

COMPLICATIONS DE L'ACHONDROPLASIE EN FONCTION DE L'ÂGE

Nourrissons (0 à < 2 ans)



Il est fondamental de connaître les signes à surveiller pour être proactif dans la prise en charge et ainsi aider à limiter les complications et à définir des attentes adéquates. Les complications observées chez les nourrissons nécessitent une prise en charge médicale spécialisée. Il est donc important pour les pédiatres de travailler en collaboration avec un médecin ayant une bonne connaissance de la dysplasie squelettique et d'orienter les patients vers les spécialistes appropriés.¹

Adapté d'après Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Wright MJ, Irving MD, 2012; Ireland PJ et al., 2014; et Ireland PJ et al., 2011.¹⁻⁴ Il s'agit de complications potentielles ; le tableau clinique varie d'un patient à l'autre. Le diagnostic et la prise en charge doivent reposer sur votre jugement clinique.

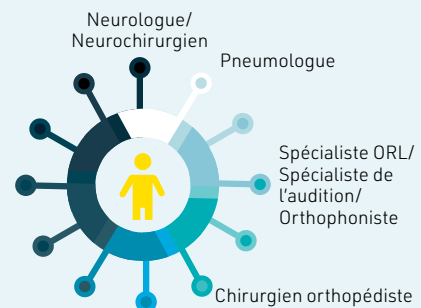
Complication potentielle	Surveillance proactive	Spécialiste à consulter
Compression médullaire cervicale ²	Évaluation clinique, et surveillance de la croissance et du développement au regard des courbes et calendriers spécifiques à l'achondroplasie ; imagerie crânienne ²	Neuroradiologue/neurochirurgien ²
Apnée du sommeil ^{1,2}	Polysomnographie ^{1,2}	Neurochirurgien en cas d'apnée centrale ² , pneumologue pédiatrique ¹ , spécialiste ORL en cas d'apnée obstructive ²
Hydrocéphalie ²	Surveillance régulière de la courbe de circonférence occipito-frontale ²	Neurochirurgien ²
Hypotonie ¹	Recherche d'un manque de tonicité, d'une faiblesse, d'un clonus inépuisable des membres inférieurs, de réflexes asymétriques, ou d'une suffocation ou d'un réflexe nauséux lors de l'alimentation ¹	Neurochirurgien ¹
Otites moyennes ²	Examen auditif annuel ¹ En cas d'otites moyennes récurrentes, une adéno-amygdalectomie et la pose d'aérateurs transtympaniques peuvent s'avérer nécessaires ³	ORL ² , audiologiste ¹ , orthophoniste ⁴
Cyphose ²	Surveillance clinique et sensibilisation à l'importance du soutien dorsal en position assise ²	Chirurgien orthopédiste ¹

2 % à 7,5 %

de risque de mort subite due à une compression médullaire cervicale⁵⁻⁷



Une chirurgie d'agrandissement du trou occipital peut s'avérer nécessaire chez < 10 % des enfants⁸



Références: **1.** Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. **2.** Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child*. 2012;97(2):129-134. **3.** Ireland PJ, Pacey V, Zank LA, Edwards P, Johnston LM, Savarirayan R. Optimal management of complications associated with achondroplasia. *Appl Clin Genet*. 2014;7:117-125. **4.** Ireland PJ, McGill J, Zank LA et al. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. *Dev Med Child Neurol*. 2011;(10):944-950. **5.** Ednick M, Tinkle BT, Phromchairak J, Egelhoff J, Amin R, Simakajornboon N. Sleep-related respiratory abnormalities and arousal pattern in achondroplasia during early infancy. *J Pediatr*. 2009;155(4):510-515. **6.** Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):1. **7.** Hecht JT, Francomano CA, Horton WA, Annegers JF. Mortality in achondroplasia. *Am J Hum Genet*. 1987;41(3):454-464. **8.** Matsushita T, Wilcox WR, Chan YY, et al. FGFR3 promotes synchondrosis closure and fusion of ossification centers through the MAPK pathway. *Hum Mol Genet*. 2009;18(2):227-240.







