

LA PETITE TAILLE

VIVRE AVEC SA DIFFÉRENCE



APPT

association
des personnes
de petite taille

www.appt.asso.fr

VIVRE LA PETITE TAILLE

VOUS ÊTES DE PETITE TAILLE OU VOTRE ENFANT EST DE PETITE TAILLE ?

Ce livret, conçu par l'Association des Personnes de Petite Taille (APPT), a pour objectif de vous accompagner à chaque étape du développement de votre enfant ou d'apporter des réponses concrètes à vos questionnements sur votre vie d'adulte.

Parce que la petite taille requiert des informations, un suivi et un accompagnement pour mieux la connaître et la vivre, ce livret aborde différents thèmes du quotidien :

- Comment se familiariser avec la petite taille et quelles en sont les principales causes ?
- Quels sont les troubles fréquents liés à la petite taille ?
- De l'annonce de la petite taille à son acceptation, comment vivre avec au quotidien ?
- Peut-on avoir un enfant lorsqu'on est de petite taille ?
- Comment favoriser l'intégration de la personne de petite taille dans sa vie scolaire, professionnelle et sociale ?

L'APPT

Fondée en 1976, l'APPT agit pour la reconnaissance et l'intégration des personnes de petite taille. Aujourd'hui, l'association regroupe plus de 300 familles.

Rassemblant des adhérents de petite taille et leurs familles, de toutes régions de France et de tous âges, l'association est également ouverte à toute personne sensibilisée à cette question et à ses potentielles difficultés. Elle rassemble ainsi des médecins, les acteurs qui entourent l'enfant dès le plus jeune âge (école, crèche, assistance sociale, kiné...), d'autres associations ou encore des représentants de l'état et des entreprises.



SOMMAIRE

À La Découverte De La Petite Taille.....	05-06
L'Annonce De La Petite Taille.....	07-09
Le Parcours Santé Et Le Réseau Médical	10-14
Troubles Possibles.....	15-20
Transmission De La Petite Taille.....	21-22
Diagnostic Prénatal Précoce.....	23-24
L'Enfant De Petite Taille.....	25
La Vie En Société / À L'école.....	26-28
La Vie Professionnelle	29-30
La Reconnaissance Du Handicap	31-33
Au Quotidien	34-36
Hygiène De Vie Et Relations Amoureuses.....	37-40
Les Différentes Pathologies	41-43
L'APPT.....	44-45

LA PETITE TAILLE

C'EST QUOI ?

L'origine de la petite taille peut aujourd'hui être identifiée grâce aux progrès récents de la génétique médicale et des outils moléculaires (sauf pour certains cas extrêmement rares). Reconnaître le gène impliqué dans l'affection permet d'identifier la maladie et de mieux la prendre en charge.

Ces affections qui impactent la taille sont des maladies rares, et à ce titre mal connues du public et même du milieu médical. Leurs noms, souvent très complexes, portent parfois à confusion, ce qui peut induire des prises en charge mal adaptées. Il est donc important d'établir le diagnostic le plus précis possible pour orienter au mieux le patient.

La petite taille peut résulter d'une centaine de causes différentes, qui peuvent entraîner divers degrés de handicap selon les cas. Elle est parfois associée à des spécificités morphologiques qui permettent de la reconnaître.

Dans ce livret nous avons mis l'accent sur l'achondroplasie, la forme de petite taille d'origine osseuse la

plus fréquente. Néanmoins la majorité des informations et les conseils distillés tout au long de ces pages s'adressent à toutes les personnes de petite taille. Les questions psychologiques, d'éthique et de vie en société concernent en effet l'ensemble des personnes de petite taille.

Dans l'achondroplasie, la petite taille est dite « dysharmonieuse » ou « disproportionnée » car elle porte essentiellement sur les membres et sur la face, par opposition à la petite taille « harmonieuse » portant sur l'ensemble du squelette.

Si vous souhaitez mieux connaître les différentes formes de petite taille, rendez-vous à la fin de ce livret (voir les pages 41 à 43).

POURQUOI ?

L'achondroplasie est une maladie génétique causée par une anomalie de la croissance du squelette et plus précisément du cartilage qui touche une personne sur quinze mille environ.

Elle est due à une mutation du gène en terme scientifique). La maladie FGFR 3, porté sur le chromosome 4. peut aussi être familiale, transmise par l'un des deux parents lui-même atteint. Il suffit en effet qu'un seul des deux exemplaires du gène soit muté pour manifester la maladie n'est porteur du gène (« de novo » (maladie dominante).

QUELLES CONSÉQUENCES ?

Il est important de dire d'emblée que l'intelligence des enfants achondroplasies est la même que celle des enfants de taille classique.

Il existe dans cette maladie un trouble de la croissance des os portant préférentiellement sur les membres. Il en résulte des membres courts par rapport au thorax et au crâne dont la croissance est plutôt conservée. La croissance des os de la base du crâne est également responsable d'un visage caractéristique.

POURQUOI PARLER DE « PERSONNE DE PETITE TAILLE » ?

Utilisé comme un nom pour désigner une personne de petite taille, le terme « nain » est réducteur et péjoratif car il cantonne l'individu à sa condition. L'expression « personne de petite taille » est plus appropriée et permet de rappeler que la petite taille est une condition médicale très sérieuse, entraînant des complications sévères. Trop souvent associé à des personnages fictifs, mythologiques et fantastiques, le terme « nain » prête encore à sourire de nos jours et porte atteinte à la dignité de la personne de petite taille.

L'ANNONCE DE LA PETITE TAILLE

Quelle que soit la situation, la découverte de la petite taille par le corps médical, puis son annonce aux parents est toujours vécue de manière assez brutale au sens où c'est un évènement inattendu. Aucun parent n'est préparé à une telle expérience de vie.

