Tous à l'école

Achondroplasie ou petite taille

Qu'est-ce que l'achondroplasie ?

La petite taille peut avoir des causes multiples : elle peut être primitive ou secondaire, génétique ou faisant suite à un traitement ou une autre maladie. Les conséquences de la petite taille peuvent néanmoins être analysées indépendamment de la cause. Dans cette thématique nous avons mis l'accent sur l' achondroplasie qui est une des nombreuses formes de nanisme, mais aussi la plus fréquente. Dans l'achondroplasie, le nanisme est dit « dysharmonieux » ou «disproportionné » car il porte essentiellement sur les membres et sur la face, par opposition au nanisme « harmonieux » portant sur l'ensemble du squelette.

Pourquoi ?

L'achondroplasie est une maladie génétique causée par une anomalie de la croissance de l'os ou du cartilage de l'os. Elle est due à une mutation du gène FGFR 3, porté sur le chromosome 4. Le plus souvent, elle est la conséquence d'un accident génétique survenant chez l'enfant « de novo ». La maladie peut aussi être familiale, transmise par l'un des deux parents lui-même atteint. Il suffit en effet qu'un seul des deux exemplaires du gène soit muté pour manifester la maladie (maladie dominante).

Actuellement, le diagnostic de l'achondroplasie peut être confirmé grâce à des tests de biologie moléculaire ; ces tests peuvent permettre l'organisation d'un diagnostic prénatal pour la descendance des sujets atteints.

Quels symptômes et quelles conséquences ?

Il est important de dire d'emblée que l'intelligence des enfants achondroplases est la même que celle des enfants de taille classique.

Il existe dans cette maladie un trouble de la croissance des os portant préférentiellement sur les membres. Il en résulte des membres courts par rapport au thorax et au crâne dont la croissance est plutôt conservée. La croissance des os de la face est également perturbée responsable d'un visage caractéristique.

La plupart des achondroplases sont en bonne santé mais des troubles de la statique vertébrale peuvent apparaître, favorisés par une hypotonie et une hyperlaxité surtout marqués dans la petite enfance.

Les problèmes les plus fréquents sont :
- La petite taille disproportionnée avec les conséquences sur l'image de soi et l'intégration sociale.
- Des difficultés de préhension liée à la brièveté des membres supérieurs.
- Des difficultés de déplacement (hauteur des marches, estrade, escaliers).
- Une fatigabilité au cours des longs déplacements.
- La pénibilité d'une station assise prolongée les jambes pendantes. Les douleurs dorsales et parfois cervicales sont le plus souvent spontanées et nécessitent une bonne surveillance du maintien du dos, un aménagement du poste de travail.
- Une faiblesse, des picotements ou des fourmillements dans les membres inférieurs. Ils peuvent parfois être le signe d'appel d'un problème sérieux comme la compression de la moelle épinière liée a une étroitesse du canal rachidien. Dans l'enfance, ces signes sont le plus souvent peu sévères.

Quelques chiffres

Sa fréquence est estimée à environ 1 pour 15 000 enfants.

Traitement

Actuellement, il n'existe aucun traitement médicamenteux pour pallier le déficit de croissance chez les enfants achondroplases. En particulier l'hormone de croissance n'est pas un traitement actif. En revanche certains schémas thérapeutiques améliorent la vie des enfants. Ils font appel à :
- La kinésithérapie qui permet une musculation du dos et des abdominaux et une lutte contre les déformations osseuses.
- Les traitements chirurgicaux qui permettent de prévenir certaines complications telle que la rare compression médullaire, et sont utiles pour redresser une éventuelle déformation d'un membre (ostéotomie).
- Le régime alimentaire en cas de surpoids (fréquent) est à surveiller dès l'enfance.

Des traitements chirurgicaux très lourds peuvent être proposés au cours de l'adolescence et permettent l'allongement des membres. L'âge optimum requis est d'environ 12 ans. Il faut un an pour gagner une dizaine de centimètres. Cet allongement se pratique sur les os de la jambe (tibia) et de la cuisse (fémur). On ne peut pas allonger ces 4 os en même temps, si bien que pour l'ensemble il faut compter 2 à 4 ans.

