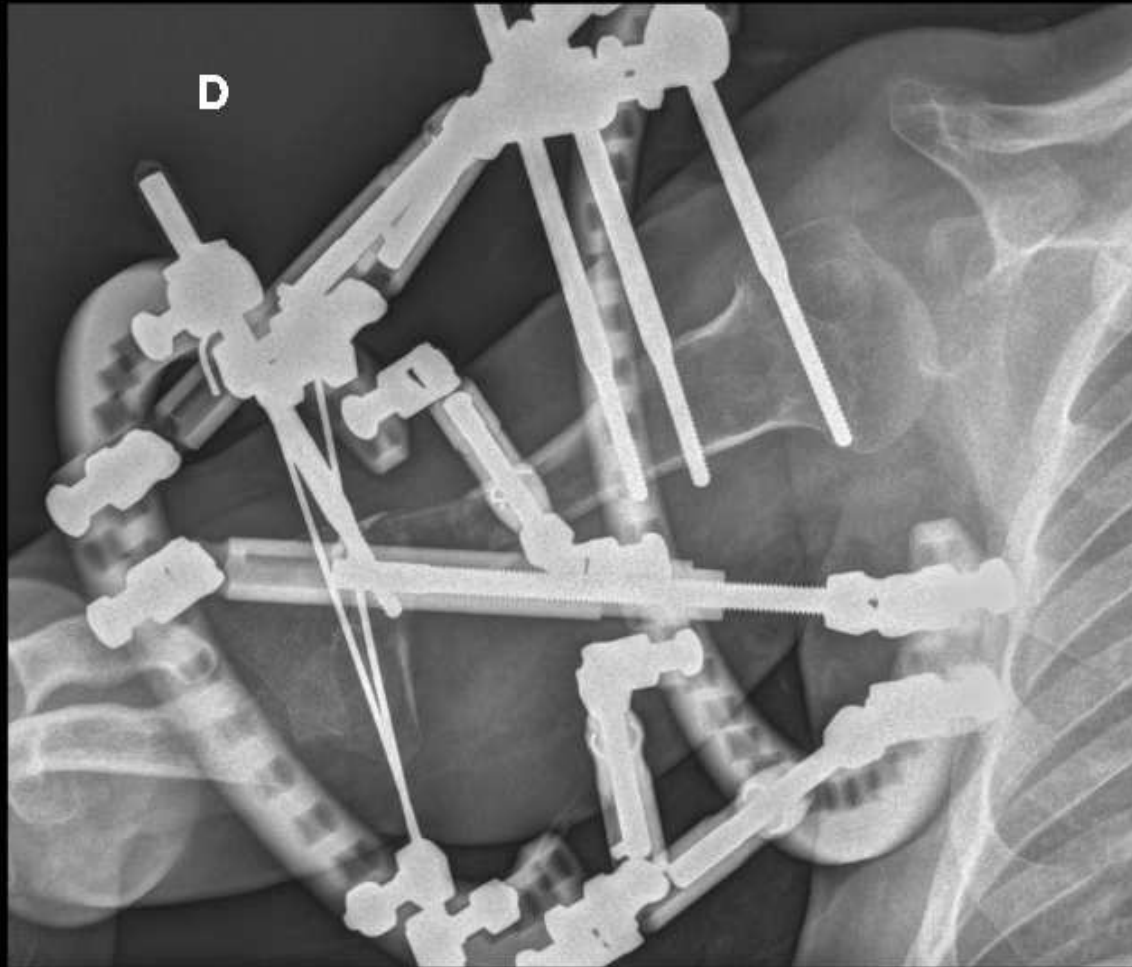
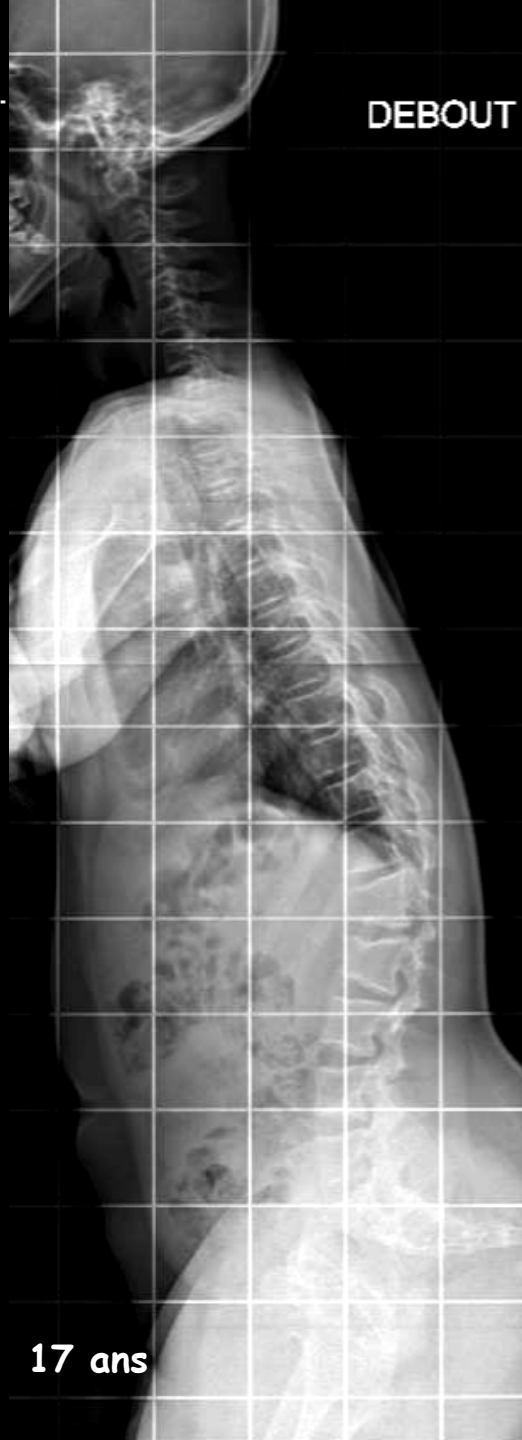