De plus, si cette découverte, puis cette annonce, ont lieu pendant la grossesse, la question très douloureuse de savoir si les parents souhaitent poursuivre ou interrompre la grossesse en cours sera posée par le corps médical. Le simple fait que cette question soit soulevée peut déjà être un traumatisme supplémentaire pour certains parents. Les mots utilisés par les médecins autour de ces moments-là pourront restés gravés à jamais et il est donc important de bien les choisir.

C'est un choc, une expérience traumatique qui peut dans un premier temps se manifester par une sidération de la pensée et des émotions. Cette annonce provoque un effondrement des repères, ce n'est pas ce qu'on avait imaginé pour son enfant. Cela suscite de la peur pour son enfant, pour le couple, pour la famille. Comment les uns et les autres vont-ils pouvoir vivre avec cette nouvelle réalité ?

COMMENT ?

Il est important de prendre le temps d'expliquer la pathologie, d'en donner les causes et les conséquences, mais aussi d'être à l'écoute des réactions, des émotions et des questions des parents, de la famille. Il est indispensable que le médecin puisse expliquer le diagnostic, sa nature, son origine, et son évolution potentielle.

Mieux vaut toutefois ne pas submerger les parents d'informations au premier rendez-vous, car sous le coup de l'émotion ils ne retiendront pas tout. Il est préférable de fixer un autre rendez-vous quelques jours après pour en rediscuter, le temps que la nouvelle soit « digérée » par le couple.

de rencontrer un spécialiste de la petite taille ou de se mettre en contact avec un professionnel du réseau du **Centre de référence maladies osseuses constitutionnelles**. Ce Centre de référence appartient à la **Filière OSCAR** (le réseau national des acteurs des maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage, voir les pages 10 à 14).

Il est ensuite conseillé aux parents



QUAND ?

Le plus tôt possible, dans l'intérêt de la prise en charge médicale, mais pas avant d'être certain du diagnostic.

Dans le cas d'une découverte fortuite lors d'une surveillance échographique, pendant la grossesse, le problème est très délicat car cette découverte arrive le plus souvent au troisième trimestre, ce qui est très tardif et complexifie au plan psychologique la prise de décision de poursuite ou d'interruption de la grossesse.

Il est donc en effet très important que les parents prennent le temps de rencontrer un médecin spécialiste

qui pourra répondre à toutes leurs questions concernant cette pathologie, puis un psychologue qui pourra les faire réfléchir sur la vie avec un enfant « différent », car ils se croient souvent incapables d'élever un tel enfant. L'avenir est parfois anticipé de manière très négative. Les parents doivent prendre leur décision de poursuivre ou non la grossesse après y avoir mûrement réfléchi et rencontré les bonnes personnes, connaissant le devenir à long terme de cette affection.

LES DIFFÉRENTES ÉTAPES : DU DÉNI À L'ACCEPTATION

Plusieurs phases étapes dans le processus d'acceptation sont identifiées.

Dans un premier temps, il est très difficile pour les parents de comprendre ce qui leur arrive. **Ils sont alors dans le déni** : le diagnostic peut même être mis en doute. Les parents ne veulent pas croire que leur enfant est de petite taille. Ils peuvent alors consulter d'autres médecins, en espérant que le premier se soit trompé. S'ensuit souvent **une période d'effacement ou de révolte animée par un sentiment d'impuissance**, lors de laquelle les parents se disent

parfois : « Pourquoi nous ? » Le dialogue entre les conjoints est alors primordial. Le repli sur soi n'est pas une solution, bien au contraire. Pas plus que la course au miracle qu'entament certains parents : il est bon de leur rappeler qu'à ce jour, aucun traitement ne permet de faire grandir ostensiblement un enfant de petite taille.

Afin d'accepter le diagnostic et de se préparer à accueillir un enfant de

petite taille avec moins de culpabilité et d'inquiétude, la famille peut s'orienter vers un psychologue et l'informer de l'existence de l'APPT, où elle trouvera des personnes « res-

sources » (parents, enfants, adolescents) avec qui elle pourra échanger et poser ses questions autour de la petite taille.

LA RÉACTION DE L'ENTOURAGE

Comment l'entourage va-t-il réagir à l'annonce d'un enfant de petite taille ?

C'est une question que se posent avec angoisse les parents. Ils peuvent craindre que leurs proches rejettent leur enfant. Si la petite taille est détectée avant la naissance, il est préférable de l'annoncer aux proches au préalable et

d'en discuter avec eux. Si celle-ci est découverte à la naissance, elle peut altérer un moment joyeux et générer de l'inquiétude, il est donc important de répondre aux questions de l'entourage comme cela a été fait avec les parents.

LA FRATRIE

L'annonce au(x) frère(s) et sœur(s) doit se faire en fonction de l'âge de ces derniers.

Les parents doivent bien choisir leurs mots pour expliquer aux autres enfants la pathologie du nouveau membre de la fratrie et le motif de leur peine. Il faut ensuite laisser la porte ouverte à leurs questions. Par ailleurs, il faut veiller à ne pas culpabiliser l'enfant de petite taille, qui nécessite souvent plus d'attention que ses frères et sœurs, et ne

pas mettre de côté ces derniers, qui peuvent exprimer de la jalousie. **Chaque membre de la fratrie doit conserver sa place et son rôle** : par exemple, si c'est l'aîné qui est de petite taille, il doit être responsabilisé vis-à-vis de ses frères et sœurs et ne pas être infantilisé en fonction de son physique.

VERS L'ÉPANOUISSEMENT PERSONNEL

Un diagnostic n'est pas un pronostic de vie.

La personne de petite taille va se construire au fur et à mesure, pourra aller à l'école et exercer un métier comme les autres. Il ne faut lui fermer aucune porte et l'encourager à prendre des décisions en fonction de ses envies et de ses

compétences, comme on le ferait pour un enfant de taille classique. **Celui-ci doit être acteur de sa vie, il faut essayer de ne lui fixer aucune limite** (autre que celles dues à des raisons médicales), que ce soit dans la vie privée ou professionnelle.

