



Centre Hospitalier Universitaire de Liège
Domaine Universitaire du Sart Tilman - B.35
4000 LIEGE
www.chuliege.be



Suivez l'actualité du CHU
[Facebook/CHUdeLiege](https://www.facebook.com/CHUdeLiege) !

L'hypochondroplasie



Service de génétique humaine

Maladie

L'hypochondroplasie est une anomalie du cartilage proche de l'achondroplasie mais elle peut présenter une symptomatologie plus hétérogène cliniquement; ce qui rend son diagnostic difficile.

L'hypochondrodysplasie se caractérise principalement par une petite taille et une disproportion, une lordose lombaire et une limitation à l'extension des articulations des coudes.

Prévalence

La prévalence de l'hypochondroplasie touche environ un enfant sur 30 000 environ.

Aspects génétiques

L'hypochondroplasie est d'origine génétique et se transmet selon un mode autosomique dominant : c'est-à-dire qu'un enfant (fille ou garçon) d'un parent porteur de l'anomalie génétique a 50% de risque d'en avoir hérité et donc d'être atteint. La maladie est due comme pour l'achondroplasie à une mutation au niveau du gène FGFR3 localisé sur le chromosome 4. Cette mutation est mise en évidence par un test génétique via une analyse moléculaire de l'ADN.

Un diagnostic prénatal via amniocentèse, ponction de trophoblastes ou encore diagnostic préimplantatoire (DPI) peuvent être envisageables. Pour plus d'informations, veuillez consulter les brochures « amniocentèse », « ponction de trophoblastes » et « diagnostic préimplantatoire ».

Symptômes

Les symptômes sont :

- une petite taille (nanisme moins important que pour l'achondroplasie), la taille adulte varie entre 125 et 160 cm,
- le développement intellectuel est le plus souvent normal,
- une hyperlordose lombaire,
- une micromélie (racourcissement des membres), mais plus modérée que dans l'achondroplasie,
- une incurvation des membres inférieurs peut également être constatée.

Il n'existe pas de déformations faciales caractéristiques, ni de complications neurologiques et orthopédiques.

NB : les symptômes de l'hypochondroplasie et l'achondroplasie peuvent être similaires mais les deux conditions se distinguent aussi (en plus d'une étude moléculaire) sur base des anomalies radiologiques qui sont moins sévères dans le cas de l'hypochondroplasie.

Diagnostic

A la naissance, les enfants hypochondroplastiques sont très souvent de taille et de poids normaux. Le diagnostic est généralement évoqué par après entre l'âge de 2 et 4 ans suite à une inflexion de la courbe de croissance.

Durant la grossesse, en cas d'anomalies écomorphologiques (os longs courts), le diagnostic d'hypochondroplasie est un diagnostic d'urgence et peut être couplé à celui de l'achondroplasie dans le cadre du diagnostic différentiel via une étude moléculaire du gène FGFR3 (voir ci-dessus « Aspects génétiques »). Attention, contrairement à l'achondroplasie, l'absence de mutations n'exclut pas formellement le diagnostic clinique.

Traitement

Le traitement est symptomatique et inclut le suivi de la croissance (poids, taille, périmètre crânien) et de l'hyperlordose lombaire. L'espérance de vie est normale.

Evolution

Les symptômes sont présents dès la naissance. Un soutien psychologique et social doit être proposé au patient et à sa famille.

Contacts utiles

CHU de Liège, site du Sart Tilman
Service de Génétique humaine
Domaine universitaire du Sart Tilman, B35
4000 Liège

Secrétariat : 04 366 71 24

Prise de rendez-vous : 04 242 52 52

http://www.chu.ulg.ac.be/jcms/c_11417/genetique

Association

Association des personnes de petite taille (APPT)

Président: Joseph Vandendriessche

Vice-Présidentes: Béatrice Roy-Hervouët et Nelly Jodar

<http://www.appt.asso.fr/>

35 rue d'Alfortville

94600 Choisy le Roi

Tél. 01 48 52 33 94