

## Incontournables à surveiller



- Charnière occipitale
- Apnées du sommeil
- Posture
- Audition
- Indice de Masse Corporelle (IMC)
- Intégration socio-éducative / Projet d'Accueil Individualisé (PAI)

La première consultation en génétique affirme ou confirme le diagnostic clinique et moléculaire. Elle aborde les grandes lignes du suivi et explique le conseil génétique. Elle doit être réalisée dans un centre expert de référence ou de compétence Maladies Osseuses Constitutionnelles. Les consultations médicales comportent systématiquement un examen clinique approfondi, en particulier : mensurations (courbes spécifiques disponibles sur le site OSCAR), examen neurologique complet, état respiratoire, évaluation du sommeil et conseils diététiques. La prise en charge multidisciplinaire doit être coordonnée par un généticien clinicien ou un pédiatre spécialiste de la pathologie. L'accueil en collectivité (crèche, école, lieux professionnels) doit être préparé et éventuellement adapté. Les informations sur l'association APPT, sur les protocoles thérapeutiques et sur la recherche sont disponibles sur le site OSCAR.

Consultations et prise en charge	Examens complémentaires
----------------------------------	-------------------------

De 3 à 12 mois	
<b>Pédiatre-Généticien</b>	Examen clinique complet avec mensurations + conseils diététiques et posturaux
<b>Orthopédiste / Médecine Physique et Rééducation (MPR)</b>	Tonus axial et périphérique Voies pyramidales Conseils posturaux Attention à la cyphose dorsolombaire
<b>ORL pédiatrique</b>	Voies aériennes supérieures, tympans
<b>Selon besoin</b>	Psychologue : accompagnement psychologique des parents et de la fratrie Pneumopédiatre (expert en sommeil) : Ventilation Non Invasive (VNI) Neurochirurgien (décompression médullaire) ORL : pose d'aérateurs transtympaniques et adénoïdectomie Corset anti-cyphose (en général entre 9 à 24 mois) Socio-éducatif : dossiers MDPH* demande ALD*

De 18 à 24 mois	
<b>Pédiatre-Généticien</b>	Examen clinique complet avec mensurations + conseils diététiques et posturaux Préparation entrée à l'école
<b>Orthopédiste / MPR*</b>	Tonus axial et périphérique Voies pyramidales Conseils posturaux
<b>Selon besoin</b>	Psychologue : accompagnement psychologique ORL : pose d'aérateurs transtympaniques et adénoïdectomie Corset anti-cyphose (9 à 24 mois) Pneumopédiatre (expert en sommeil) : VNI*

De 2 à 3 ans	
<b>Pédiatre-Généticien</b>	Examen clinique complet avec mensurations + conseils diététiques et mobilité articulaire Étapes de développement
<b>ORL</b>	Suivi langage, audition, voies aériennes supérieures, tympans
<b>Orthopédiste / MPR*</b>	Suivi, conseils posturaux et mobilité articulaire Statique dos et membres inférieurs
<b>Selon besoin</b>	Psychologue : accompagnement psychologique ORL : pose d'aérateurs transtympaniques Pneumopédiatre (expert en sommeil) : VNI*

## Centre de référence



cr.moc@nck.aphp.fr

# Achondroplasie

## Complications possibles

### Chez le bébé

- Étroitesse du trou occipital
- Apnées sommeil
- Rhinite obstructive
- Otite séreuse
- Cyphose dorso-lombaire

### Chez l'enfant

- Surcharge pondérale
- Incurvation membres inférieurs
- Cyphose dorso-lombaire
- Otite séreuse

### Chez l'adolescent

- Surcharge pondérale
- Dysharmonie maxillo-dentaire
- Canal lombaire étroit
- Genu varum
- Difficultés psychologiques

### Chez l'adulte

- Canal lombaire étroit
- Apnées du sommeil
- Baisse acuité auditive
- Surcharge pondérale
- Complications cardiovasculaires
- Difficultés psychologiques
- Conseil génétique