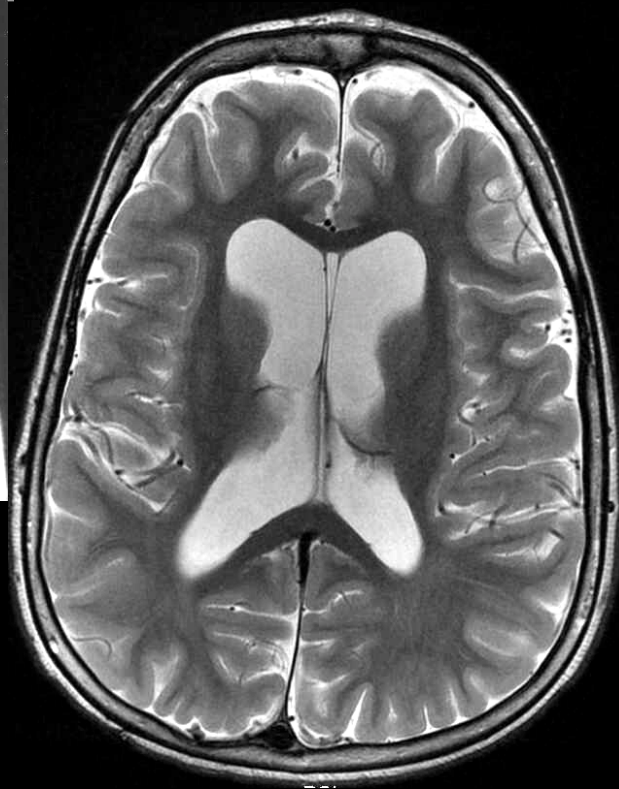


