

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 (crèche, école, lieux professionnels) doit être préparé et éventuellement adapté. Les informations sur l'association APPT, 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-Généticien	Examen clinique complet avec mensurations + conseils diététiques et posturaux	<ul style="list-style-type: none"> • IRM charnière cervicale (6 mois) • Polysomnographie (6 mois) • Audiométrie (≈12 mois)
Orthopédiste / Médecine Physique et Rééducation (MPR)	Tonus axial et périphérique Voies pyramidales Conseils posturaux Attention à la cyphose dorsolombaire	
ORL pédiatrique	Voies aériennes supérieures, tympan	
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'aérateurs transtympaniques et adénoïdectomie Corset anti-cyphose (en général entre 9 à 24 mois) Socio-éducatif : dossiers MDPH* demande ALD*	<ul style="list-style-type: none"> • Radios membres inférieurs + rachis dorso-lombaire

De 18 à 24 mois

Pédiatre-Généticien	Examen clinique complet avec mensurations + conseils diététiques et posturaux Préparation entrée à l'école	<ul style="list-style-type: none"> • IRM charnière cervicale de contrôle • Polysomnographie
Orthopédiste / MPR*	Tonus axial et périphérique Voies pyramidales Conseils posturaux	
Selon besoin	Psychologue : accompagnement psychologique ORL : pose d'aérateurs transtympaniques et adénoïdectomie Corset anti-cyphose (9 à 24 mois) Pneumopédiatre (expert en sommeil) : VNI*	

De 2 à 3 ans

Pédiatre-Généticien	Examen clinique complet avec mensurations + conseils diététiques et mobilité articulaire Étapes de développement	<ul style="list-style-type: none"> • Audiométrie
ORL	Suivi langage, audition, voies aériennes supérieures, tympan	
Orthopédiste / MPR*	Suivi, conseils posturaux et mobilité articulaire Statique dos et membres inférieurs	
Selon besoin	Psychologue : accompagnement psychologique ORL : pose d'aérateurs transtympaniques Pneumopédiatre (expert en sommeil) : VNI*	<ul style="list-style-type: none"> • Radios membres inférieurs + rachis dorso-lombaire • IRM médullaire • Polysomnographie

Centre de référence



cr.moc@nck.aphp.fr

Achondroplasie

Complications possibles

Chez le bébé

- Étroitesse du trou occipital
- Apnées sommeil
- Rhinite obstructive
- Otite séreuse
- Cyphose dorso-lombaire

Chez l'enfant

- Surcharge pondérale
- Incurvation membres inférieurs
- Cyphose dorso-lombaire
- Otite séreuse

Chez l'adolescent

- Surcharge pondérale
- Dysharmonie maxillo-dentaire
- Canal lombaire étroit
- Genu 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		
Pédiatre-Généticien (tous les ans)	Examen clinique avec mensurations et mobilité articulaire Conseils diététiques Suivi et recommandations scolaires (PAI)*	<ul style="list-style-type: none"> • Audiométrie (tous les 3 ans) • Activités sportives (+/- adaptées)
Orthopédiste / MPR* (tous les ans)	Statiques des membres inférieurs (genu varum) et du dos Voies pyramidales et mobilité articulaire	
Kinésithérapie	Lutte contre le flessum des hanches Travail de musculation axe vertébral, paroi abdominale et ceintures	
Selon besoin	Intervention sur le genu varum ORL pose d'aérateurs transtympaniques Accompagnement psychologique Suivi diététique Accompagnements pédagogiques adaptés Pneumopédiatre (expert en sommeil) : VNI*	<ul style="list-style-type: none"> • IRM médullaire • Polysomnographie • Radios rachis et membres inférieurs (EOS)*
De 12 à 18 ans		
Pédiatre-Généticien (tous les ans)	Examen clinique avec mensurations et mobilités articulaires Conseils diététiques Suivi et recommandations scolaires (PAI)* Accompagnement orientation professionnelle	<ul style="list-style-type: none"> • Bilan stomatologique • Bilan orthodontiste • Piscine, activités sportives (+/- adaptées)
Orthopédiste / MPR*	Tonus axial et périphérique Voies longues	
Généticien (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 flessum, travail de musculation axe vertébral, ceinture, paroi abdominale Pneumopédiatre (expert en sommeil) : VNI*	<ul style="list-style-type: none"> • 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 - Mobilités articulaires - Indice de masse corporelle	<ul style="list-style-type: none"> • Bilan stomatologique • Piscine, activités sportives (+/- adaptées)
Rhumatologue		
Généticien		
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 intermittent avec masque adapté	<ul style="list-style-type: none"> • Radios rachis et membres inférieurs (EOS)* • IRM médullaire • Bilan auditif • Polysomnographie

*ALD = Affection Longue Durée
 *EOS = Technologie très peu irradiante permettant de réaliser simultanément des clichés de face et de profil corps entier et une modélisation 3D du squelette du patient debout.
 *MDPH = Maison Départementale des Personnes Handicapées
 *MPR = Médecine physique et Rééducation
 *PAI = Projet d'Accueil Individualisé
 *VNI = Ventilation Non Invasive