COMPLICATIONS DE L'ACHONDROPLASIE EN FONCTION DE L'ÂGE



Tout-petits (2 à 4 ans)

D'autres complications peuvent se manifester lorsque l'enfant commence à parler ou à se tenir debout. Il est fondamental de connaître les signes à surveiller pour être proactif dans la prise en charge et ainsi aider à limiter les complications et à définir des attentes adéquates.

Adapté d'après Wright MJ, Irving MD, 2012; Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Ireland PJ et al., 2014; et Ireland PJ et al., 2011.¹⁻⁴ Il s'agit de complications potentielles ; le tableau clinique varie d'un patient à l'autre. Le diagnostic et la prise en charge doivent reposer sur votre jugement clinique.

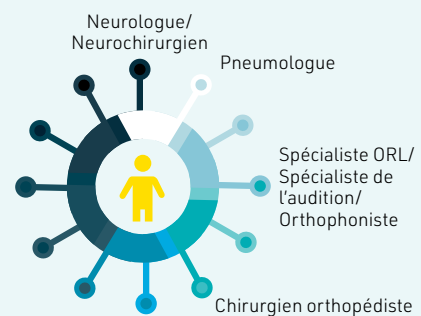
Complication potentielle	Surveillance proactive	Spécialiste à consulter
 Compression médullaire cervicale ¹	Répéter l'imagerie crânienne en cas de signes cliniques de myélopathie cervicale, d'apnée centrale ou de retard du développement ¹	Neuroradiologue/neurochirurgien ¹
 Apnée du sommeil ¹	Répéter la polysomnographie en cas d'aggravation des ronflements, de fatigue diurne anormale ou de lenteur du développement ¹	Spécialiste ORL ¹ , pneumologue pédiatrique ² , neurochirurgien ¹
 Otites moyennes Troubles de l'audition ²	Examen auditif annuel ² En cas d'otites moyennes récurrentes, une adéno-amygdalectomie et la pose d'aérateurs transtympaniques peuvent s'avérer nécessaires ³	Spécialiste ORL ² , spécialiste de l'audition ²
 Troubles du langage ²	Réaliser une évaluation du langage avant 2 ans ²	Orthophoniste ⁴
 Cyphose ¹	Surveiller la nécessité de corriger une hyperlordose à la marche ¹	Chirurgien orthopédiste ¹
 Genu varum ²	Envisager une correction en cas de douleurs persistantes, de troubles de la marche ou d'instabilité fémoro-tibiale ^{1,2}	Chirurgien orthopédiste pédiatrique ^{1,2}

2,5 % de risque

Si le risque de **mort subite** diminue par rapport à la petite enfance, il n'en demeure pas moins un sujet de préoccupation important (2,5 % de risque entre 1 et 4 ans)⁵



Une perte auditive de transmission peut favoriser un retard de langage.² Un **retard de langage** est observé chez environ 20 % des enfants achondroplases¹



Références: 1. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child.* 2012;97(2):129-134. 2. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics.* 2020;145(6):e20201010. 3. Ireland PJ, Pacey V, Zankl A, Edwards P, Johnston LM, Savarirayan R. Optimal management of complications associated with achondroplasia. *Appl Clin Genet.* 2014;7:117-125. 4. Ireland PJ, McGill J, Zankl A et al. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. *Dev Med Child Neurol.* 2011;(10):944-950. 5. Hecht JT, Francomano CA, Horton WA, Annegers JF. Mortality in achondroplasia. *Am J Hum Genet.* 1987;41(3):454-464.