LE PARCOURS SANTÉ

Il est essentiel qu'un diagnostic précis soit établi dès la naissance, puis de procéder à un suivi médical régulier tout au long de sa vie auprès des professionnels du réseau du Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles, MOC (voir pages suivantes).

Le parcours médical est en général coordonné par un **médecin généticien clinicien** à l'âge pédiatrique, puis par un **rééducateur fonctionnel** ou un **rhumatologue** à l'âge adulte. Ce parcours fait appel aux différents spécialistes des organes potentiellement affectés (ORL, pneumologue, neurochirurgien, orthopédiste, chirurgien maxillo-facial...) et en perpétuelle évolution, adapté à l'âge. **Ce parcours santé adapté optimise l'état de santé, permet de dépister d'éventuelles anomalies et de limiter certaines complications.**

Le calendrier de suivi établi par le **Centre de référence MOC**, publié sur le site de la **Filière OSCAR** (le réseau national des acteurs des maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage) marque les principales étapes médicales à suivre pour les enfants de petite taille, de la naissance à leur majorité, et même au-delà. Les calendriers de suivi achondroplasie et ostéogénèse imparfaite sont disponibles en ligne, à cette adresse : www.filiere-oscar.fr/guidelines

Les missions du Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles, définies par le Plan national maladies rares en 2005, sont :

- ⊙ D'établir un diagnostic, de mettre en place le suivi et prévenir au mieux les éventuelles complications
- ⊙ D'assurer la continuité de la prise en charge jusqu'à l'âge adulte
- ⊙ De participer au développement des programmes de recherche clinique et fondamentale sur ces pathologies
- ⊙ D'animer et coordonner les réseaux de correspondants médico-sociaux et éducatifs impliqués
- ⊙ De proposer un accompagnement psychologique et socio-éducatif adapté

Le Centre de référence a défini en 2008 un réseau de Centres de compétence répartis sur le territoire, rassemblant les acteurs de proximité.

Pensez à demander à votre Centre de compétence régional, votre carte d'urgence et à toujours l'avoir sur vous. En cas de maladie, de traumatisme, d'anesthésie ou d'accident, elle permet à l'équipe médicale de prendre toutes les précautions nécessaires.

À NOTER

CENTRE DE RÉFÉRENCE MALADIES OSSEUSES CONSTITUTIONNELLES (MOC)

Hôpital Necker - Enfants Malades (AP-HP)

Coordinatrice : Pr Valérie Cormier-Daire (valerie.cormier-daيرة@aphp.fr)

149 rue de Sèvres, 75015 Paris – cr.moc.nck@aphp.fr – 01 42 19 27 13

LES PROTOCOLES NATIONAUX DE DIAGNOSTIC ET DE SOINS (PNDS)

L'objectif d'un PNDS est d'expliciter aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient atteint d'une maladie rare donnée. Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de la maladie rare sur l'ensemble du territoire. **Le PNDS achondroplasie doit être publié fin 2019.**



© Héliène Dagues

RÉSEAU FRANÇAIS DES MALADIES OSSEUSES CONSTITUTIONNELLES

Centres de référence MOC et Filière OSCAR en 2019.

Les données datent d'août 2019 et sont extraites du site de la filière OSCAR. Pour une mise à jour des données, n'hésitez pas à consulter le site www.filiere-oscar.fr

LE CENTRE COORDINATEUR NATIONAL

Hôpital Necker

Coordinatrice : Pr Valérie Cormier-Daire (valerie.cormier-daيرة@aphp.fr)

149 rue de Sèvres, 75015 Paris – cr.moc.nck@aphp.fr – 01 42 19 27 13

LES CENTRES CONSTITUTIFS

- ⊙ **CHU Paris Est - Hôpital Armand-Trousseau**
Coordinatrice : Dr Véronique Forin (veronique.forin@aphp.fr)
 26 avenue du Dr Arnold Netter, 75012 Paris – 01 47 10 44 28
- ⊙ **CHU Paris-GH St-Louis Lariboisière F.Widal - Hôpital Lariboisière**
Coordinatrice : Pr Martine Cohen-Solal (martine.cohen-solal@inserm.fr)
 2 rue Ambroise Paré, 75010 Paris – 01 48 74 02 50
- ⊙ **CHU Paris Centre - Hôpital Cochin**
Coordinateur : Dr Christian Roux (christian.roux@aphp.fr)
 27 rue du Faubourg Saint-Jacques, 75014 Paris – 01 58 41 25 87

LES CENTRES DE COMPÉTENCES PAR RÉGION

AUVERGNE-RHÔNE-ALPES

- ⊙ **CHU de Clermont-Ferrand - Hôpital d'Estaing**
Coordinatrice : Dr Christine Francannet (cfrancannet@chu-clermontferrand.fr)
 1 Place Lucie Aubrac, 63003 Clermont-Ferrand – 04 73 75 06 53
- ⊙ **CHU de Grenoble site Nord - Hôpital Couple-Enfant**
Coordinateur : Dr Julien Thevenon (jthevenon@chu-grenoble.fr)
 Quai Yermolof, 38043 Grenoble – 04 76 76 72 85
- ⊙ **CHU de Lyon HCL - GH Est-Hôpital Femme Mère Enfant**
Coordinateur : Dr Massimiliano Rossi (massimiliano.rossi01@chu-lyon.fr)
 59 Boulevard Pinel, 69677 Bron – 04 27 85 55 73
- ⊙ **CHU St Etienne - Hôpital Nord**
Coordinateur : Dr Renaud Touraine (renaud.touraine@chu-st-etienne.fr)
 Avenue Albert Raimond, 42270 Saint-Priest-en-Jarez – 04 77 82 81 16

