

L'achondroplasie

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

L'achondroplasie en bref

Adapté de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels [1]

- **Définition** : L'achondroplasie est la forme la plus courante de chondrodysplasie. Elle se manifeste par un **nanisme rhizomélisque**, une **hyperlordose**, une **brachydactylie**, une **macrocéphalie** avec front proéminent et une **hypoplasie de la partie moyenne du visage**.
- **Épidémiologie** : L'incidence est d'environ 1/25 000 naissances vivantes dans le monde.
- **Clinique** : Les caractéristiques cliniques (**petite taille, rhizomélie, tronc long et étroit, macrocéphalie avec bosse frontale, hypoplasie de la partie moyenne du visage et arête nasale déprimée**) sont visibles à la naissance. **L'acquisition de la capacité motrice globale est retardée** du fait des membres et du cou courts, de la tête large et de l'hypotonie. L'hypoplasie de la partie moyenne du visage en combinaison avec une hypertrophie adénoïde et tonsillaire peuvent provoquer une **apnée du sommeil obstructive**. Des **otites moyennes chroniques récurrentes peuvent occasionner des troubles de l'audition**. Le chevauchement dentaire est habituel. La **cyphose thoraco-lombaire** est très fréquente dans la petite enfance. Les **articulations sont hyperlaxes** et les **mains sont courtes et en forme de trident**. Une **compression de la moelle épinière au niveau du trou occipital (foramen magnum) peut survenir dans l'enfance et provoquer des signes pyramidaux, une hypopnée centrale, une hypotonie**. Un **genu varum** est souvent observé durant l'enfance. Il existe aussi un **faible risque d'hydrocéphalie avec augmentation de la pression intracrânienne**. Il y a un risque accru de **sténose lombaire basse** associée à des **déficits neurologiques, ainsi qu'un risque de maladies cardiovasculaires à l'âge adulte**. **L'obésité est fréquente**. Les patients atteignent une taille de 130 cm (hommes) et de 124 cm (femmes). Les femmes affectées doivent accoucher par césarienne du fait de la petite taille du pelvis.
- **Étiologie** : L'achondroplasie est due à des mutations du gène du récepteur 3 du facteur de croissance fibroblastique (FGFR3) encodant un récepteur transmembranaire important entre autres dans la régulation de la croissance linéaire des os longs. 80% des personnes atteintes d'achondroplasie ont des parents de taille normale et il s'agit dans ce cas d'une **mutation de novo**. Si l'un des parents est atteint d'achondroplasie, il existe un risque de 50% de transmettre la maladie à la descendance. Le mode de transmission est autosomique dominant. Le conseil génétique est proposé. L'achondroplasie homozygote est une condition létale.
- **Prise en charge et pronostic** : Le **traitement est multidisciplinaire**. Une **prise en charge préventive est essentielle**. Une décompression chirurgicale du trou occipital (foramen magnum) et/ou un shunt pour l'hydrocéphalie peuvent être nécessaires chez les nouveau-nés. Certains patients optent pour un allongement des membres, procédure controversée. Le traitement des infections auriculaires et des otites moyennes séreuses, ainsi que l'évaluation des troubles auditifs potentiels est nécessaire. L'orthophonie peut être proposée si besoin. Le traitement de l'apnée obstructive du sommeil inclut une adénotonsillectomie, une perte de poids, et/ou un appareillage (ventilation à pression positive continue). Une correction chirurgicale peut réaligner la courbure des membres inférieurs. Une laminectomie lombaire est parfois nécessaire chez les patients adultes pour traiter la sténose vertébrale. La prise de

poids doit être suivie dès l'enfance pour éviter des complications. Les activités avec risques de blessures de l'articulation craniale-cervicale doivent être évitées. Un soutien psychologique et social doit être proposé à l'enfant et aux proches. L'espérance de vie des patients n'est que très légèrement inférieure à celle de la population générale, en cas de maladie cardiovasculaire.

Le handicap au cours de l'achondroplasie [2]

• Quelles situations de handicap découlent des manifestations de la maladie ?

Chez le petit enfant, la petite taille, les membres courts et des déformations des articulations rendent plus difficile et plus lente l'acquisition de l'autonomie dans les gestes de la vie quotidienne : marcher, monter les escaliers, courir, apprendre à s'habiller, se laver, mais aussi à écrire, etc. Les éventuelles difficultés auditives (surdit  cons cutive   des otites) et de langage peuvent retarder les apprentissages.

Plus tard, les difficult s li es   la petite taille et   la d formation des membres persistent. S'y ajoutent souvent des douleurs dans les articulations qui peuvent rendre la marche ou la prise en main des objets difficile.