COMPLICATIONS DE L'ACHONDROPLASIE EN FONCTION DE L'ÂGE

Enfants (5 à 14 ans)



Il est important de surveiller l'apparition de troubles ORL, respiratoires et orthopédiques tout au long de l'enfance car ils peuvent entraîner un retard de développement (par exemple, retard d'acquisition du langage et de la mobilité) en l'absence de traitement.¹

Adapté d'après Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Wright MJ, Irving MD, 2012; Ireland PJ et al., 2011; Hunter AGW et al., 1998; et Unger S et al., 2017.¹⁻⁸ Il s'agit de complications potentielles ; le tableau clinique varie d'un patient à l'autre. Le diagnostic et la prise en charge doivent reposer sur votre jugement clinique.

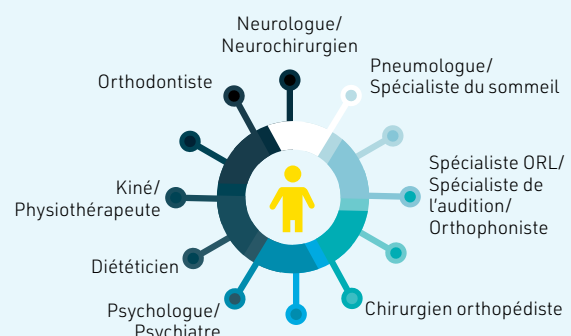
Complication potentielle	Surveillance proactive	Spécialiste à consulter
 Apnée du sommeil ²	Envisager une nouvelle polysomnographie en cas d'aggravation des ronflements, de fatigue diurne anormale ou de lenteur du développement ²	Pneumologue ¹ , spécialiste ORL ² , neurochirurgien ²
 Otites moyennes ²	Examen auditif annuel ¹ Envisager de répéter l'examen si des troubles de l'acquisition du langage sont suspectés ²	ORL ¹ , audiologiste ¹ , orthophoniste ³
 Problèmes orthodontiques ¹	Rechercher une malocclusion, un encombrement dentaire, un palais étroit ou une occlusion croisée ⁴	Orthodontiste ¹
 Sténose spinale lombaire (entre 10 et 14 ans) ²	Vérifier les réflexes tendineux profonds 1 fois par an à la recherche d'une éventuelle asymétrie ou augmentation des réflexes ¹	Neurochirurgien ² , chirurgien orthopédiste ²
 Hyperlordose lombaire ¹	Rechercher la présence de contractures à la flexion des hanches ¹	Kiné/physiothérapeute ou chirurgien orthopédiste pédiatrique ¹
 Genu varum ²	Procéder à un examen tous les ans ou tous les 2 ans, ou plus souvent en cas de problème ¹ Envisager une correction en cas de douleurs persistantes, de troubles de la marche ou d'instabilité fémoro-tibiale ²	Chirurgien orthopédiste ²
 Obésité ¹	Évaluer le contrôle du poids et les habitudes alimentaires ¹	Diététicien ²
 Impact psychosocial ²	Évaluer la socialisation et encourager l'autonomie ¹	Psychologue ⁵ , psychiatre ⁵

20 %
à 54 %^{6,7}

Les **apnées (centrales ou obstructives)** comptent parmi les troubles respiratoires les plus fréquemment observés chez les personnes achondroplasées⁷



Selon une étude, 10 % des enfants achondroplasés souffrent d'**obésité**⁸



Références: 1. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. 2. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child*. 2012;97(2):129-134. 3. Ireland PJ, McGill J, Zankl A et al. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. *Dev Med Child Neurol*. 2011;(10):944-950. 4. Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Sillence D, Scott CI Jr. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. *J Med Genet*. 1998;35(9):705-712. 5. Unger S, Bonafé L, Gouze E. Current care and investigational therapies in achondroplasia. *Curr Osteoporos Rep*. 2017;15(2):53-60. 6. Onodera K, Sakata H, Niihuni N, Nonaka T, Kobayashi K, Nakajima I. Survey of the present status of sleep-disordered breathing in children with achondroplasia Part I. A questionnaire survey. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2005;69(4):457-461. 7. Afsharpaiman S, Sillence DO, Sheikvatan M, Ault JE, Waters K. Respiratory events and obstructive sleep apnea in children with achondroplasia: investigation and treatment outcomes. *Sleep Breath*. 2011;15(4):755-761. 8. Hecht JT, Hood OJ, Schwartz RJ, Hennessey JC, Bernhardt BA, Horton WA. Obesity in achondroplasia. *Am J Med Genet*. 1988;31(3):597-602.