BOURGOGNE-FRANCHE-COMTÉ

- ⊙ **CHU Dijon Bourgogne - Hôpital François Mitterrand**
Coordinatrice : Dr Nolwenn Jean-Marcais (nolwenn.jean@chu-dijon.fr)
 2 boulevard Maréchal de Lattre de Tassigny, 21000 Dijon – 03 80 29 53 13

BRETAGNE

- ⊙ **CHU de Rennes - Hôpital Sud**
Coordinateur : Pr Philippe Violas (philippe.violas@chu-rennes.fr)
 2, rue Henri Le Guilloux, 35000 Rennes – 02 99 26 59 30



GRAND EST

- ⊙ **CHU de Nancy - Hôpitaux de Brabois**
Coordinateur : Dr Pierre Journeau (p.journeau@chru-nancy.fr)
 Rue du Morvan, 54511 Vandœuvre-Lès-Nancy – 03 83 15 47 07
- ⊙ **CHU de Strasbourg - Hôpital de Hautepierre**
Coordinatrice : Dr Élise Schaefer (elise.schaefer@chru-strasbourg.fr)
 1 Avenue Molière, 67200 Strasbourg – 03 88 12 81 20

HAUTS-DE-FRANCE

- ⊙ **CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre**
Coordinatrice : Dr Anne Dieux-Coeslier (anne.dieux@chru-lille.fr)
Avenue Eugène Avinée, 59000 Lille - 03 20 44 49 11

LA RÉUNION

- ⊙ **CHU de la Réunion - Hôpital Félix Guyon**
Coordonateur : Dr Jean-Luc Alessandri (jean-luc.alessandri@chr-reunion.fr)
Allée des Topazes, 97405 Saint-Denis - +262 262 90 54 90

NORMANDIE

- ⊙ **CHU de Caen - Hôpital de la Côte de Nacre**
Coordinatrice : Dr Alexandra Desdoits (desdoits@chu-caen.fr)
Avenue de la Côte de Nacre, 14033 Caen - 02 31 06 44 86

NOUVELLE-AQUITAINE

- ⊙ **CHU Bordeaux - Hôpital des Enfants - Groupe Hospitalier Pellegrin**
Coordonateur : Dr Didier Lacombe (didier.lacombe@chu-bordeaux.fr)
Place Amélie Raba-Léon, 33076 Bordeaux - 05 57 82 03 63
- ⊙ **CHU de Poitiers**
Coordinatrice : Pr Françoise Debiais (francoise.debiais@chu-poitiers.fr)
2 Rue de la Milétrie, 86000 Poitiers - 05 49 44 49 48

OCCITANIE

- ⊙ **CHRU de Montpellier - Hôpital Arnaud de Villeneuve**
Coordinatrice : Dr Marjolaine Willems (m-willems@chu-montpellier.fr)
371 avenue du Doyen Gaston Giraud, 34295 Montpellier - 04 67 33 65 64
- ⊙ **CHU de Toulouse - Hôpital des Enfants**
Coordonateur : Dr Thomas Edouard (edouard.t@chu-toulouse.fr)
330 avenue de Grande Bretagne, 31059 Toulouse - 05 34 55 85 56

PAYS DE LA LOIRE

- ⊙ **CHU de Nantes - Hôtel Dieu**
Coordonateur : Dr Bertrand Isidor (bertrand.isidor@chu-nantes.fr)
1 place Alexis Ricordeau, 44093 Nantes - 02 40 08 32 45

PROVENCE-ALPES-CÔTE D'AZUR

- ⊙ **CHU de Marseille - Hôpital de la Timone**
Coordinatrice : Dr Sabine Sigaudy (sabine.sigaudy@mail.ap-hm.fr)
264 rue Saint-Pierre, 13385 Marseille - 04 94 38 67 49
- ⊙ **CHU de Nice - Hôpital l'Archet 2**
Coordinatrice : Dr Fabienne Giuliano (la boîte email n'est plus active)
151 Route Saint-Antoine de Ginestière, 06202 Nice - 04 92 03 62 43

TROUBLES POSSIBLES

Beaucoup de personnes de petite taille ressentent des troubles physiques, mais ne trouvent pas toujours les réponses pour y remédier. Un médecin qui n'est pas familiarisé avec les troubles de la croissance osseuse peut éprouver des difficultés à trouver une réponse à ces maux. Il est alors essentiel de se tourner vers une équipe de spécialistes (orthopédiste, neurochirurgien, ORL, pneumologue, chirurgien maxillo-facial, etc.).

Les problèmes les plus fréquents liés à une petite taille d'origine osseuse varient en fonction de l'âge. Chez le nourrisson, il existe une hypotonie, et de possibles complications respiratoires. Chez le jeune enfant, on retrouve les problématiques d'otite séreuse et de cyphose dorsolombaire. Lorsque l'enfant grandit, on note souvent une incurvation des tibias, et un trouble de l'articulé dentaire. Les douleurs articulaires sont fréquentes à tout âge. Chez le jeune enfant, il s'agit de douleurs des genoux alors que chez l'adolescent et l'adulte, on retrouve plus fréquemment des douleurs dorsales, lombaires et cervicales, des troubles respiratoires et ORL ou encore des faiblesses et fourmillements dans les membres inférieurs.



AU NIVEAU DU TROU OCCIPITAL (CHARNIÈRE OCCIPITO-CERVICALE)

Le défaut de croissance de la base du crâne peut entraîner une étroitesse du canal occipital par lequel passe le cordon de la moelle et des vaisseaux sanguins. Il en résulte une possible compression de ces voies neurologiques, et plus rarement une altération des centres de commande de la respiration. Certains enfants ayant une petite taille d'origine osseuse (comme

les bébés achondroplases) peuvent ainsi développer une hypotonie, des réflexes anormaux et des apnées centrales (le cerveau ne commande plus les mouvements respiratoires). Cette anomalie est traitée par une intervention neurochirurgicale qui décomprime la moelle épinière en élargissant la charnière cervico-occipitale.