Ce type d'intervention n'est pas sans générer de nombreux problèmes a la fois physiologiques et psychologiques et ne doit être entrepris qu'après longue réflexion. Les complications sont fréquentes.

Conséquences sur la vie scolaire

L'expérience montre qu'un enfant de petite taille et d'intelligence normale comme dans l'achondroplasie ne doit pas être scolarisé en milieu spécialisé mais en milieu ordinaire. L'enfant achondroplase doit être considéré comme les autres enfants, sans favoritisme ni surprotection. Une certaine vigilance liée à l'achondroplasie est toutefois nécessaire.

Quand faire attention ?

- Au moment des déplacements.
- À la cantine (possible difficulté d'accessibilité).
- Lorsque l'enfant se plaint de douleurs dorsales, de faiblesse, picotements ou fourmillements dans les membres inférieurs ou bien de difficultés respiratoires. Le signaler aux parents et aux médecins.
- Pour les activité sportives.

Comment améliorer la vie scolaire de ces enfants ?

Aménagements pratiques

- Veiller à une bonne installation au cours de la journée scolaire avec une table et une chaise adaptées à la taille de l'enfant. Si nécessaire, un tabouret en classe peut servir de repose-pieds.
- Veiller à une accessibilité optimale à toutes les installations : tabouret à disposition aux endroits non aménagés (toilettes, bibliothèque, etc.), porte-manteaux à hauteur, si possible estrade (ou banc stable) au tableau qui servirait à la fois à l'enfant concerné et aux autres enfants.
- À la cantine : vérifier l'accessibilité à la nourriture et la possibilité de porter le plateau en cas de self.
- Activité sportive : il n'y a pas de contre-indication formelle autre que d'éviter les sports avec sauts répétés (trampoline) et les roulades (chute sur le cou). Les sport violents où la petite taille peut être un handicap majeur doivent être évités d'où une intégration aux activités sportives, à condition d'adapter dans certains cas les exigences aux capacités de l'enfant (temps d'endurance, distance de course, hauteur du panier de basket, longueur des sauts et des lancers, etc.).
- Système de doubles livres (un jeu à l'école et un jeu à la maison) pour éviter un cartable trop lourd.
- Au moment des déplacements : l'intégration aux sorties scolaires doit respecter le rythme de marche de l'enfant. Il vaut mieux éviter les déplacements trop longs : le fait d'avoir des membres courts multiplie par deux l'effort fourni par l'enfant.

L'avenir

L'intégration sociale des enfants de petite taille est l'objectif à atteindre par :
- une considération de l'enfant achondroplase comme un autre enfant ;
- une acceptation de sa différence par lui-même et ses copains ;
- un éveil de l'intérêt de l'enfant vers des activités ou un métier où la petite taille n'entre que peu en ligne de compte.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la rubrique jaune.

Pour travailler en partenariat, voir la rubrique rouge.

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : témoignages ou associations.

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

Fiche relue en mai 2019.

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Achondroplasie ou petite taille : BEP
Douleur
Maladies rares : aspects médicaux, BEP

Rendre l'école accessible

Aspects visibles de la maladie
Fatigue
Douleurs
Récréations
Relations avec les pairs

Associations

Association des personnes de petite taille (APPT)

France Nano Sports
Grandir
Alliance maladies rares (AMR)

Travailler ensemble

Kinésithérapie

Liens

Les Personnes de petite taille
Cet article s'intéresse de façon plus générale à la « petite taille » : causes possibles, principes de la prise en charge, retentissement sur la vie quotidienne. Il a été rédigé par le Pr C. Stoll, généticien à Strasbourg, pour l'association des personnes de petite taille.

Fiche focus handicap Orphanet décrivant les conséquences de la maladie.

Centres experts de l'achondroplasie : Liste des centres en France et à l'étranger sur le site Orphanet

Vivre avec une maladie rare : aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/proches aidants) : ce Cahier Orphanet est un document qui a pour objectif d’informer les malades atteints de maladies rares ainsi que leurs proches de leurs droits et de les guider dans le système de soins.