Jeune homme de 18 ans Radio: pas de renseignements cliniques... mais le morphotype et l'aspect radiologique du squelette , compte tenu de l'âge , orientent le diagnostic

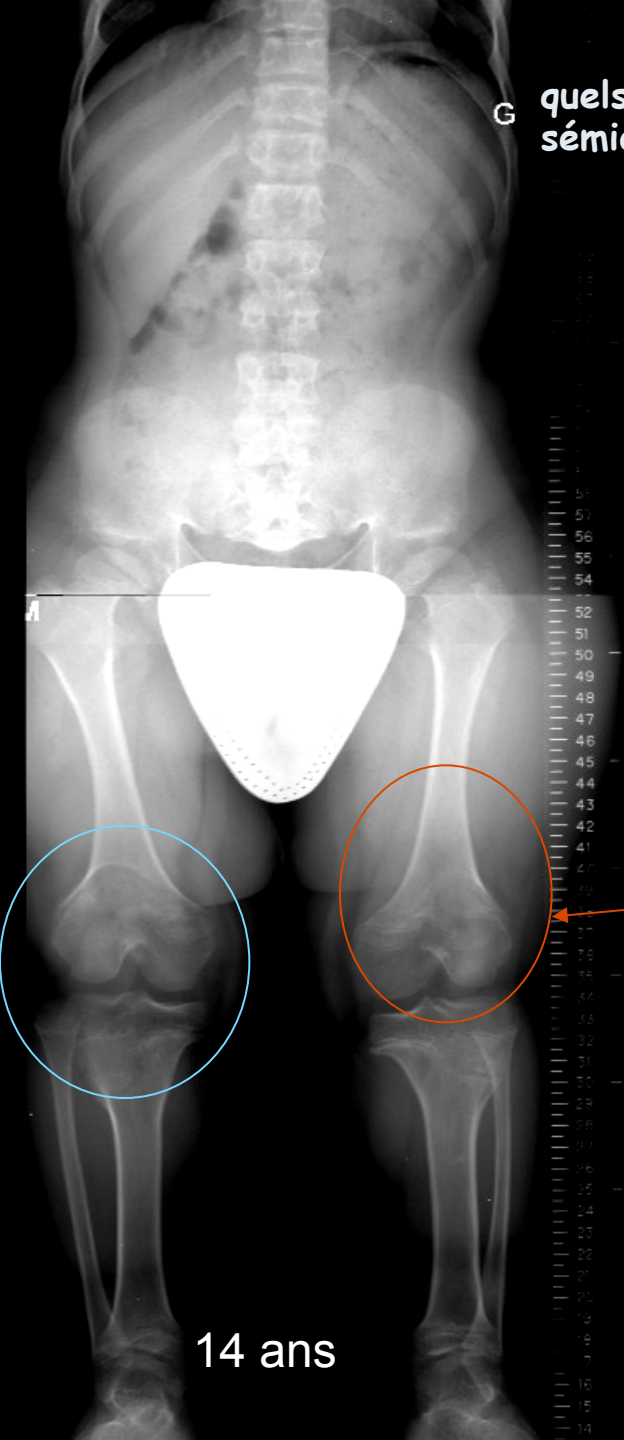




quelques éléments
évolutifs
complémentaires

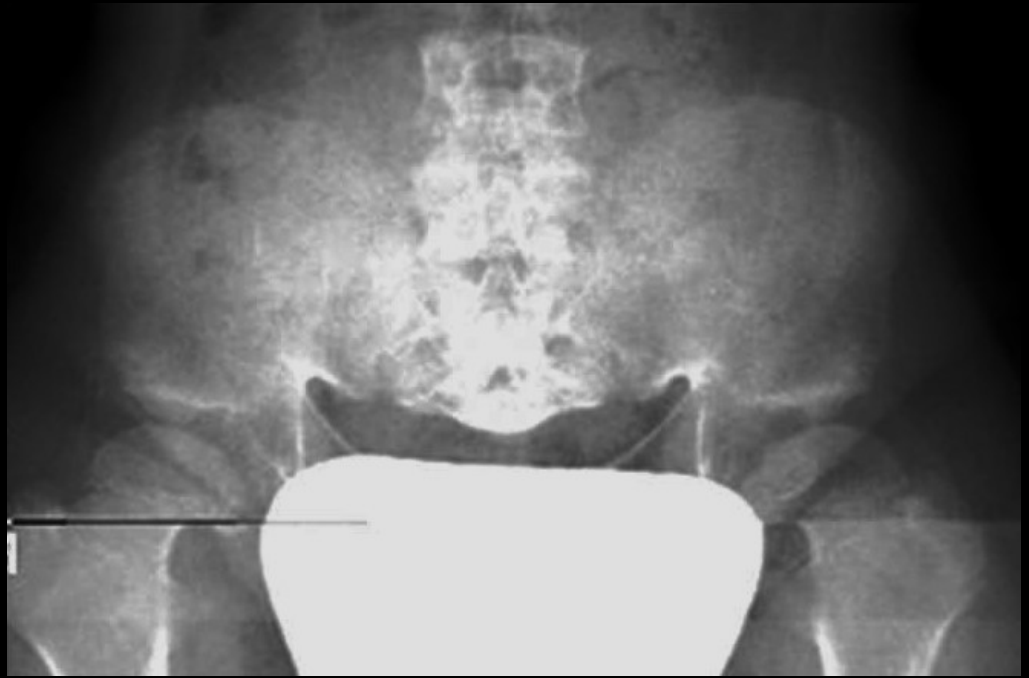


G quels sont les principaux éléments
sémiologiques significatifs à retenir



14 ans

