

Chondrodysplasie ponctuée

Qu'est-ce que c'est ?

Le terme chondrodysplasie s'applique aux **maladies constitutionnelles** (c'est-à-dire congénitales, présentes dès la conception) qui **affectent la formation de l'os et/ou du cartilage**.

Les chondrodysplasies ponctuées sont un groupe de chondrodysplasies caractérisées par la présence de calcifications au voisinage des articulations (visibles sous la forme de pointillés, de ponctuations, sur les radiographies osseuses dans la petite enfance), ce qui a pour effet de **perturber la croissance du squelette et d'altérer sa structure et sa morphologie**. Certaines formes peuvent également affecter la peau, les cheveux et les yeux.

Pourquoi ?

La plupart des chondrodysplasies ponctuées sont d'origine **génétique** : l'existence d'une mutation (anomalie) dans un gène important pour le développement du tissu osseux en est la cause. Selon le gène impliqué, les manifestations cliniques, l'évolution et le mode de transmission génétique de la maladie seront différents. Il existe de ce fait **plusieurs formes de chondrodysplasies ponctuées**.

Dans les deux formes principales de chondrodysplasies ponctuées, le gène impliqué est porté par le chromosome X :

- La chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X, aussi connue sous le nom de syndrome de Conradi-Hünemann-Happle, est due à une mutation du gène EBP. La maladie se transmet selon un mode dominant liée à l'X : seules les filles sont atteintes, car la maladie est en règle létale avant la naissance chez les garçons. Une femme malade a une chance sur deux de transmettre la maladie à ses filles. Ses

garçons vivants ne seront en revanche jamais atteints.

- Dans la chondrodysplasie récessive brachytéléphalangique, le gène impliqué est le gène ARSE. La maladie se transmet selon un mode récessif liée à l'X et n'atteint que les garçons. Si une femme porte la mutation sur l'un de ses deux chromosomes X, elle ne sera pas malade ; elle va en revanche transmettre cette mutation à la moitié de ses garçons qui vont développer la maladie, et à la moitié de ses filles qui, comme elle, resteront asymptomatiques mais pourront à leur tour transmettre la maladie (dites « conductrices »).

Beaucoup plus rarement, ce n'est pas une mutation génétique qui est à l'origine de la maladie. La chondrodysplasie ponctuée peut alors être liée à :

- Une exposition à l'alcool pendant la grossesse,
- Une maladie chronique maternelle (lupus) pendant la grossesse,
- La prise de certains médicaments (en particulier de certains anticoagulants) pendant la grossesse,
- Une carence maternelle en vitamine K pendant la grossesse.

Quels symptômes et quelles conséquences ?

La **chondrodysplasie brachytéléphalangique, qui n'atteint que les garçons, affecte essentiellement la colonne vertébrale**. À l'âge scolaire, elle peut se manifester par :

- Des malformations vertébrales ;
 - Une scoliose, c'est-à-dire une déformation évolutive en S, de la colonne vertébrale
 - Une instabilité de la colonne vertébrale (les vertèbres ne sont pas parfaitement solidaires les unes des autres ; de ce fait, elles risquent de se déplacer l'une par rapport à l'autre ce qui pourrait occasionner des lésions de la moelle épinière).
- L'enfant peut aussi présenter un raccourcissement de ses phalanges terminales, ce qui n'a en général aucun retentissement fonctionnel. Cette chondrodysplasie n'a en revanche que très peu de retentissement sur la croissance staturale, avec une taille à l'âge adulte qui est très proche de la taille familiale attendue.

