

# ACHONDROPLASIE

Pour rappel, sur Handikids, nous avons fait le choix de nous en tenir à la **notion de déficience** telle que définie par l'OMS. La déficience est ce problème qui **touche l'enfant** dans son corps\* (déficiences des structures) ou dans ses mécanismes de fonctionnement (déficiences des fonctions).

Nous rappelons également que seuls les médecins de l'enfant sont habilités à vous apporter les informations diagnostiques et thérapeutiques relatives à son cas particulier.

\*au sens physique, anatomique. Les fonctions sont aussi celles du corps, mais au sens physiologique et organique de celui-ci.

## Informations générales sur l'achondroplasie

L'achondroplasie résulte d'une anomalie génétique. Cette anomalie est le plus souvent une mutation qui survient de manière spontanée chez un fœtus alors que les deux parents ne sont pas atteints. La mutation se situe sur l'un des deux exemplaires d'un gène non lié au sexe.

Si un parent est atteint, il y a 50% de risque de transmettre son gène malade à l'enfant, et 50% de transmission de son gène normal. Le diagnostic peut se faire durant la grossesse. La croissance osseuse est freinée, la taille adulte de l'enfant se situera autour de 120 à 135 cm.

Il n'existe pas encore de traitement curatif, seulement des traitements symptomatiques (notamment orthopédiques, neurologiques, neurochirurgicaux).

### Déficience des structures

### Déficience des fonctions

#### Structures liées au mouvement : les Os

- ▶ Région de la tête et du cou  
Macrocéphalie ( tête de plus grande taille )  
Atteinte colonne cervicale, ou du trou occipital
- ▶ Région du tronc  
Déformations de la colonne vertébrale, avec parfois une diminution de la taille du canal rachidien (par où passe la moëlle épinière)
- ▶ Région pelvienne  
Affections des hanches
- ▶ Les membres  
Taille plus courte de certains os  
Déformations osseuses  
Affections des genoux et des pieds

#### Structures du système nerveux

- ▶ Possible diminution importante de la taille du canal rachidien
- ▶ Hydrocéphalie secondaire

#### Fonctions de locomotivité et de mobilité

- ▶ Mobilité des articulations
- ▶ Hypotonie

#### Fonction respiratoire

- ▶ Troubles respiratoires
- ▶ Apnées possibles

#### Fonctions psychomotrices et mentales

- ▶ Possibilités de dysfonctions intellectuelles spécifiques et de troubles psychomoteurs.