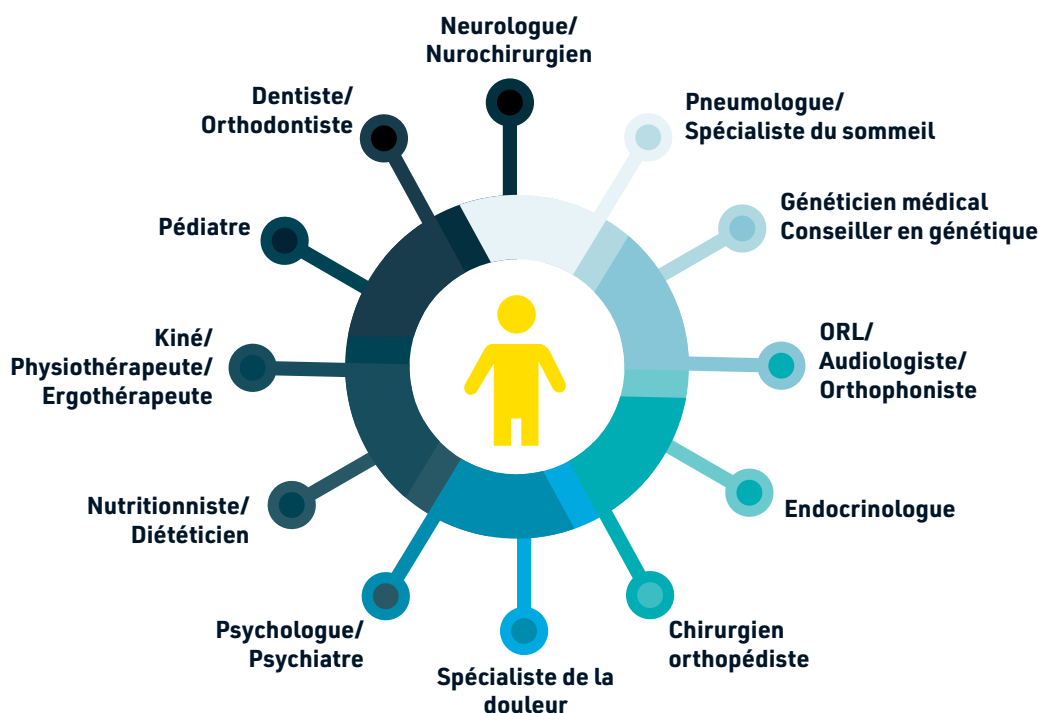


# PRISE EN CHARGE GLOBALE DE L'ACHONDROPLASIE

## Vos patients bénéficient-ils d'une équipe de soins pluridisciplinaire ?

L'altération de la croissance osseuse due à l'achondroplasie peut être associée à des complications multisystémiques.<sup>1</sup> Une prise en charge optimale de l'achondroplasie implique d'anticiper les complications spécifiques à tous les stades du développement.<sup>1</sup> **Les parents d'enfants achondroplases étant de taille normale dans 80 % des cas,**<sup>2</sup> les patients et leurs aidants ne connaissent pas toujours les complications potentielles.



Il est essentiel d'anticiper la prise en charge à long terme, et notamment de constituer un réseau de professionnels de santé sur mesure.<sup>1,3</sup>

## Outil pour une prise en charge proactive

La deuxième page de ce document vous aidera à engager la conversation avec vos patients et leurs aidants concernant :



Les complications courantes et potentiellement graves



Les sujets que les aidants doivent aborder avec les spécialistes



La mise en place de l'équipe de soins pluridisciplinaire



L'orientation des patients vers des spécialistes, en fonction de leurs besoins

LA PAGE SUIVANTE VOUS AIDERA À EXPLIQUER AUX PATIENTS ET À LEURS AIDANTS CE QU'EST UNE ÉQUIPE PLURIDISCIPLINAIRE

**Références:** 1. Ireland PJ, Pacey V, Zankl A, Edwards P, Johnston LM, Savarirayan R. Optimal management of complications associated with achondroplasia. *Appl Clin Genet.* 2014;7:117-125. Published online June 24, 2014. 2. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14(1):1. 3. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics.* 2020;145(6):e20201010.