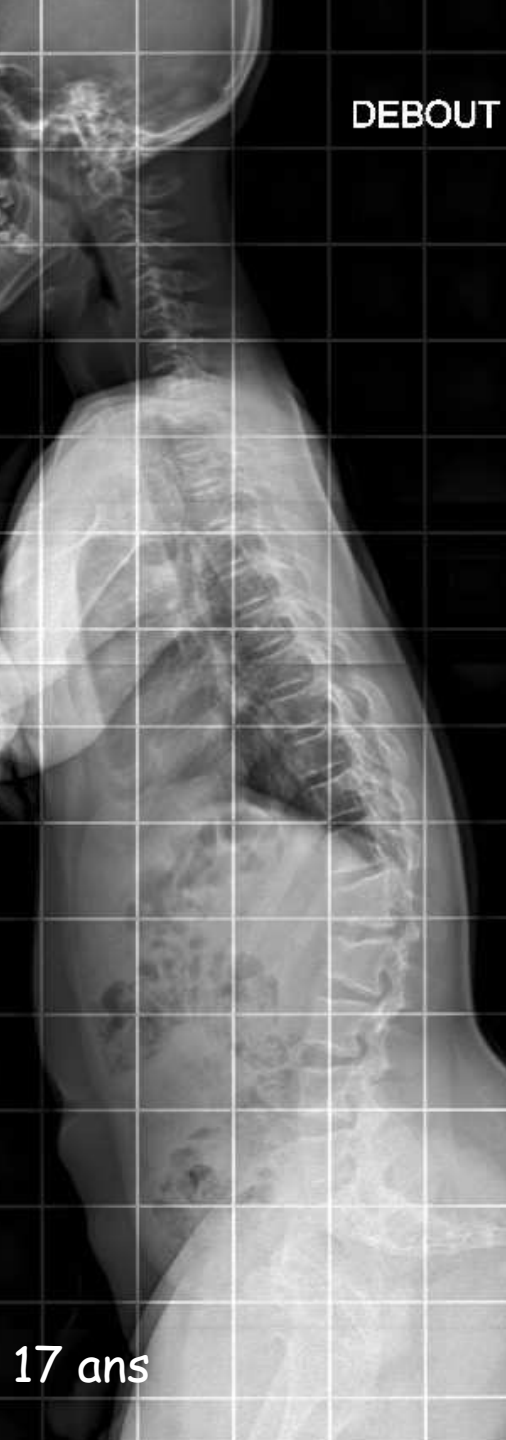
- brièveté des membres prédominant au segment proximal
- diaphyses trapues, parfois incurvées
- aspect évasé des métaphyses
- cartilages de conjugaison en accent circonflexe
- hyperclarté métaphysaire liée à l'obliquité du cartilage de croissance (en forme de V)



- aspect carré du bassin
- horizontalisation du toit du cotyle
- hypertrophie des grands et petits trochanters