COMPRESSIONS MÉDULLAIRES

Une première IRM de la charnière occipito-cervicale est réalisée autour de l'âge de 6 mois. **En cas de rétrécissement osseux (sténose) entraînant une compression médullaire, une intervention chirurgicale doit être réalisée au cours de la première année de vie. Toutefois, si cette sténose est modérée, elle peut s'arranger naturellement, sans besoin d'opération.**

Une intervention préventive peut également s'avérer nécessaire lorsqu'une compression de la moelle épinière se manifeste au niveau cervical ou dorsal, car il existe un risque d'évolution vers une paralysie.



TROUBLES RESPIRATOIRES



ÉTROITESSE DES VOIES AÉRIENNES SUPÉRIEURES

L'étroitesse des voies aériennes supérieures (**composées des fosses nasales, de la bouche, du pharynx et du larynx dans la gorge**) est très fréquente chez les enfants ayant un trouble de la croissance osseuse. Elle peut provoquer un syndrome d'apnées obstructives du sommeil (SAOS) dont un des signes révélateurs est le ronflement. Le SAOS est responsable d'une mauvaise qualité du sommeil, et par conséquent d'une fatigue, des problèmes de concentration et de mémoire, ainsi que des troubles du comportement avec une agitation et une irritabilité pouvant déboucher sur des difficultés scolaires.

UN SUIVI TOUT AU LONG DE L'ENFANCE

Pendant les trois premières années de la vie, il convient de procéder à une consultation auprès d'un pédiatre ORL chaque semestre, puis tous les ans au cours de l'enfance. Une exploration du sommeil doit être faite tous les ans pendant les trois premières années de vie, puis en cas de symptômes.



DIAGNOSTIC ET TRAITEMENT DES TROUBLES DU SOMMEIL

Le SAOS est diagnostiqué sur une exploration du sommeil. Cet examen doit être fait de manière systématique dans un centre spécialisé. Cet examen est recommandé avant l'âge d'un an dans certaines maladies osseuses comme l'achondroplasie.

En cas de SAOS, une petite intervention chirurgicale consistant à retirer les amygdales et les végétations permet de traiter le SAOS dans la grande majorité des cas. En cas de SAOS persistant après la chirurgie, un traitement par pression

positive continue (PPC) est très efficace. La PPC consiste en la délivrance d'une pression d'air dans les voies aériennes supérieures (nez, bouche, pharynx, larynx et trachée) par un petit masque posé sur le nez, ou le nez et la bouche, afin de les maintenir ouvertes pendant la respiration. Ce traitement est utilisé pendant le sommeil (la nuit et à l'occasion de la sieste chez le très jeune enfant), généralement au domicile, pour que l'enfant puisse mener une vie la plus normale possible. Il peut être réalisé à tout âge.



AU NIVEAU DE LA CAGE THORACIQUE

L'enfant de petite taille d'origine osseuse est également susceptible d'avoir une cage thoracique plus petite que la moyenne ou déformée. Ceci n'a toutefois que des conséquences minimales sur la respiration. **Par contre, ces déformations thoraciques peuvent rendre les enfants**

plus vulnérables aux infections respiratoires (bronchites, bronchiolites). Il est donc vivement recommandé de respecter le calendrier vaccinal et de proscrire tout tabagisme passif. **Il est également conseillé d'éviter la collectivité (crèche) pendant la première année de vie.**



CYPHOSE DORSO-LOMBAIRE

On rappelle que chez le nourrisson, il existe dans quasiment tous les cas une cyphose de la jonction dorso-lombaire. **On conseille volontiers aux parents de laisser le bébé le plus possible à plat la première année, sur des tapis d'éveil,**

en limitant les périodes en position semi-assise (dans les transats et coques) ou assise (port bébé kangourou, chaise-haute). Si la cyphose persiste, il peut être prescrit le port d'un corset après l'âge de 9-12 mois.



RISQUES D'OTITES ET DE PERTURBATIONS NEUROSENSORIELLES

Les enfants achondroplases sont par ailleurs sujets à des risques d'otites séreuses chroniques. Leur trompe d'Eustache étant étroite, celle-ci a tendance à se boucher facilement et peut nécessiter la pose d'aérateurs transtympaniques (de petits tubes en silicone qu'on appelle aussi «yoyos») afin

d'évacuer le liquide séreux et d'éviter les inflammations dans l'oreille.

Sans traitement adéquat, une otite séreuse peut générer une légère surdité, qui entraîne des confusions phonétiques et une certaine frustration chez l'enfant.



LA PRISE EN CHARGE MAXILLO-FACIALE

L'enfant achondroplase peut parfois présenter un défaut de développement de l'étage moyen de la face (sous les yeux et la mâchoire supérieure), qui peut se caractériser par un décalage de la dentition, c'est-à-dire que les dents du bas sont en avant par rapport à celle du haut. Au-delà de la question morphologique, cette anomalie peut avoir des conséquences occlusales, qui posent notamment problème aux enfants pour emboîter leurs dents et mâcher leurs aliments.

En cas d'une obstruction des voies aériennes, **si l'ablation des amygdales et des végétations ou le port d'un masque nocturne ne suffisent pas, une intervention chirurgicale de maxillo-orthodontie (pas avant l'âge de 5-6 ans) peut être nécessaire.**

Selon le degré d'anomalie et de gêne, un traitement d'orthodontie ou d'orthopédie dento-faciale, voire une intervention chirurgicale interceptive, peuvent également être réalisés durant l'enfance.