COMPLICATIONS DE L'ACHONDROPLASIE EN FONCTION DE L'ÂGE



Adolescents (15 à 18 ans)

Les sujets de préoccupation peuvent changer durant l'adolescence et à l'âge adulte, âges auxquels certaines complications et difficultés psychosociales peuvent prendre de l'importance.¹ Pour assurer une prise en charge proactive, il est essentiel de connaître les signes à surveiller.

Adapté d'après Wright MJ, Irving MD, 2012; Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Ain MC et al., 2010; et Unger S et al., 2017.¹⁻⁴ Il s'agit de complications potentielles ; le tableau clinique varie d'un patient à l'autre. Le diagnostic et la prise en charge doivent reposer sur votre jugement clinique.

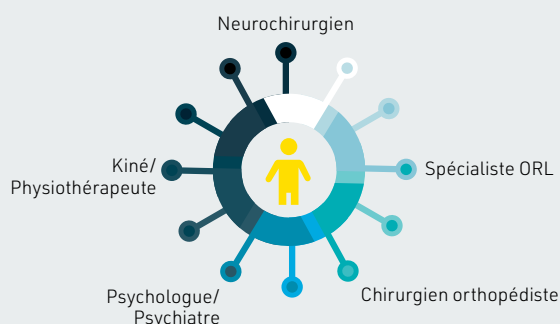
Complication potentielle	Surveillance proactive	Spécialiste à consulter
 Troubles de l'audition ²	Examen auditif annuel ²	Spécialiste de l'audition ²
 Sténose spinale ¹	Réaliser un examen clinique général et neurologique. Surveiller l'apparition de signes et symptômes de compression nerveuse et vérifier les réflexes tendineux profonds, le tonus et les capacités sensorielles ²	Chirurgien orthopédiste ¹ , neurochirurgien ¹
 Douleurs chroniques ²	Rechercher la présence de douleurs et évaluer leur impact sur la vie quotidienne et l'activité physique ²	Chirurgien orthopédiste ³ , kiné/physiothérapeute ³
 Impact psychosocial ¹	Surveiller l'adaptation sociale ²	Psychologue ⁴ , psychiatre ⁴

32 %

des patients d'une étude ont développé une **sténose spinale symptomatique** avant l'âge de 18 ans⁵

~16 %

Environ 16 % des patients âgés de 10 à 20 ans présentent des **douleurs dorsales**⁶



Références: 1. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child*. 2012;97(2):129-134. 2. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. 3. Ain MC, Abdullah MA, Ting BL, et al. Progression of low back and lower extremity pain in a cohort of patients with achondroplasia. *J Neurosurg Spine*. 2010;13(3):335-340. 4. Unger S, Bonafé L, Gouze E. Current care and investigational therapies in achondroplasia. *Curr Osteoporos Rep*. 2017;15(2):53-60. 5. Fredwall SO, Steen U, de Vries O, et al. High prevalence of symptomatic spinal stenosis in Norwegian adults with achondroplasia: a population-based study. *Orphanet J Rare Dis*. 2020;15(1):123. 6. Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Sillence D, Scott CI Jr. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. *J Med Genet*. 1998;35(9):705-712.