Vivre ave une maladie

Glossaire

Chromosome

Grec : *khroma* = couleur ; *sôma* = corps.
Filaments d'ADN situés dans le noyau de la cellule, particulièrement visibles au moment de la division cellulaire et support de l'information génétique.

Diagnostic prénatal

Techniques d'exploration de l'embryon ou du fœtus permettant de chercher à établir un diagnostic avant la naissance.

Fente labio-palatine

Les fentes labio-palatines sont des anomalies de développement de l'embryon, entraînant un défaut de fermeture de la lèvre supérieure et du palais. La lèvre paraît ainsi fendue dans le sens vertical à partir du nez (d'où l'ancien nom de "bec de lièvre"). Cette fente peut se prolonger tout le long du palais jusqu'à la luette. Cette malformation, très courante dans la population générale, est corrigée par une chirurgie.

Gène

Grec : *genos* = race.
Unité d'information génétique constituée d'un petit fragment de la molécule d'ADN. Les gènes, porteurs des informations génétiques transmises au cours des générations, contiennent les données nécessaires à la fabrication d'une protéine.

Génétique

Grec : *genos* = race.
Science qui étudie la transmission des caractères anatomiques, cellulaires et fonctionnels des parents aux enfants.
Voir gène.

Hormone

Grec : *hormaô* = j'excite.
Substance chimique circulant dans le sang, produite par une glande ou par synthèse et qui agit sur des organes ou des tissus situés à distance.

Hypotonie

Grec: *hypo*= sous et *tonos*= ressort.
Diminution du tonus musculaire c'est-à-dire de la contraction physiologique partielle et permanente des muscles.

Mutation

Latin : *mutatio*, de *mutare* = changer.
On appelle mutation tout changement, toute modification aléatoire touchant une séquence d'acide nucléique (ADN) ou affectant l'agencement des gènes ou leur nombre.

Nutrition entérale

Ce terme comprend toutes les formes de nutrition qui apportent l'alimentation directement au niveau de l'estomac ou du tube digestif, sans passer par la bouche, par le biais d'une sonde (tuyau en matière synthétique). Cette sonde peut être insérée par le nez (« sonde naso-gastrique », elle peut donc être retirée lorsque

l'enfant n'en a pas besoin), ou bien par une « gastrostomie » (voir terme correspondant), orifice créé dans la paroi abdominale au niveau de l'estomac, permettant à une sonde (« sonde de gastrostomie ») d'être placée dans l'estomac directement au travers d'un « bouton ».

Ostéotomie

Technique chirurgicale consistant à sectionner un os, en général pour le redresser.

Projet d'accueil individualisé (PAI)

Projet contracté entre la famille et l'école d'accueil, avec l'aide du médecin scolaire ou du médecin de PMI pour les enfants de moins de trois ans, chaque fois que l'état de santé d'un élève nécessite un aménagement significatif de son accueil à l'école ordinaire, mais n'engage pas des dispositifs spécialisés devant être validés par la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) (voir fiche spécifique).

Sonde naso-gastrique

La sonde naso-gastrique est un tuyau en matière synthétique, posée au niveau du nez et dont l'extrémitée est au niveau de l'estomac.
Elle est utilisée
- soit pour vider l'estomac, en cas de problème digestif important (comme une occlusion par exemple),
- soit pour alimenter le sujet lorsque la voie orale est contre-indiquée ou n'est pas suffisante. (voir glossaire : "Nutrition entérale")

Tronc cérébral

Le tronc cérébral est une structure du cerveau située dans le crâne, faisant la jonction entre le cerveau à proprement dit, le cervelet et la moelle épinière. Ses fonctions sont multiples :
- il est une zone de passage de toutes les voies nerveuses partant du cerveau et du

cervelet ou y arrivant, y compris les nerfs visuels et auditifs.
- c'est de lui que naissent la plupart des nerfs crâniens.

Enquête et partage

Enquête
Enquête de satisfaction et d'audience
Partage
Envoyer par mail

Tous à l'école