La petite taille peut provoquer une souffrance psychologique et un isolement de l'enfant ou de l'adolescent qui peut avoir du mal   s'accepter et/ou   se faire accepter.

Des mesures pr ventives associ es   des aides techniques ainsi que le suivi par des professionnels de sant  sp cialis s dans cette maladie peuvent aider   mieux g rer ces situations de handicap au quotidien.

• Quelles sont les aides mises en  uvre pour pr venir et limiter le handicap ?

Une  quipe pluridisciplinaire constitu e de p diatres, de rhumatologues, de neurologues, d'ORL, de chirurgiens, de radiologues, de kin sith rapeutes, de psychomotriciens, d'ergoth rapeutes, de psychologues, de p dopsychiatres,... assurera le suivi des enfants et des adultes tout au long de leur vie.

Kin sith rapie

Le kin sith rapeute a un r le important dans la prise en charge. D s l' ge de 6 mois, il peut proposer une kin sith rapie dite « active » pour d velopper les muscles du dos et travailler l'extension des hanches. Plus tard, les exercices pourront permettre de stabiliser voire corriger d' ventuelles d viations du tronc. Pour les adultes, les s ances r guli res permettront d'apprendre   bien g rer leurs postures (rester debout sur ses deux pieds, se tenir assis, ...) et leurs changements de position (se mettre debout, s'accroupir, se baisser...). Les manipulations du kin sith rapeute favorisent aussi la souplesse de la colonne vert brale pour  viter lombo sciatalgies et lombalgies. Un programme d'exercices quotidiens   domicile constitue une partie indispensable de la r ducation dont l'int r t doit  tre soulign  par le kin sith rapeute.

Psychomotricit  et l'ergoth rapie

Le suivi par un psychomotricien vise   accompagner le d veloppement moteur de l'enfant, tout en travaillant sur l'aspect psychologique : en l'aidant   prendre conscience de son sch ma corporel (repr sentation que l'enfant se fait de son corps et lui permet de se rep rer dans l'espace), en se familiarisant avec diverses exp riences sensorielles, en communiquant et en exprimant ses  motions. Il va aider l'enfant   travailler sa posture, son

équilibre, exécuter des mouvements pour acquérir une amplitude nécessaire à la réalisation des gestes de la vie quotidienne.

Un ergothérapeute (qui propose les aides techniques nécessaires à l'autonomie après avoir analysé les difficultés) peut aider à développer l'autonomie nécessaire à la vie quotidienne : pour manger, s'habiller, se déplacer...

Orthophonie

Des séances d'orthophonie sont parfois nécessaires pour accompagner le développement du langage, notamment en cas de problèmes dentaires importants ou de déficit auditif dû à des otites répétées mal soignées.

Suivi diététique

Les problèmes de surpoids voire d'obésité sont fréquents et un suivi par une diététicienne est recommandé pour suivre un régime alimentaire adapté. Les conseils diététiques jouent également de façon favorable sur le risque cardio-vasculaire.

Soutien psychologique

Une prise en charge par un psychologue peut aider à faire face aux problèmes d'intégration sociale et gérer le regard des autres.

Cette prise en charge pluridisciplinaire par plusieurs professionnels de santé peut être coordonnée au sein d'un Centre d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP).

- **« Vivre avec » : les situations de handicap au quotidien**

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne, la vie sociale ?

L'achondroplasie est à l'origine d'un handicap à la fois moteur et psychologique. À ce titre, elle peut retentir d'une façon importante sur la vie de la personne atteinte et sur celle de sa famille.

Des aides techniques peuvent être utilisées afin de rendre accessible un environnement quotidien qui n'est pas fait pour une personne de petite taille : escabeau transportable, antenne télescopique de poche permettant d'atteindre les boutons d'ascenseurs ou les poignées de portes, vêtements spécialement adaptés et faciles à enfiler.

La conduite d'un véhicule est possible lorsque celui est aménagé pour personnes en situation de handicap (par exemple, équipement d'un véhicule avec une rehausse de pédales).

La petite taille est source de fatigabilité et peut impacter la qualité de vie au quotidien: la position assise avec les jambes pendantes est fatigante à la longue si la personne n'a pas de repose pieds ; la carte de stationnement peut être demandée car la station debout et les déplacements peuvent être pénibles (1 pas pour une personne de taille classique correspond à 3 pas pour une personne de petite taille).

Les associations de personnes de petite taille peuvent apporter une aide efficace pour donner des renseignements sur toutes ces problématiques du quotidien.

