

Caractérisation des anomalies craniomaxillofaciales dans l'achondroplasie : de l'analyse de Jean Delaire à la morphométrie 3D

Anne MORICE



Anne Morice^{1,2}, Sophie Eche¹, Lucie Griffon³, Brigitte Fauroux³, Laurence Legeai-Mallet², Roman Hossein Khonsari^{1,2}, Geneviève Baujat⁴, Arnaud Picard¹, Natacha Kadlub¹

Institutions :

1. Service de Chirurgie Maxillo-Faciale et Chirurgie Plastique, Hôpital Universitaire Necker - Enfants Malades, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris, Centre de Référence Maladies Rares MAFACE Fentes et Malformations Faciales, Université de Paris, Paris
2. Laboratoire 'Bases Moléculaires et Physiopathologiques des Ostéochondrodysplasies', INSERM UMR 1163, Institut Imagine, Paris
3. Unité 'Ventilation non invasive et sommeil de l'enfant', Hôpital Universitaire Necker - Enfants Malades, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
4. Service de Génétique Médicale, INSERM UMR 1163, Université Paris Descartes-Sorbonne Paris Cité, IMAGINE Institute, Necker Enfants Malades Hospital, Paris, France.

L'achondroplasie est la cause de nanisme rhizomélisque d'origine génétique la plus fréquente, liée à des mutations gain de fonction dans le gène *FGFR3*, ayant pour conséquence des perturbations dans le processus d'ossification endochondrale, entraînant une désorganisation des plaques de croissance, et une fusion prématurée des synchondroses de la base du crâne. Les patients présentent des anomalies craniomaxillofaciales, avec crâne et front bombés, rétrusion maxillaire, et ensellure nasale marquée, de sévérité variable. Cette variabilité de sévérité phénotypique craniofaciale doit être précisée, et les facteurs conduisant à celle-ci restent à élucider.

L'objectif de notre étude était de quantifier les anomalies maxillofaciales dans une série de 15 patients porteurs d'achondroplasie. Des analyses céphalométriques squelettiques et des tissus mous ont été réalisées selon Delaire, ainsi que des analyses morphométriques 3D à partir de scanners du massif facial. Des études de corrélation ont été réalisées entre les différents paramètres céphalométriques maxillofaciaux et ceux de la base du crâne, afin de mieux comprendre le lien entre la

réduction antéropostérieure de la base du crâne, la rétrusion de l'étage moyen de la face et la sévérité du syndrome d'apnée obstructive du sommeil.