Cyphose lombaire

-le diagnostic est , bien
sur , celui
d'**achondroplasie**



Achondroplasie

Décrite par Parrot en 1878

Chondrodysplasie la plus fréquente : prévalence 1/10000 à 1/50 000

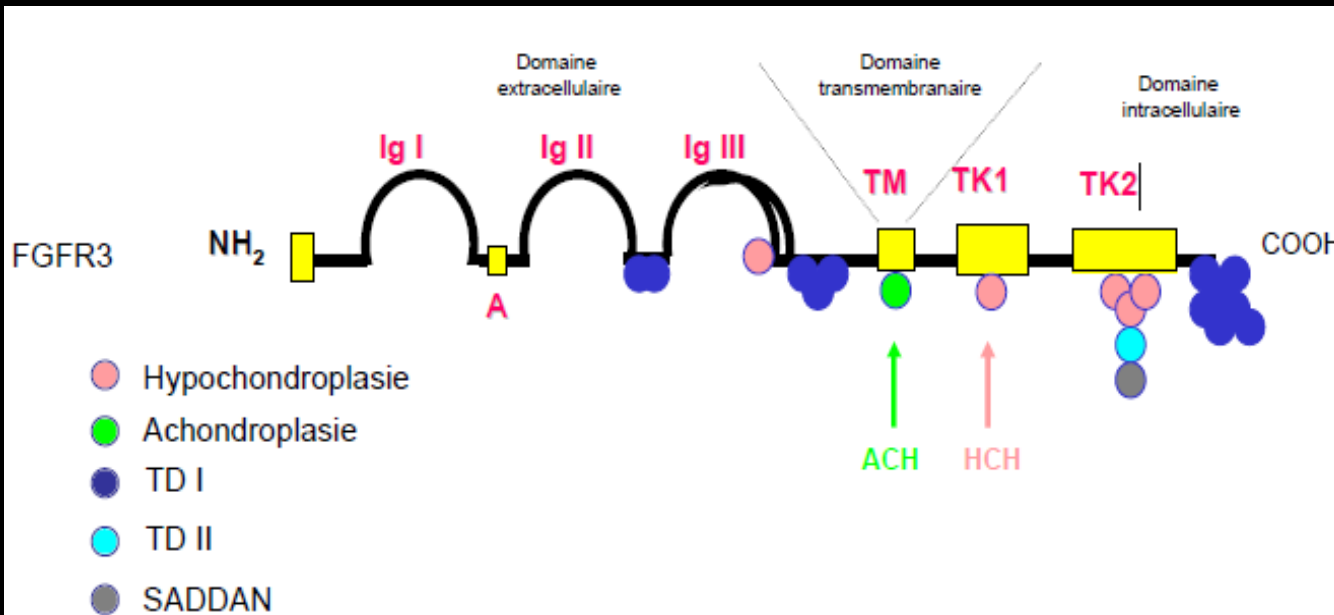
Nanisme **rhizomélique** (prédominant sur la racine des membres): 1.20m, 1.30m

Mutation hétérozygote FGFR3

forme homozygote non viable

90% des enfants naissent de parents sains (mutation de novo)

transmission autosomique dominante à pénétrance complète



mutation localisée et identifiée en 1994 , dans différentes formes de la maladie :

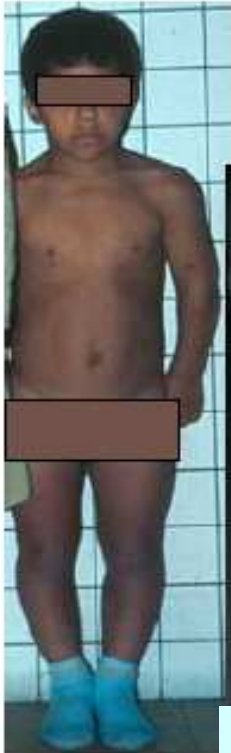
- .hypochondroplasie
- .achondroplasie
- .nanisme ou dysplasie thanatophore (TD 1 et TD 2)
- .severe achondroplasia with developpmental delay and acanthosis nigricans = SADDAN

Achondroplasie

FGFR3, une famille de chondrodysplasie

Génétique : Pénétrance complète
Autosomique dominant
Sévérité variable

Clinique : Nanisme dysharmonieux
Membres courts
Macrocéphalie
Cage thoracique étroite



hypochondroplasia



achondroplasia



nanisme
ou dysplasie
tanatophore



Sévérité

létalité

achondroplasia: gène codant pour un facteur de croissance fibroblastique exprimé dans le cartilage de croissance (FGFR3 = fibroblast growth factor 3) ; récepteur de la tyrosine kinase

Achondroplasie

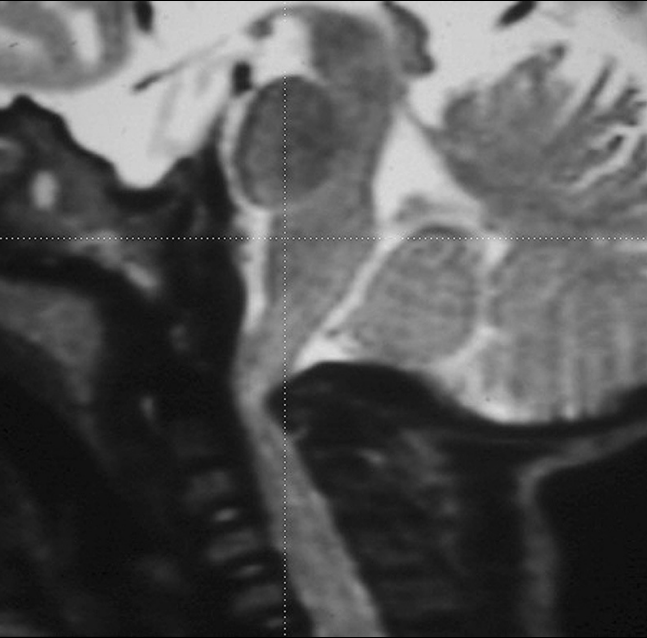


- **Atteinte crânienne**
- Atteinte rachidienne
- Déformation des membres
- Problèmes ORL et respiratoires
- Petite taille