LE SYNDROME DE LA QUEUE DE CHEVAL

Au fil de l'existence, chez l'adulte, des faiblesses ou des fourmillements peuvent apparaître dans les membres inférieurs. Ces symptômes sont particulièrement fréquents dans le cas de l'achondroplasie et

sont la conséquence d'une compression des racines nerveuses situées dans le bas du dos, phénomène qu'on appelle syndrome de la queue de cheval. En effet, les cinq dernières vertèbres, dites

lombaires, ont un canal particulièrement étroit, qui se rétrécit encore avec l'usure des articulations et des disques qui les fait augmenter de volume et empiéter dans le canal. Lorsque ces racines nerveuses – qui ont l'aspect d'une queue de cheval – sont comprimées, elles ne parviennent plus à jouer pleinement leur rôle et des troubles au niveau du bassin et des membres inférieurs apparaissent.

pas de risque d'évolution spontanée vers une paraplégie complète. **Une opération chirurgicale visant à décompresser les racines nerveuses peut alors être programmée, en général une laminectomie** (technique qui consiste à retirer une ou plusieurs lames vertébrales, afin d'agrandir le canal vertébral et ainsi décompresser les racines nerveuses) doit permettre au patient de retrouver une meilleure mobilité.

Face à des douleurs lombaires et surtout des membres inférieurs, qui s'accompagnent généralement de difficultés pour marcher, il convient de consulter un neurochirurgien et de réaliser une IRM (imagerie par résonance magnétique) qui permet de délivrer un diagnostic. Il n'existe

Il est possible de prévenir certaines causes du syndrome de la queue de cheval. Le développement d'une hernie discale peut notamment être évité en maintenant un poids de santé, un mode de vie sain et une bonne posture.



LES DOULEURS DORSALES, LOMBAIRES ET CERVICALES

Ces douleurs sont fréquentes chez les adolescents et adultes ayant un trouble de la croissance qui touchent la colonne vertébrale. Les trous de conjugaison sont étroits et entraînent une compression des racines issues des voies médullaires. Ces douleurs sont souvent peu sévères et il est important de les prévenir en adoptant des postures adéquates à tout moment de la journée :

pouvant toucher le sol, s'aider des bras et des mains pour se lever.

⊙ **Pour se lever d'un lit** : se tourner sur le côté, puis s'asseoir sur le bord du lit.

⊙ **Pour se pencher en avant au-dessus d'un plan de travail (bureau, lavabo...)** : prendre appui avec la main libre et veiller à ne pas fatiguer la vue en étant trop près du plan de travail.

⊙ **Pour s'asseoir et se lever d'un siège** : caler son bassin au fond du siège, le dos droit ; les pieds ne

Il est important de faire travailler ses abdominaux et de développer la musculature des membres inférieurs, pour limiter les risques de scoliose notamment. Si ces douleurs sont sévères, elles demandent un traitement spécifique de rhumatologie (infiltrations, kinésithérapie intensive) voire de chirurgie orthopédique.

PAS DE SOLUTION MIRACLE POUR GAGNER DES CENTIMÈTRES...

Actuellement, il n'existe aucun traitement médicamenteux pour pallier le déficit de croissance chez les enfants achondroplases.

HORMONES DE CROISSANCE

L'administration d'hormone de croissance à des personnes achondroplases n'a pas d'efficacité démontrée et n'est pas actuellement recommandée. Des études sont en cours d'évaluation pour d'autres formes de petite taille, mais aucune n'apporte de conclusion formelle à l'heure actuelle.

L'ALLONGEMENT DES MEMBRES

Il est techniquement possible d'allonger des membres. Peu recommandé par les médecins, ce traitement reste lourd pour le patient, qui peut espérer gagner en moyenne entre dix et quinze centimètres sur deux ans. Cette intervention se fait généralement durant l'adolescence afin de ne pas interférer avec la croissance osseuse physiologique et de préserver le jeune enfant de toute intervention agressive.

On utilisait autrefois des fixateurs externes pour procéder à l'allongement des membres, une technique douloureuse qui s'accompagnait par ailleurs d'un certain préjudice esthétique (cicatrices). Désormais, on procède à la pose de clous centromédullaires. Si cette méthode s'avère moins contraignante et douloureuse que la précédente, celle-ci est encore susceptible d'engendrer des complications (défauts de consolidation osseuse, aggravation des instabilités articulaires, risque d'infections ou de fractures).

Enfin, l'évolution à long terme de ces allongements est encore mal connue (problèmes dégénératifs et vieillissement prématuré du cartilage).

TRANSMISSION DE LA PETITE TAILLE

En premier lieu, il est important de souligner que **8 à 9 personnes de petite taille sur 10 naissent de parents de taille « classique »**.

Si des parents de taille classique ont donné naissance à un enfant de petite taille, la probabilité d'avoir d'autres enfants de petite taille est très faible.

La probabilité d'avoir un enfant de petite taille n'est pas supérieure à la moyenne de la population pour les frères et sœurs d'une personne de petite taille ayant une taille classique.

CAS PARTICULIER

Un couple ayant déjà eu un enfant atteint de la maladie de Morquio (autosomique récessive) est susceptible d'avoir un autre enfant touché par cette même maladie.

Cette probabilité est de 25% et ne dépend pas du sexe de l'enfant. Une femme porteuse du gène de la dysplasie spondylo-épiphysaire tardive (récessive liée à l'X) a 50% de possibilité d'avoir un garçon atteint de la même maladie.



Pour un couple dont une personne est atteinte d'achondroplasie, quelle est la probabilité que leurs futurs enfants soient atteints d'achondroplasie ?

Il s'agit d'une affection autosomique dominante. La probabilité que leurs enfants soient atteints d'achondroplasie est de 50%, quel que soit son sexe. Cette probabilité est la même à chaque grossesse.



Pour un couple dont les deux personnes sont atteintes d'achondroplasie, quelle est la probabilité que leurs futurs enfants soient atteints d'achondroplasie ?

