

ACHONDROPLASOPHOBIE Peur des nains

Il existe plus de 450 types de nanisme. L'achondroplasie est le type de nanisme le plus courant et environ une personne sur 25 000 est diagnostiquée avec ce trouble. L'achondroplasie signifie littéralement « absence de croissance du cartilage ». Par conséquent, les enfants atteints de cette maladie présentent une petite taille et une croissance osseuse anormale.

Le cartilage est le précurseur de la plupart des os, comme les os des bras et des jambes, la base du crâne et la colonne vertébrale. Ce sont donc les zones les plus touchées par ce trouble. Les enfants atteints d'achondroplasie sont de petite taille et ne mesurent généralement qu'un peu plus d'un mètre vingt.

Diagnostic du nanisme

Les médecins peuvent être en mesure de diagnostiquer le nanisme avant la naissance d'un bébé grâce à une échographie, mais uniquement si celle-ci est réalisée en fin de grossesse. L'échographie montrera si les bras et les jambes du bébé sont plus courts que la moyenne. D'autres méthodes de diagnostic peuvent être utilisées :

Apparence : comme le nanisme présente de nombreuses caractéristiques faciales et squelettiques distinctes, l'apparence de votre enfant peut aider votre médecin à poser un diagnostic.

Historique familial : votre médecin peut recueillir les antécédents de taille de vos grands-parents, de vos parents et de vos frères et sœurs afin de déterminer la fourchette de taille moyenne dans votre famille et de savoir s'il existe une petite taille. Ces affections sont souvent héréditaires.

Tests génétiques : les tests génétiques sont utilisés pour diagnostiquer de nombreux types de troubles liés au nanisme. Votre médecin peut vous proposer un test génétique s'il n'est pas certain du type de nanisme dont votre enfant est atteint.

Mesures : au cours de ces examens, le périmètre crânien, le poids et la taille de votre enfant sont mesurés et comparés au classement percentile et à la croissance future attendue. Si les mesures de votre enfant présentent des tendances, il est possible d'en prendre davantage sur une période donnée afin de déterminer s'il est atteint de nanisme.

Symptômes

Les symptômes de l'achondroplasie peuvent être les suivants :

- Une tête disproportionnée avec un front proéminent et une arête nasale aplatie
- Les jambes arquées ou les genoux cagneux
- Retard de croissance et de développement moteur
- Mobilité limitée au niveau des coudes
- Doigts courts
- Infections fréquentes de l'oreille

- Lordose et/ou cyphose de la colonne thoracolombaire

Traitement de l'achondroplasie

Une évaluation approfondie par l'un de nos médecins orthopédistes pédiatriques et/ou généticiens permettra de déterminer le meilleur parcours de soins pour votre enfant. Nos médecins fournissent des traitements qui réduisent les problèmes ou les complications que votre enfant peut avoir et des soins préventifs pour limiter les problèmes potentiels à l'âge adulte. La plupart des traitements du nanisme n'augmentent pas la stature, mais en utilisant une approche collaborative des soins, notre équipe de spécialistes s'efforce de gérer les symptômes et d'améliorer la qualité de vie globale.

En fonction des besoins uniques de votre enfant, nos fournisseurs de soins peuvent recommander une intervention chirurgicale pour traiter les effets orthopédiques du nanisme. Il peut s'agir de traitements pour la cyphose, la flexion des jambes ou d'autres problèmes.

© <https://www.shrinerschildrens.org/fr-ca/pediatric-care/achondroplasia>