT, RCP (PES si suspicion de complications radiculaires) • DXA : minéralisation osseuse • IRM du rachis : à 25 ans, puis tous les 5 ans/selon les besoins (statique, articulations périphériques, membres) • Suivi maxillo-dentaire régulier • ORL : audiométrie tous les 5 ans +/- appareillage auditif • PSG : au moins tous les 10 ans, VNI • Suivi gynécologique selon les besoins • Conseil génétique : si projet conceptionnel

**PNDS
ACHONDROPLASIE**

Suivre les recommandations page 33



RÉFÉRENCES

1. Tofts et al. Growth charts for Australian children with achondroplasia, Am J Med Genet A. 2017 Aug;173(8):2189-2200 (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28599087/>).
2. Hoover-Fong et al. Growth in achondroplasia including stature, weight, weight-for-height and head circumference from CLARITY: achondroplasia natural history study-a multi-center retrospective cohort study of achondroplasia in the US. J.Orphanet J Rare Dis. 2021 Dec 23;16(1):522 (<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC8697459/>).
3. Pauli et al. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. Orphanet J Rare Dis. 2019 Jan 3;14(1):1 (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30606190/>).
4. Cheung et al. Achondroplasia Foramen Magnum Score: screening infants for stenosis. Arch Dis Child. 2021 Feb;106(2):180-184 (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32883660/>).
5. PNDS Achondroplasia (https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2025-04/pnds_ach_04-04-2025_vff.pdf)

ABRÉVIATIONS

- ACH : Achondroplasia
 AFMS : Achondroplasia Foramen Magnum Score
 ALD : Affection longue durée
 APA : Activité physique adaptée
 ATT : Aérateurs trans-tympaniques
 CPDPN : Centre pluridisciplinaire de dépistage prénatal
 DMO : Densité minérale osseuse
 DXA : Ostéodensitométrie
 EFR : Épreuve fonctionnelle respiratoire
 EOS : Technique d'imagerie peu irradiante
 FDR CV : Facteur de risque cardiovasculaire
- MDPH : Maison départementale des personnes handicapées
 MI : Membre inférieur
 MPR : Médecine physique et rééducation
 NFS : Numération de formule sanguine
 PAI : Projet d'accueil individualisé
 PC : Périmètre crânien
 PES : Potentiels évoqués somesthésiques
 PSG : Polysomnographie
 ROT : Réflexe ostéo-tendineux
 QDV : Qualité de vie
 VAS : Voies aériennes supérieures
 VNI : Ventilation non invasive