Cette probabilité est plus importante. Il y a 25% de probabilité que l'enfant soit de taille classique, 50% qu'il soit achondroplase et 25% qu'il ait une maladie très grave, rapidement mortelle.

Les progrès de la génétique montrent que les causes de la petite taille sont très complexes et nombreuses. Il n'est donc pas possible de donner un conseil génétique adéquat, c'est-à-dire d'informer les parents de petite taille ou des personnes de petite taille sur la probabilité de transmission de la petite taille à leurs futurs enfants, sans avoir au préalable établi le diagnostic exact du trouble de la croissance en cause.

Hormis les femmes atteintes du syndrome de Turner, la plupart des femmes de petite taille ne sont pas stériles et peuvent avoir des enfants. **La petite taille ne contre-indique pas la grossesse, mais demande un suivi par une équipe obstétricale familiarisée aux problématiques liées à la petite taille.**

Si votre médecin traitant ne peut évaluer la probabilité de transmission de la petite taille pour vos futurs enfants, demandez-lui de vous adresser à la consultation de génétique la plus proche de votre domicile, avec vos radiographies et tout autre document médical utile. Le médecin que vous y verrez ne pourra pas toujours vous répondre dès la première visite. Il lui faudra souvent demander des renseignements complémentaires. Vous-même, et avant de vous rendre à cette première consul-

tation, renseignez-vous sur votre famille, essayez de savoir si y a eu des personnes de petite taille dans la famille, en particulier dans les générations précédentes. Si oui, essayez d'obtenir la photo de ces personnes, et éventuellement des radiographies. Lors de la consultation, il sera peut-être prescrit d'autres radiographies et souvent une prise de sang pour faire une recherche génétique afin d'identifier la mutation génétique.

La consultation génétique n'a pas pour but de vous indiquer si vous devez ou non avoir des enfants, ou pour ceux qui en ont déjà, d'en avoir d'autres. Son but est de vous informer, d'évaluer la probabilité de transmission de la petite taille qui vous est propre. C'est à vous qu'il appartiendra de prendre la décision de procréer ou non.

DIAGNOSTIC PRÉNATAL PRÉCOCE

Le diagnostic prénatal est un acte complexe. Il doit être bien encadré. S'il existe un antécédent familial de petite taille, une consultation de génétique avant la grossesse est nécessaire afin d'étudier avec le médecin les éventualités et réaliser des examens moléculaires sur la personne atteinte, nécessaire pour établir un diagnostic prénatal. Un diagnostic prénatal précoce permet de reconnaître une maladie chez un fœtus à risque suffisamment tôt, c'est-à-dire à partir de la douzième semaine d'aménorrhée (les dernières règles), pour pouvoir informer les futurs parents.

Une fois le résultat de ces analyses connu, ceux-ci sont invités à évaluer la situation et à prendre une décision quant à la poursuite ou non de la grossesse en concertation avec des spécialistes et en tenant compte du diagnostic moléculaire livré par le CPDPN (Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal).

L'achondroplasie est détectée pour la plupart des cas au troisième trimestre, rarement au second. En cas de dépistage de la maladie, le couple doit alors être référé dans le centre de diagnostic d'expertise le plus proche afin de confirmer ou non le diagnostic avec les experts, et ensuite discuter avec eux des grandes étapes de cette pathologie et de sa prise en charge.

Dans le domaine des troubles de la croissance, les progrès récents de la génétique permettent de proposer des diagnostics anténataux fiables soit par des tests biochimiques soit par l'étude directe des gènes dans le cas où un risque de ces maladies

a été identifié avant la grossesse (après la naissance d'un enfant atteint ou lorsqu'un des parents est atteint). C'est le cas de l'achondroplasie qui peut être confirmé in utero sur l'étude moléculaire d'un prélèvement de villosités chorales (placenta) à deux mois de grossesse. D'autres pathologies que l'achondroplasie peuvent être diagnostiquées précocement in utero par échographie, en particulier en l'absence d'antécédents familiaux. On peut en effet étudier et mesurer les membres dont l'image peut être obtenue grâce à une échographie ou un scanner 3D. L'interprétation de ces images doit être réalisée par des médecins spécialistes de ces maladies. Elles peuvent montrer des signes évocateurs d'une maladie osseuse que l'on peut parfois diagnostiquer. Dans d'autres cas, on peut simplement dire que le bébé est atteint d'un trouble de croissance sans pouvoir donner plus de précision.

L'amniocentèse peut être indiquée en cas d'évocation d'achondropla-



© Karim Benhadouch

si au 2e ou 3e trimestre de grossesse, si les parents le souhaitent.

Le diagnostic prénatal pose la question de l'interruption de grossesse si l'enfant est atteint. Si cette importante décision appartient au couple, il est essentiel de s'accorder un temps de réflexion et de rencontrer des équipes d'experts, qui leur donneront des informations neutres et objectives.

En général, la grossesse chez une femme de petite taille n'entraîne ni détérioration de la santé, ni complication particulière, mais elle doit faire l'objet d'un suivi par une équipe spécialisée dans les grossesses à risque. L'accouchement se fait la plupart du temps par césarienne à cause de la configuration particulière et étroite du bassin.



L'ENFANT DE PETITE TAILLE



Quelle attitude adopter vis-à-vis de votre enfant ?

Votre enfant a les mêmes besoins qu'un enfant de taille classique. Il est important qu'il puisse être en contact avec des camarades de son âge et des adultes. C'est à vous, parents d'enfant de petite taille, de démontrer à votre enfant et aux autres que ce qui compte vraiment, ce sont ses qualités personnelles. Vous serez surpris de constater combien et comment votre enfant de petite taille est capable de faire face aux problèmes quotidiens. La discipline imposée à un enfant de petite taille doit être identique à celle imposée à un enfant de taille classique. Encouragez votre enfant de petite taille, comme vous le faites pour vos autres enfants, essayez d'éveiller sa curiosité et ne le freinez pas dans ses envies. Prenez en considération l'âge de votre enfant et non sa taille, et aidez les autres (amis, famille, voisins, enseignants, etc.) à en faire de même.