Consultations et prise en charge		Examens complémentaires
<b>De 3 à 12 ans</b>		
<b>Pédiatre-Génétiicien (tous les ans)</b>	Examen clinique avec mensurations et mobilité articulaire Conseils diététiques Suivi et recommandations scolaires (PAI)*	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Audiométrie (tous les 3 ans)</li> <li>• Activités sportives (+/- adaptées)</li> </ul>
<b>Orthopédiste / MPR* (tous les ans)</b>	Statiques des membres inférieurs (genu varum) et du dos Voies pyramidales et mobilité articulaire	
<b>Kinésithérapie</b>	Lutte contre le fessum des hanches Travail de musculation axe vertébral, paroi abdominale et ceintures	
<b>Selon besoin</b>	Intervention sur le genu varum ORL pose d'aérateurs transtympaniques Accompagnement psychologique Suivi diététique Accompagnements pédagogiques adaptés Pneumopédiatre (expert en sommeil) : VNI*	<ul style="list-style-type: none"> <li>• IRM médullaire</li> <li>• Polysomnographie</li> <li>• Radios rachis et membres inférieurs (EOS)*</li> </ul>
<b>De 12 à 18 ans</b>		
<b>Pédiatre-Génétiicien (tous les ans)</b>	Examen clinique avec mensurations et mobilités articulaires Conseils diététiques Suivi et recommandations scolaires (PAI)* Accompagnement orientation professionnelle	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Bilan stomatologique</li> <li>• Bilan orthodontiste</li> <li>• Piscine, activités sportives (+/- adaptées)</li> </ul>
<b>Orthopédiste / MPR*</b>	Tonus axial et périphérique Voies longues	
<b>Génétiicien (tous les 3 ans environ)</b>	Conseil génétique Préparation au transfert en services adultes Consultation pluridisciplinaire de transition à 18 ans	
<b>Selon besoin</b>	Traitement chirurgical des déviations du rachis Accompagnement psychologique Conseils diététiques Kiné : lutte contre le fessum, travail de musculation axe vertébral, ceinture, paroi abdominale Pneumopédiatre (expert en sommeil) : VNI*	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Radios rachis et membres inférieurs (EOS)*</li> <li>• IRM médullaire</li> <li>• Audiométrie</li> <li>• Polysomnographie</li> </ul>
<b>À partir de 18 ans</b>		
<b>Orthopédiste / MPR*</b>	Consultations tous les 3 ans environ Adaptation du poste de travail dans la vie professionnelle Impact fonctionnel de la petite taille - Fatigabilité, douleurs - Mobilités articulaires - Indice de masse corporelle	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Bilan stomatologique</li> <li>• Piscine, activités sportives (+/- adaptées)</li> </ul>
<b>Rhumatologue</b>		
<b>Génétiicien</b>		
<b>Stomatologue-Dentiste</b>		
<b>ORL</b>		
<b>Selon besoin</b>	Traitement fonctionnel ou chirurgical d'un canal lombaire étroit Traitement chirurgical du genu varum Grossesse : visite préconceptionnelle + suivi en centre spécialisé Accompagnement psychologique Bilan diététique Kinésithérapie Appareillage auditif Ventilation nocturne intermittent avec masque adapté	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Radios rachis et membres inférieurs (EOS)*</li> <li>• IRM médullaire</li> <li>• Bilan auditif</li> <li>• Polysomnographie</li> </ul>

\*ALD = Affection Longue Durée  
 \*EOS = Technologie très peu irradiante permettant de réaliser simultanément des clichés de face et de profil corps entier et une modélisation 3D du squelette du patient debout.  
 \*MDPH = Maison Départementale des Personnes Handicapées  
 \*MPR = Médecine physique et Rééducation  
 \*PAI = Projet d'Accueil Individualisé  
 \*VNI = Ventilation Non Invasive