

Dysplasies géléophysiques et dysplasies acromicriques

INTRODUCTION À LA MALADIE

La dysplasie géléophysique (DG) et la dysplasie acromicrique (DA) font partie du groupe des dysplasies acroméliques qui regroupent quatre entités cliniques, comprenant également le syndrome de Myhre et le syndrome de Weill-Marchesani. Il s'agit de dysplasies squelettiques rares caractérisées par une petite taille, des extrémités courtes, une raideur articulaire progressive, une peau épaisse, et un aspect pseudomusclé.



LES BONS GESTES À AVOIR

- Planifier le rythme des consultations/ examens complémentaires
- Surveiller l'observance/l'adhésion et l'apparition des complications
- Renforcer le support social, scolaire et professionnel
- Faciliter la transition enfant/adulte

INCONTOURNABLES À SURVEILLER

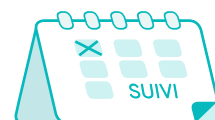
Bilan initial :

- Rechercher des manifestations de la maladie et les complications associées
- Dépistage précoce des complications cardiorespiratoires et orthopédiques
- Examen clinique complet et des organes cibles des atteintes multi-systémiques

Pronostic des dysplasies :

- Apparition de complications vitales liées aux atteintes cardiopulmonaires++

CONSULTATIONS	FRÉQUENCES				PRISE EN CHARGE
	0 À 3 ANS	3 À 10 ANS	11 À 18 ANS	ÂGE ADULTE	
MÉDECIN TRAITANT (généraliste ou pédiatre)	Tous les mois jusqu'à 6 mois Tous les 3 mois jusqu'à 2 ans Tous les 6 mois jusqu'à 3 ans	1 fois par an	1 fois par an	1 fois par an Tous les 2 ans	Examen clinique complet et systématique : <ul style="list-style-type: none"> - Infection ORL récurrentes - OSM, SAOS, HMG - Développement psychomoteur - Courbe de croissance - Vaccination Consultation dans un centre de référence
GÉNÉTICIEN	Tous les 6 mois	1 fois par an	1 fois par an	Tous les 2 ans	Diagnostic clinique et confirmation moléculaire systématique Conseil génétique : information sur le mode d'hérédité, le risque de transmission, les modalités de DPN/DPI, les modalités de suivi et les associations de patients Coordination de prise en charge
ENDOCRINOLOGUE	Tous les 3-6 mois (au moins 2 fois par an)	En fonction des besoins			<i>En cas de traitement par GH</i>
CARDIOLOGUE	Au diagnostic, puis 1 fois par an	6 ans 9 ans	11 ans 13 ans 17 ans	Tous les 5 ans	ECG, ETT : <ul style="list-style-type: none"> - Valvulopathie, - Hypertension pulmonaire, CIV, CIA - Rarement dilatation aortique
PNEUMOLOGUE	Au diagnostic, puis 1 fois par an	6 ans avec TDM thoracique (à renouveler si symptômes) 9 ans	11 ans 13 ans 17 ans	Tous les 5 ans	EFR +/- Polygraphie ventilatoire ou polysomnographie : <ul style="list-style-type: none"> - Syndrome restrictif/obstructif, asthme - SAOS



COMPLICATIONS POSSIBLES

- **Petite taille** (surveiller la courbe de croissance staturo-pondérale, le périmètre crânien et le stade pubertaire)
- **Retard de développement psychomoteur** (majorité des patients n'ont pas de retard)
- **Cardiovasculaire** : valvulopathie, CIA, CIV, HTAP, rarement dilatation aortique (dysplasie acromicrique)
- **Respiratoire** : syndrome obstructif/restrictif, SAOS, sténose des voies aériennes incluant possible obstacle laryngo-trachéal
- **ORL** : hypertrophie adénoamygdalienne, obstacle nasal, pharyngé ou laryngé, OSM
- **Rhumatologique et orthopédique** : gibbosité, modification des courbures sagittales, limitation de la mobilité articulaire, fessum de coudes et hanches, signes de canal carpien, marche sur la pointe des pieds, dysplasie de hanche
- **Ophtalmique** : myopie, astigmatisme, œdème papillaire → **rechercher un syndrome de Weill-Marchesani** en la présence de microsphérophakie, myopie forte, glaucome, ectopie du cristallin ⚠
- **Divers** : possible hépatomégalie

CONSULTATIONS	FRÉQUENCES				PRISE EN CHARGE
	0 À 3 ANS	3 À 10 ANS	11 À 18 ANS	ÂGE ADULTE	
ORL	Au diagnostic, puis 1 fois par an	Tous les ans	11 ans 13 ans	Tous les 5 ans	<ul style="list-style-type: none">• Examen endobuccal• Otoscopie et audiométrie : surdité de transmission• Nasofibroscopie : obstruction des voies aériennes, hypertrophie adénoïdienne
OPHTHALMOLOGUE	9 mois 2 ans	6 ans	En fonction des besoins		<ul style="list-style-type: none">• Examen ophtalmologique avec fond d'œil :<ul style="list-style-type: none">- Trouble de la réfraction- Astigmatisme- Œdème papillaire- Épaississement de cornée
ORTHOPÉDISTE ET/OU RHUMATOLOGUE (âge adulte)	Au diagnostic, puis 1 fois par an	1 fois par an		Tous les 5 ans (en l'absence de nouveaux symptômes)	<ul style="list-style-type: none">• Radiographie de bassin +/- EOS : rétractions articulaires, dysplasie de hanche• Statique rachidienne
RHUMATOLOGUE	Si symptômes et/ou en fonction des besoins				<ul style="list-style-type: none">• Examen clinique +/- EMG : canal carpien
MÉDECIN MPR	Tous les 6 mois (rythme personnalisé des rééducations)	Tous les 6 mois à tous les ans	Tous les 6 à 12 mois (rééducation personnalisée)	En fonction des besoins	<ul style="list-style-type: none">• Kinésithérapie et ergothérapie : maintien des amplitudes articulaires (rétraction articulaire)• Soutien psychologique• Suivi social en fonction des besoins

PNDIS DYSPLASIES GÉLÉOPHYSIQUES ET DYSPLASIES ACROMICRIQUES

Suivre les recommandations page 27



RÉFÉRENCES

1. Marzin et al. Geleophysic and acromicric dysplasias: natural history, genotypephenotype correlations, and management guidelines from 38 cases, Genet Med. 2020 Oct 21.
2. Faivre et al. Acromicric dysplasia: long term outcome and evidence of autosomal dominant inheritance. J Med Genet. 2001;38:745-749.
3. Legare et al. Geleophysic dysplasia: 48-year clinical update with emphasis on cardiac care. Am J Med Genet A. 2018;176:2237-2242.

ABRÉVIATIONS

CIA : Communication interauriculaire
CIV : Coagulation intravasculaire
DA : Dysplasie acromicrique
DG : Dysplasie géleophysique
ECG : Électrocardiogramme
EFR : Explorations fonctionnelles respiratoires
ETT : Echocardiographie Trans-Thoracique
GH : Growth hormone

HMG : Hormone gonadotrope ménopausique humaine
HTAP : Hypertension artérielle pulmonaire
MPR : Médecine physique et de réadaptation
ORL : Otorhinolaryngologiste
OSM : Otite séro-muqueuse
SAOS : Syndrome d'apnées obstructives du sommeil
TDM : Tomodensitométrie