Il est important d'avoir une alimentation équilibrée pour éviter le surpoids. Une activité physique voire sportive régulière est fortement conseillée, dans la mesure où il n'y a pas de problèmes médicaux particuliers. La natation est particulièrement recommandée avec une réserve : les plongeurs sont contre-indiqués pour les personnes ayant une atteinte de la colonne vertébrale. Des sports de contact tels que le football ou le rugby nécessiteront également quelques précautions ainsi que les roulades, le trampoline.

L'enfance et l'adolescence peuvent être un cap difficile à passer pour ceux qui ont du mal à accepter leur différence physique et le regard des autres. Cependant, beaucoup vivent très bien, et ont une vie personnelle et professionnelle épanouie.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale ?

La vie de la famille est souvent modifiée. La prise en charge (orthophonie, psychomotricité, kinésithérapie...) est contraignante et certains parents doivent aménager ou quitter leur activité professionnelle pour s'occuper de leur enfant. Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir. Au quotidien, l'entourage de la personne (conjoint, fratrie,...) (aidants familiaux) relayent la prise en charge effectuée par les professionnels.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie scolaire ?

L'intelligence des enfants atteints d'achondroplasie n'est pas différente de celle des autres enfants. Ils peuvent suivre une scolarité en milieu ordinaire avec toutefois une certaine vigilance notamment au moment des déplacements, à la cantine (problèmes d'accessibilité), pour les activités sportives.

A la demande des parents, le chef d'établissement peut mettre en place un Projet d'Accueil Individualisé (PAI) en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant. Il permet d'organiser l'accueil de l'enfant dans des bonnes conditions. Les aménagements peuvent par exemple être une dispense de certaines activités physiques ou un soutien matériel (ordinateur, double jeu de livres : un pour l'école, l'autre restant à la maison pour éviter un cartable lourd, chaises adaptées avec repose-pieds pour ne pas avoir les jambes pendantes) ou humain spécifique pour certaines activités.

En cas de chirurgie pour compression médullaire ou de chirurgie des genoux, ou lorsqu'une chirurgie correctrice d'allongement des membres est mise en place, le cursus scolaire, voire universitaire peut être perturbé par les absences dues aux interventions chirurgicales. Dans ce cas, les Services d'Assistance Pédagogique À Domicile (SAPAD) permettent de poursuivre les apprentissages scolaires.

Si les enfants sont reconnus « handicapés » par la Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH) qui relève de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH, voir « [Vivre avec une maladie rare en France : Aides et Prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(Aidants familiaux\)](#) »), les parents peuvent faire une demande de Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS). En maternelle, le PPS peut notamment permettre un ajustement de l'emploi du temps et l'aide d'un(e) Assistant de Vie Scolaire (AVS) ou d'un(e) Assistant pour Elèves en Situation de Handicap (AESH).

Plus d'informations sur l'accueil de ces enfants en milieu scolaire sont disponibles sur : www.tousalecole.fr

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la grossesse ?

Les femmes qui souhaitent avoir un enfant doivent en parler avec leur médecin pour préparer au mieux leur grossesse. Au début de la grossesse, il leur est conseillé de faire des tests permettant d'évaluer leur capacité respiratoire. L'accouchement se fait par césarienne en raison de leur bassin étroit.

Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie professionnelle ?

Les personnes peuvent accéder à tous les métiers, excepté ceux qui nécessitent une taille ou des capacités physiques importantes.

Un adulte peut faire une demande de Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH) auprès de la MDPH (voir « [Vivre avec une maladie rare en France : Aides et Prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches \(Aidants familiaux\)](#) »).

La petite taille des personnes peut nécessiter des adaptations de leur poste de travail. Des services prévus dans chaque département pour l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap en relation avec le médecin du travail s'occuperont de la mise en place de ces adaptations qui seront réalisées spécifiquement au cas par cas par des ergonomes. L'Association de Gestion du Fonds pour l'Insertion Professionnelle des Personnes Handicapées (AGEFIPH), pour le secteur privé, et le Fonds pour l'Insertion des Personnes Handicapées dans la Fonction Publique (FIPHFP), pour le secteur public, sont des organismes spécialisés qui ont pour but d'aider les personnes en situation de handicap et leurs employeurs à réussir leur insertion dans la vie professionnelle.

1. *Achondroplasie*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, avril 2013. Dr Mickael BOBER, Angel DUKER, éditeurs experts.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=148&Disease

2. Avec la collaboration de : Dr Catherine Cormier, Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles adultes, Hôpital Cochin, Paris – Association des Personnes de Petite Taille, APTT

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, février 2016