À l'inverse, la chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X, ou **syndrome de Conradi-Hünemann-Happle**, qui touche de façon élective **les filles**, peut entraîner une atteinte de différents organes. Elle s'exprime de façon très variable d'une personne à une autre. Cette chondrodysplasie **affecte la croissance**

staturale avec une taille à l'âge adulte qui est généralement inférieure à 1,50m. En outre, **la croissance des membres est asymétrique**, ce qui peut conduire à terme à une inégalité de longueur des membres parfois importante. Elle atteint également les vertèbres avec un risque élevé de **scoliose** ; elle peut aussi affecter les articulations entraînant des **raideurs articulaires**, en particulier des genoux et des coudes. La scoliose et l'asymétrie des membres peuvent être responsables d'une arthrose prématurée, en particulier au niveau des hanches. Des **manifestations extra-squelettiques** peuvent s'y associer: une cataracte (opacification du cristallin qui empêche la lumière d'éclairer la rétine et entraîne une baisse importante de l'acuité visuelle), une sécheresse de la peau qui peut desquamer (peler), des cheveux fins, secs et rares, des anomalies de la pigmentation de la peau.

Quelques chiffres

Les chondrodysplasies ponctuées sont des maladies très rares. À l'heure actuelle, il n'existe pas de données épidémiologiques disponibles sur leur prévalence.

Traitement

Il n'existe pas de traitement permettant de guérir d'une chondrodysplasie ponctuée. La prise en charge est centrée sur les symptômes de l'enfant.

Elle peut nécessiter une ou plusieurs opérations chirurgicales, par exemple pour réduire une déformation de membre, allonger un membre ou stabiliser une hanche ou la colonne vertébrale. Il s'agit généralement d'interventions chirurgicales lourdes, nécessitant une immobilisation prolongée et une rééducation intensive au décours (kinésithérapie motrice).

Les scoliozes survenant au cours des chondrodysplasies ponctuées sont souvent évolutives ; leur prise en charge peut comporter des séances de kinésithérapie pour muscler le dos et les abdominaux, mais nécessite souvent le port d'un corset voire une opération.

Pour améliorer la fonction visuelle en cas de cataracte, une opération chirurgicale est souvent nécessaire. Celle-ci consiste, sous anesthésie, à extraire le cristallin et à

le remplacer par un cristallin artificiel. Lorsque cette seconde étape ne peut pas être réalisée immédiatement (ce qui est souvent le cas chez l'enfant), une correction optique avec des lentilles ou des lunettes est nécessaire dans l'intervalle. Une rééducation orthoptique est souvent nécessaire au décours de l'opération.

Conséquences sur la vie scolaire

Les chondrodysplasies ponctuées n'ont **pas de conséquence sur le développement intellectuel** des enfants, qui doivent donc être scolarisés comme les autres.

Si besoin, la rédaction d'un Projet d'accueil individualisé permet de préciser les aménagements qui peuvent être nécessaires, en particulier pour les séances d'Éducation physique et sportive.

Les consultations médicales de surveillance, les éventuelles rééducations et opérations chirurgicales peuvent être à l'origine d'un absentéisme.

Quand faire attention ?

Des aménagements peuvent être nécessaires lors des **séances d'Éducation physique et sportive** en cas de troubles de la stabilité de la colonne vertébrale, de scoliose importante et/ou d'atteinte des hanches. La rédaction d'un certificat d'(in)aptitude partielle à la pratique sportive, par le médecin scolaire ou le médecin traitant, permet alors de préciser les conditions de l'accueil en EPS.

Après une opération chirurgicale lourde, lorsqu'une immobilisation prolongée est indiquée, ou qu'il y a des besoins intensifs de rééducation, l'enfant peut être amené à intégrer transitoirement un établissement assurant des soins de suite, dans lequel il bénéficiera à la fois de soins médicaux, de rééducation et d'une scolarité. Pour faciliter son retour à l'école par la suite, il est important qu'un lien étroit soit maintenu avec son enseignant, ses camarades et qu'il reste associé à la vie de la classe.

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

Le port de charges lourdes doit être évité en cas de scoliose. Pour réduire le poids du cartable de l'élève, on peut lui fournir un deuxième jeu de livres et mettre à sa disposition un casier pour y conserver ses livres dans la journée.