- macrocéphalie
- bosse frontale trop saillante
- base du nez aplatie voire effondrée
- développement excessif de la voûte du crâne



Achondroplasie



Sténose du trou occipital

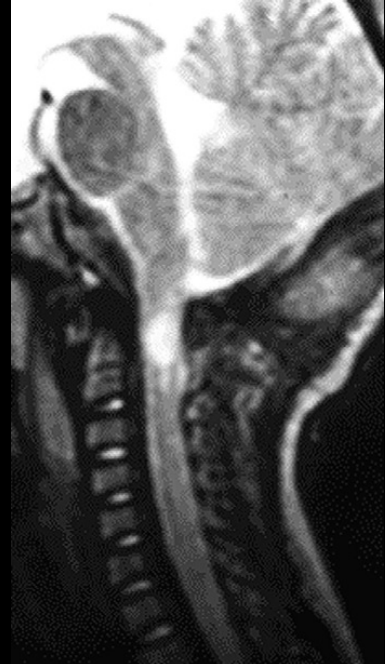
IRM

- si signes d'appel
- systématique à 6 mois

- Atteinte crânienne
- **Atteinte rachidienne**
- Déformation des membres
- Problèmes ORL et respiratoires
- Petite taille

zone d'hypersignal intra médullaire
en pondération T 2 observée chez
39 % de 18 **sujets asymptomatiques**

l'origine de ces anomalies de signal
paraît être mécanique



Achondroplasie

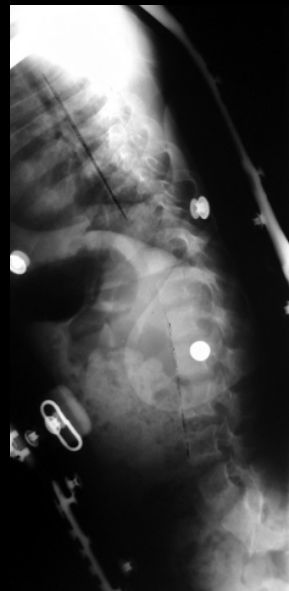
Acquisitions motrices retardées (hypotonie, macrocêphalie)

-> **Cyphose dorsolombaire**

Plus tardivement **hyper lordose lombaire constante**

Complications à type de **canal lombaire étroit** chez l'adulte

- Atteinte crânienne
- **Atteinte rachidienne**
- Déformation des membres
- Problèmes ORL et respiratoires
- Petite taille



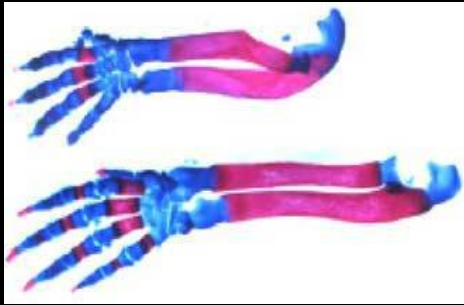
Achondroplasie

- Atteinte crânienne
- **Atteinte rachidienne**
- Déformation des membres
- Problèmes ORL et respiratoires
- Petite taille



- aspect carré du bassin
- horizontalisation du toit du cotyle,
- hypertrophie des grands et petits trochanters
- bassin de hauteur réduite,
- sacrum horizontalisé,
limites internes étroites,
aplatissement cranio-caudal

Achondroplasie



- Atteinte crânienne
- Atteinte rachidienne
- **Déformation des membres**
- Problèmes ORL et respiratoires
- Petite taille

Mains trapues,
brachymétacarpie,
brachyphalangie

Écart anormal entre
3ème et 4ème doigt
(aspect de trident)



Taille de naissance peu modifiée,
longueur anormale du tronc et raccourcissement
des membres apparaissent avec la croissance



Atteinte des membres inférieurs

-micromélie

-déviation en varus et en rotation interne
des squelettes jambiers

Correction chirurgicale si nécessaire et avec
l'accord de l'intéressé, après la fin de la
croissance ("grand adolescent" , adulte
jeune)



