

Sténose du foramen magnum chez un garçon de 5 mois atteint d'achondroplasie

Armaan K. Malhotra MD, Whitney Parker MD PhD, Peter B. Dirks MD PhD

■ Citation : *CMAJ* 2022 September 6;194:E1172. doi : 10.1503/cmaj.220007-f

Voir la version anglaise de l'article ici : www.cmaj.ca/lookup/doi/10.1503/cmaj.220007

Un pédiatre en milieu communautaire a orienté un garçon de 5 mois vers la clinique de génétique de notre établissement pour un problème de petite taille et de macrocéphalie. L'accouchement avait été normal même si les parents ont remarqué des ronflements à partir de l'âge de 4 mois. La portion proximale de ses membres (humérus et fémur) était courte; il présentait un bombement bifrontal et une volumineuse fontanelle aplatie suggérant une achondroplasie. L'examen neurologique était normal.

Le patient présentait une apnée centrale du sommeil modérée, diagnostiquée par polysomnographie. Les analyses génétiques ont confirmé la mutation génétique *FGFR3* (facteur de croissance des fibroblastes) et nous avons diagnostiqué une achondroplasie. Lorsqu'il a atteint l'âge de 10 mois, nous avons effectué une imagerie craniospinale qui a montré une grave sténose du foramen magnum accompagnée d'une compression cervicomédullaire (figure 1). Étant donné la grave compression entraînant une anomalie de la transmission des signaux en plus de l'apnée centrale du sommeil, nous avons procédé à une craniectomie sous-occipitale et à une laminectomie en C1. Lors du suivi, 2 mois plus tard, l'examen neurologique du patient demeurait normal et les étapes de son développement progressaient adéquatement.

L'achondroplasie, une forme de dysplasie du squelette, est une maladie héréditaire à caractère autosomique dominant. La plupart des cas sont dus à des mutations faux sens du gène *FGFR3* (c.-à-d. que les 2 parents sont indemnes)¹. C'est la cause la plus fréquente du nanisme micromélique, avec une incidence de 1 pour 10 000–30 000². Les patients peuvent présenter des signes de compression du foramen magnum, incluant apnée centrale du sommeil, myélopathie, hypotonie, paralysie et retard moteur^{1,2}. Par suite d'une dysfonction et du raccourcissement des trompes d'Eustache et d'une hypoplasie malaire, on rencontre souvent des problèmes d'otite moyenne et de perte auditive à l'avenant. Rarement, la compression du foramen magnum peut entraîner la mort subite. Les enfants atteints d'achondroplasie ont une espérance de vie quasi normale, même s'ils sont exposés à un risque accru de complications cardiaques à l'âge adulte.



Figure 1 : Cliché en coupe sagittale par résonance magnétique pondérée en T_2 du cou de notre patient à l'âge de 10 mois, montrant une hypertrophie de l'opisthion et une grave compression de la jonction craniocervicale (flèche blanche).

Une ligne directrice nationale recommande un dépistage des pathologies de la jonction craniocervicale chez les enfants atteints d'achondroplasie dès le diagnostic au moyen d'examen physiques et neurologiques détaillés et d'un test de polysomnographie³. Même si les taux s'améliorent, des données récentes laissent entendre que seulement 13,9 % des enfants font l'objet d'un dépistage complet et approprié pour la sténose du foramen magnum⁴. Les symptômes tels que la

suffocation ou les haut-le-cœur lors de la prise d'aliments, une apnée du sommeil prolongée, la cyanose, une mobilité ou un tonus anormaux des membres, ou une apnée centrale du sommeil à la polysomnographie devraient justifier un examen plus approfondi en neuroimagerie³.

Références

1. Savarirayan R, Ireland P, Irving M, et al. International Consensus Statement on the diagnosis, multidisciplinary management and lifelong care of individuals with achondroplasia. *Nat Rev Endocrinol* 2022;18:173-89.
2. Horton WA, Hall JG, Hecht JT. Achondroplasia. *Lancet* 2007;370:162-72.
3. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics* 2020;145:e20201010.
4. Nadel JL, Wilkinson DA, Garton HJL, et al. Screening and surgery for foramen magnum stenosis in children with achondroplasia: a large, national database analysis. *J Neurosurg Pediatr* 2018;23:374-80.

Intérêts concurrents : Aucun déclaré.

Cet article a été révisé par des pairs.

Les auteurs ont obtenu le consentement de la personne désignée accompagnant le jeune patient.

Affiliation : Division de rhumatologie, Hôpital SickKids, Toronto, Ont.

Propriété intellectuelle du contenu : Il s'agit d'un article en libre accès distribué conformément aux modalités de la licence Creative Commons Attribution (CC BY-NC-ND 4.0), qui permet l'utilisation, la diffusion et la reproduction dans tout médium à la condition que la publication originale soit adéquatement citée, que l'utilisation se fasse à des fins non commerciales (c.-à-d., recherche ou éducation) et qu'aucune modification ni adaptation n'y soit apportée. Voir : <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.fr>

Correspondance : Armaan Malhotra, ak.malhotra@mail.utoronto.ca

Les images cliniques sont choisies pour leur caractère particulièrement intéressant, classique ou impressionnant. Toute soumission d'image de haute résolution claire et bien identifiée doit être accompagnée d'une légende aux fins de publication. On demande aussi une brève explication (300 mots maximum) de la portée éducative des images, et des références minimales. Le consentement écrit du patient au regard de la publication doit être obtenu avant la soumission.