

# UN RETARD STATALURAL RÉVÉLANT UNE ACHONDROPLASIE

H. Bouali, H. Latrech Service d'Endocrinologie Diabétologie Nutrition, CHU Mohammed VI, Faculté de Médecine, Université Mohammed Premier, Oujda, Maroc



## Introduction :

L'achondroplasie est considérée comme la forme la plus fréquente des chondrodysplasies, avec une prévalence de 1 sur 10 000 à 30 000 naissances dans le monde. Ce trouble autosomique dominant est due à une mutation de novo au niveau du récepteur de facteur de croissance des fibroblastes 3 (FGFR3). Le phénotype de l'achondroplasie est distinctement identifiable, Le diagnostic est assuré par des aspects radiologiques typiques, tandis que la confirmation génétique n'est pas nécessaire pour le diagnostic. De nombreuses complications peuvent survenir et peuvent engager le pronostic vital si sont pas détectés précocement.



## Observation :

Il s'agit d'un garçon âgé de 4 ans, 2ème d'une fratrie de 2, issu d'un mariage non consanguin, consultant pour un retard statural-pondéral, l'examen physique montre un retard statural sévère (la taille a -4DS et le poids -2DS) et un syndrome dysmorphique caractéristique : des membres courts avec rhizomélie, macrocéphalie avec des bosses frontaux, un visage caractéristique avec hypoplasie de la partie moyenne du visage, les mains sont larges, courtes et en forme de trident (FIG 1).

L'extension et la rotation du coude sont limitées, Hyperlordose lombaire, et des fesses proéminentes (FIG 2). Sur examen radiographique, nous avons constaté le raccourcissement et l'épaississement des os long prédominant au niveau proximal, un aspect évasé des métaphyses. la radiographie du bassin a révélé un aspect carré du bassin (FIG 3), horizontalisation du toit du cotyle et hypertrophie des grands et petits trochanters. La radiographie main-poignet a montré une configuration de la main trident avec brachyphalangie et brachymétacarpie.

Par conséquent, le diagnostic de l'achondroplasie a été retenu à partir des résultats cliniques et radiologiques compatibles avec les données de la littérature.

## Discussion :

Ce trouble est dû dans 90 % à une mutation de novo FGFR3, situé dans le chromosome 4, agissant comme un régulateur négatif de la croissance osseuse linéaire, dans au moins 98 % des patients la mutation est (GLY380Arg). Le phénotype de l'achondroplasie est distinctement identifiable dès la naissance, il est caractérisé par, Des membres courts avec rhizomélie, tronc long et étroit, macrocéphalie avec bosse frontale, hypoplasie de la partie moyenne du visage en combinaison avec une hypertrophie adénoïde peuvent provoquer une apnée du sommeil obstructive. Des OMC récurrentes peuvent occasionner des troubles de l'audition. La cyphose thoraco-lombaire est très fréquente dans l'enfance. Les articulations sont hyperextensibles et les mains sont larges, courtes et en forme de trident. Une compression de la moelle épinière au niveau du foramen magnum peut survenir dans l'enfance et provoquer une apnée centrale, un retard de développement, et des signes pyramidaux.

Il existe aussi un léger risque d'hydrocéphalie. Il y a un risque accru de sténose lombaire basse associée à des déficits neurologiques, ainsi que des maladies cardiovasculaires à l'âge adulte. L'obésité est fréquente. Les patients atteignent une taille de 130 cm (hommes) et de 124 cm (femmes). Chez notre patient toutes ces constatations étaient présents, y compris la taille a -4 DS, rhizomélique raccourcissement des membres, macrocéphalie, hypoplasie médio-faciale et la configuration de la main en trident. Le diagnostic est confirmé par des aspect typique au radiologie : des irrégularités métaphysaires généralisées, une réduction de la distance interpédiculaire entre les vertèbres lombaires basses et petites ailes iliaques carrées et une encoche sacrosciatique. Le test de génétique moléculaire n'est pas indispensable. Le diagnostic prénatal peut être posé accidentellement lors d'une échographie de routine au 3e trimestre complété par étude génétique pré-implantatoire dans des laboratoires spécialisés.

Les thérapies actuelles observée dans l'achondroplasie font encore l'objet de débats. L'allongement des membres et l'administration GH ont été suggérés. Les premières expériences d'allongement chirurgical des membres ont abouti à une incidence élevée de complications telles les douleurs et les infections. L'administration de (GH) a été utilisée pour traiter la petite taille des achondroplasies, mais certains cas de disproportions majeures du corps ont été rapportés.

## Conclusion :

L'achondroplasie peut provoquer de graves complications. Tous les médecins doivent les connaître afin qu'ils puissent les éviter. Le traitement est multidisciplinaire et une prise en charge préventive est essentielle. Un soutien psychologique et social doit être proposé.