Achondroplasie

Dysperméabilité tubaire

Otite séreuse

Surdité

Difficultés respiratoires

syndrome d'apnées du sommeil

ronflements

sueurs, fatigabilité

Etiologie:

microrhinie, macroglossie

obstruction nasale haute

thorax étroit

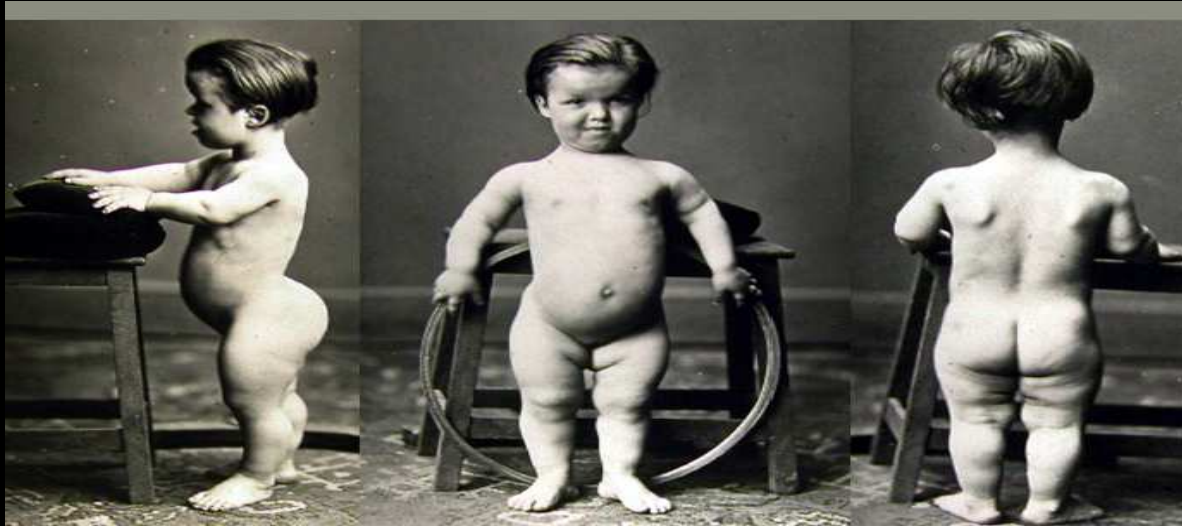
compression médullaire haute

- Atteinte crânienne
- Atteinte rachidienne
- Déformation des membres
- **Problèmes ORL et respiratoires**
- Petite taille



Achondroplasie

- Atteinte crânienne
- Atteinte rachidienne
- Déformation des membres
- Problèmes ORL et respiratoires
- **Petite taille**



messages à retenir

-l'achondroplasie est la **forme la plus fréquente de nanisme**,. Elle est liée dans **90 % des cas** à une **mutation de novo** du gène **FGFR3** responsable de la synthèse du récepteur du facteur de croissance des fibroblastes (Fibroblast Growth Factor Receptor) qui s'exprime dans le cartilage de croissance. Un âge parental supérieur à 35 ans , en particulier chez le père , augmente le risque d'apparition de la mutation,

-la maladie se caractérise par un **nanisme rhizomélisque** (avec un raccourcissement plus marqué des humérus et des fémurs). La taille atteinte à l'âge adulte est de l'ordre de 120 à 130 cm pour les femmes, 125 à 135 cm pour les hommes.. La croissance du crâne et des os de la face est également perturbée , de même que celle du rachis et de la ceinture pelvienne. Les **complications neurologiques** (hydrocéphalie, compression médullaire , canal lombaire étroit) ; les complications de la sphère (O.R.L. (otites) et les problèmes d'orthodontie ainsi que les **troubles respiratoires** chez l'adulte peuvent motiver, tout comme les **complications orthopédiques**, le recours aux examens d'imagerie adaptés. le développement intellectuel est normal sauf en cas d'hydrocéphalie traitée avec retardd.

-le **diagnostic anténatal** est possible par **échographie** ; la biologie moléculaire permet d'envisager le diagnostic de la mutation responsable, comme dans la plupart des désordres mono génétiques à transmission dominante de façon non invasive , sur le sang de la mère. L'inhibition du récepteur FGFR3 muté constitue une voie de recherche sur le plan thérapeutique .