# COMPRENDRE L'ÉQUIPE DE SOINS PLURIDISCIPLINAIRE

Il est essentiel d'assurer une prise en charge proactive de l'achondroplasie. Cette page est un outil destiné à aider les professionnels de santé, les patients et leurs aidants à discuter des spécialistes actuellement impliqués dans la prise en charge, et de ceux qui doivent être consultés ou sont susceptibles d'intervenir à l'avenir.

**LA COMPOSITION DE L'ÉQUIPE SOIGNANTE DOIT ÊTRE PERSONNALISÉE. TOUS LES SPÉCIALISTES N'AURONT PAS NÉCESSAIREMENT BESOIN D'INTERVENIR. CERTAINS SPÉCIALISTES DEVRONT ÊTRE CONSULTÉS UNIQUEMENT À CERTAINES ÉTAPES DU DÉVELOPPEMENT.<sup>1</sup>**

Spécialiste <sup>1-4</sup>	Sujets à aborder <sup>1,3-6</sup>	Nom et coordonnées
 <b>Neurologue Neurochirurgien</b>	Taille ou morphologie disproportionnée du crâne, signes d'apnée du sommeil, prise de poids insuffisante et signes d'alerte au niveau neurologique	_____ _____ _____
 <b>Généticien médical Conseiller en génétique</b>	Diagnostic, évolution prévisible entre la petite enfance et l'âge adulte, continuité des soins et planification familiale	_____ _____ _____
 <b>Pneumologue Spécialiste du sommeil</b>	Troubles respiratoires, signes d'apnée du sommeil et traitement de l'apnée du sommeil	_____ _____ _____
 <b>Kiné/Physiothérapeute Ergothérapeute</b>	Mobilité des hanches, capacité à faire de l'activité physique et adaptations possibles de l'environnement pour favoriser l'autonomie	_____ _____ _____
 <b>Chirurgien orthopédiste</b>	Difficultés à la marche, hypercyphose ou hyperlordose, jambes arquées ou douleurs chroniques au mouvement	_____ _____ _____
 <b>Endocrinologue</b>	Surveillance de la croissance au fil du temps	_____ _____ _____
 <b>Psychologue Psychiatre</b>	Signes de mauvaise estime de soi, de difficultés d'adaptation sociale ou de dépression	_____ _____ _____
 <b>Spécialiste ORL Spécialiste de l'audition Orthophoniste</b>	Otites récurrentes, éventuels retards de langage observés ou perte d'audition	_____ _____ _____
 <b>Nutritionniste Diététicien</b>	Suivi du poids et prise en charge nutritionnelle	_____ _____ _____
 <b>Dentiste Orthodontiste</b>	Malocclusion et/ou mauvais alignement des dents, et palais étroit	_____ _____ _____

**POUR PLUS D'INFORMATIONS,  
CONSULTEZ LE SITE HCP. ACHONDROPLASIA.COM**

**Références:** 1. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. 2. Unger S, Bonafé L, Gouze E. Current care and investigational therapies in achondroplasia. *Curr Osteoporos Rep*. 2017;15(2):53-60. 3. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child*. 2012;97(2):129-134. 4. Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Sillence D, Scott CI Jr. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. *J Med Genet*. 1998;35(9):705-712. 5. Gollust SE, Thompson RE, Gooding HC, Biesecker BB. Living with achondroplasia in an average-sized world: an assessment of quality of life. *Am J Med Genet A*. 2003;120A(4):447-458. 6. Jennings SE, Ditro CP, Bober MB, et al. Prevalence of mental health conditions and pain in adults with skeletal dysplasia. *Qual Life Res*. 2019;28(6):1457-1464.