



Centre Hospitalier Universitaire de Liège
Domaine Universitaire du Sart Tilman - B.35
4000 LIEGE
www.chuliege.be



Suivez l'actualité du CHU
[Facebook/CHUdeLiege](https://www.facebook.com/CHUdeLiege) !

L'achondroplasie



Service de génétique humaine

Maladie

L'achondroplasie se caractérise par des membres courts, une lordose et une grosse tête (macrocéphalie) avec un grand front.

Incidence

L'achondroplasie est la forme la plus fréquente des anomalies du cartilage. Elle touche un nouveau-né sur 25.000.

Aspects génétiques

L'achondroplasie est d'origine génétique. Elle se transmet selon un mode autosomique dominant : chacun des enfants (fille ou garçon) d'un parent porteur de l'anomalie génétique a 50% de risque d'en avoir hérité. Cependant, 80% des achondroplases naissent de parents de taille normale : la mutation génétique est dite « de novo », l'enfant atteint étant le premier de la famille à porter cette mutation.

Tous les patients sont porteurs d'une mutation au niveau du gène FGFR3, localisé sur le chromosome 4. Cette mutation est mise en évidence par une prise de sang.

Un diagnostic prénatal via amniocentèse, ponction de trophoblastes ou encore diagnostic préimplantatoire (DPI) peuvent être envisageables. Pour plus d'informations, veuillez consulter les brochures « amniocentèse », « ponction de trophoblastes » et « diagnostic préimplantatoire ».

Symptômes

Les symptômes fréquemment rencontrés sont :

- une petite taille (130 cm en moyenne chez l'homme, 124 cm chez la femme)
- une morphologie particulière (membres courts, thorax étroit, grosse tête avec haut front)
- un léger retard du développement moteur dû à la morphologie (membres courts entraînant un retard d'apprentissage de la marche)
- des problèmes orthopédiques avec une déformation de la colonne vertébrale (cyphose, hyperlordose) et une mauvaise position des genoux (genu varum)
- une tendance aux apnées du sommeil obstructives
- des otites à répétition
- un léger risque d'hydrocéphalie
- un risque plus élevé, chez l'adulte, d'obésité, de maladie cardiovasculaire et de déficits neurologiques.

Durant la grossesse, une achondroplasie peut être suspectée chez un fœtus après 6 mois de grossesse s'il présente des os longs courts et un périmètre crânien augmenté.

Diagnostic

Le diagnostic est posé par un médecin. Il repose sur des signes cliniques, radiologiques et, dans certains cas, sur les antécédents familiaux. Le diagnostic est confirmé par un test génétique.

Traitement

Le traitement doit inclure :

- le suivi de la croissance (poids, taille, périmètre crânien)
- la prise en charge des troubles orthopédiques
- le traitement des otites et une évaluation de l'audition
- la prise en charge des apnées du sommeil : ablation des amygdales et des végétations, une perte de poids,...
- le suivi du développement moteur

Il n'y a pas encore de traitement curatif.

Evolution

Les symptômes de la maladie sont présents dès la naissance. Un soutien psychologique et social doit être proposé au besoin au patient et à sa famille. L'espérance de vie est normale si les complications liées à l'achondroplasie ont pu être prévenues.

Contacts utiles

CHU de Liège, site du Sart Tilman

Service de Génétique humaine

Domaine universitaire du Sart Tilman, B35

4000 Liège

Secrétariat : 04 366 71 24

Prise de rendez-vous : 04 242 52 52

http://www.chu.ulg.ac.be/jcms/c_11417/genetique

Association

Association des personnes de petite taille (APPT)

Président: Joseph Vandendriessche

Vice-Présidentes: Béatrice Roy-Hervouët et Nelly Jodar

<http://www.appt.asso.fr/>

35 rue d'Alfortville

94600 Choisy le Roi

Tél. 01 48 52 33 94