Le Service d'aide pédagogique à domicile (Sapad) peut permettre la continuité des apprentissages et éviter que les séjours prolongés au domicile pour raisons de santé n'occasionnent rupture scolaire et isolement social (voir la fiche sur le Sapad).

L'avenir

A l'âge adulte, les personnes atteints de chondrodysplasies ponctuées peuvent prétendre à un large choix d'orientations professionnelles, à l'exception -pour ceux qui ont une atteinte rachidienne (vertébrale) ou articulaire- des métiers nécessitant le port de charges lourdes.

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.

[S'informer sur les maladies et leurs conséquences](#)

[Maladies rares : aspects médicaux, BEP](#)

[Rendre l'école accessible](#)

[Aspects visibles de la maladie](#)

[Examens : aménagements](#)

[Projets pédagogiques](#)

[Relations avec les pairs](#)

[Rythmes scolaires](#)

[Recherche de stage](#)

Associations

[Alliance maladies rares \(AMR\)](#)

Travailler ensemble

[Orthoptie](#)

[Accompagnement Pédagogique A Domicile à l'Hôpital ou à l'École \(APADHE\)](#)

Liens

La chondrodysplasie dominante liée à l'X

Ce résumé des caractéristiques de la maladie a été édité par orpha.net, un serveur d'informations sur les maladies rares.

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.

Glossaire

Acuité visuelle

Capacité à distinguer des détails fins. Elle se mesure en dixièmes. Une acuité de 10/10 à correspond à une vision normale.

Cataracte

Opacification anormale du cristallin (voir ce terme), qui entraîne une baisse de l'acuité visuelle (Voir ce terme).

Cristallin

Grec : *krystallos*= glace.

Le cristallin est une lentille transparente biconvexe située au sein de l'œil, derrière l'iris. Sa courbure peut se modifier sous l'action de muscles intraoculaires. Ainsi, en fonction de la distance à laquelle se trouve l'objet regardé, la convexité du cristallin va varier et s'adapter pour que la vision reste nette (phénomène d'accommodation c'est-à-dire de mise au point).

Dominante (maladie)

Une maladie génétique est dite dominante lorsqu'il suffit qu'une seule des deux copies du gène soit anormale pour entraîner la maladie (par opposition aux maladies récessives où il faut que les deux copies du gène soient mutées).

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.

Kinésithérapie

Profession para-médicale exercée par un masseur-kinésithérapeute qui réalise, de façon manuelle ou instrumentale, des soins de rééducation et de réadaptation visant à préserver, restaurer ou suppléer l'intégrité structurelle et fonctionnelle d'une personne confrontée à un traumatisme, une maladie ou un handicap.

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.

Orthoptie

Profession para-médicale exercée par un auxiliaire médical, l'Orthoptiste. La vocation de l'orthoptiste est le dépistage, la rééducation, la réadaptation et l'exploration fonctionnelle des troubles de la vision.

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).

Scoliose

Grec : *skoliôsis* = tortueux.

Déformation évolutive, dans les trois plans de l'espace, de tout ou partie de la colonne vertébrale. C'est une déformation de la colonne vertébrale. Au lieu d'être bien droite, la colonne vertébrale vrille (un peu comme un torchon que l'on tord pour essorer : tout d'abord le torchon est droit, mais si l'on tord plus, il se vrille comme un tire-bouchon). Par ailleurs, les côtes s'articulant avec la colonne vertébrale, la scoliose provoque une rotation également des côtes. Cela se traduit par une malformation de la cage thoracique (la fameuse bosse du bossu de Notre-Dame) qui, dans les cas extrêmes, peut gêner les mouvements de la respiration. Une scoliose est rarement présente dès la naissance et s'aggrave lors des phases de forte croissance comme l'adolescence.

Enquête et partage

Enquête

[Enquête de satisfaction et d'audience](#)

Partage

[Envoyer par mail](#)