COMPLICATIONS DE L'ACHONDROPLASIE EN FONCTION DE L'ÂGE



Adultes (18 ans et plus)

En l'absence de traitement, certaines complications médicales peuvent s'aggraver à l'âge adulte. Le suivi médical à l'âge adulte comprend une surveillance et des conseils préventifs personnalisés et axés sur les symptômes.¹

Adapté d'après Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Ain MC et al., 2010; Taşoğlu Ö et al., 2014; Fredwall SO et al., 2020; Hecht JT et al., 1988; Pauli RM, 2019; et Vivanti AJ et al., 2016.¹⁻⁷ Il s'agit de complications potentielles ; le tableau clinique varie d'un patient à l'autre. Le diagnostic et la prise en charge doivent reposer sur votre jugement clinique.

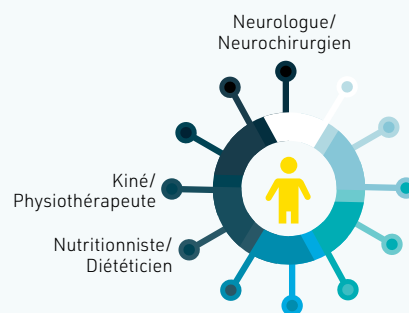
Complication potentielle	Surveillance proactive	Spécialiste à consulter
 Sténose spinale ²	Rechercher la présence d'une claudication, d'une dysfonction vésicale, de douleurs dans les jambes, de douleurs lombaires et d'une faiblesse des jambes ²	Kiné/physiothérapeute ² , neurochirurgien ²
 Douleurs chroniques ¹	Rechercher la présence de douleurs et évaluer leur impact sur la vie quotidienne et l'activité physique ¹	Kiné/physiothérapeute ²
 Ostéoporose ^{3,4}	Surveiller la densité minérale osseuse ³	Dans le cadre du suivi médical classique Chirurgien orthopédiste ⁴
 Obésité ¹	Surveiller le contrôle du poids et l'alimentation ¹	Nutritionniste ⁵ , diététicien ⁵
 Complications cardiovasculaires Hypertension ⁶	Surveiller le poids. ¹ Mesurer la pression artérielle dans le cadre du suivi médical classique et, au besoin, mesurer la pression artérielle à l'avant-bras ⁶	Dans le cadre du suivi médical classique
 Soins obstétricaux ⁷	Gérer les risques spécifiques qui sont associés à la grossesse et à l'accouchement ⁷	Obstétricien ⁷

40 % à 70 %

des patients présentent des **douleurs dorsales chroniques**⁴

20 % à 30 %

des patients présentent une **sténose spinale**.⁴ Par ailleurs, un **genu varum** peut être à l'origine de contraintes et douleurs articulaires au niveau des genoux et des chevilles⁸



Références: 1. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. 2. Ain MC, Abdullah MA, Ting BL, et al. Progression of low back and lower extremity pain in a cohort of patients with achondroplasia. *J Neurosurg Spine*. 2010;13(3):335-340. 3. Taşoğlu Ö, Sahin Onat S, Yenigün D, Doğan Aslan M, Nakipoğlu GF, Özgirgin N. Low bone density in achondroplasia. *Clin Rheumatol*. 2014;33(5):733-735. 4. Fredwall SO, Maanum G, Johansen H, Snekkvik H, Savarirayan R, Lidal IB. Current knowledge of medical complications in adults with achondroplasia: a scoping review. *Clin Genet*. 2020;97(1):179-197. 5. Hecht JT, Hood OJ, Schwartz RJ, Hennessey JC, Bernhardt BA, Horton WA. Obesity in achondroplasia. *Am J Med Genet*. 1988;31(3):597-602. 6. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):1. 7. Vivanti AJ, Cordier AG, Baujat G, Benachi A. Abnormal pelvic morphology and high cervical length are responsible for high-risk pregnancies in women displaying achondroplasia. *Orphanet J Rare Dis*. 2016;11(1):166. 8. Bacino CA. Achondroplasia. Wolters Kluwer. Available at: <https://www.uptodate.com/contents/achondroplasia>. (accessed August 2021).