Quand expliquer à votre enfant qu'il sera de petite taille ?

Soyez attentifs aux questions de votre enfant de petite taille. Il n'y a pas de moment spécifique où votre enfant réalisera qu'il est de petite taille. Cette prise de conscience est progressive. N'essayez pas d'expliquer plus que ce que votre enfant est capable de comprendre. Le plus important est de faire en sorte que votre enfant se sente bien comme il est et d'essayer de répondre de manière simple à ses questions au moment où il les pose.



Existe-t-il des problèmes particuliers liés à l'adolescence ?

La plupart des enfants vivent l'adolescence comme un passage difficile, c'est aussi le cas pour les enfants de petite taille. C'est le moment de l'encourager à développer ses talents individuels, notamment à travers des activités de groupe, tels que le théâtre, le chant, le sport... C'est aussi le moment, si vous n'avez pas encore pu le faire, de mettre votre enfant en rapport avec l'APPT pour qu'il puisse rencontrer d'autres adolescents. **L'association organise des réunions au cours desquelles les adolescents peuvent discuter ensemble de leur quotidien.** Un suivi psychologique peut également être à ce moment-là une ressource si l'adolescent et sa famille en éprouvent le besoin.

LA VIE EN SOCIÉTÉ / À L'ÉCOLE

LA VIE EN SOCIÉTÉ

Les meilleurs ambassadeurs pour faire changer le regard des autres sont les personnes de petite taille elles-mêmes. Dès la petite enfance, il faut encourager la personne de petite taille à aller vers les autres, à forger son caractère et à s'adapter à diverses situations. Cela poussera les autres à aller au-delà de l'apparence physique et à prendre la personne de petite taille pour ce qu'elle est, en fonction de ses ressources.

Il ne faut pas hésiter non plus à expliquer aux autres ce qu'est la petite taille, à mettre à mal les préjugés et clichés et à se montrer ouvert aux questions. Les personnes de petite taille sont souvent obligées de prouver davantage que les autres, « d'en faire deux fois plus », pour que leurs compétences soient reconnues à leur juste valeur.

Face à la curiosité, voire aux moqueries que la différence peut susciter,

le dialogue et l'humour se révèlent être des armes précieuses.

L'environnement n'est pas aménagé pour les personnes de petite taille. De la maison au bureau en passant par l'école, il est donc nécessaire de procéder à divers aménagements pour que la personne de petite taille soit autonome au quotidien, comme nous allons le voir dans les pages suivantes.

TROUVER SA PLACE À L'ÉCOLE



L'enfant de petite taille doit-il fréquenter une école spécialisée ?

Non, il n'y a aucune raison qui justifie d'empêcher un enfant de petite taille à suivre une scolarité normale. Les enfants de petite taille ont les mêmes aptitudes intellectuelles que les autres. Il est très important que les enseignants et les éducateurs en soient conscients.

Un projet d'accueil individualisé pour permettre au mieux l'intégration de votre enfant dans le milieu scolaire peut être mis en place. Il est conseillé de prendre contact bien en amont avec le directeur et les enseignants de l'école que votre enfant va fréquenter afin de leur signaler sa petite taille et de préparer son arrivée.



Quelle attitude l'enfant de petite taille peut-il adopter ?

Il existe de nombreuses façons pour l'enfant de petite taille de répondre aux questions, aux taquineries et aux plaisanteries de ses camarades. L'attitude la plus appropriée est de répondre franchement aux questions posées et d'avouer son ignorance si la réponse n'est pas connue. L'humour est une arme très efficace. Ses camarades pourront alors oublier sa différence et l'accepter comme il est.

POUR ALLER PLUS LOIN

www.tousalecole.fr/content/achondroplasie-ou-petite-taille
et la vidéo Pédagogique « Témoignage #3 » sur la chaîne Youtube de l'APPT
(<https://youtu.be/JM1l1fmPNSs>)

AMÉNAGEMENTS

Il est important que l'enfant soit bien installé en classe pour qu'il puisse suivre les cours de façon optimale, avec, au minimum : **un tabouret pour poser ses pieds et un dossier pour s'appuyer**. À partir du primaire, **une chaise de type « trip-trap »** permet à l'enfant de travailler dans les meilleures conditions.

Veillez à une accessibilité optimale à toutes les installations : l'accès aux toilettes et aux points d'eau doit être pratique, **un tabouret doit être mis à disposition aux endroits non aménagés** (bibliothèque, salle

informatique, etc.), les porte-manteaux à hauteur, une estrade pour atteindre le tableau. À la cantine, il faut vérifier que l'enfant peut accéder facilement à la nourriture et **si on peut l'aider à porter son plateau dans le cas d'un self**.

En accord avec l'école, il faut essayer que les cours soient dispensés au rez-de-chaussée pour que l'enfant puisse se concentrer sur sa scolarité et ne soit pas perturbé par des problématiques extérieures. L'escalier peut en effet se révéler être un obstacle.

LA VIE PROFESSIONNELLE

S'ÉPANOUIR DANS SA VIE PROFESSIONNELLE

Tous les métiers - hormis ceux qui nécessitent une grande taille ou une force particulière - peuvent être exercés par les personnes de petite taille. Il est important de rappeler qu'une personne de petite taille bénéficie des mêmes aptitudes intellectuelles et peut endosser les mêmes responsabilités que les autres. Des études bien orientées permettront de se diriger vers le métier de son choix sans encombre. On connaît ainsi des personnes de petite taille ingénieurs, secrétaires, industriels, chauffeurs de poids lourds, comptables, enseignants, anesthésistes, documentalistes...

La petite taille ne peut pas être mise en avant par l'employeur pour refuser l'emploi d'une personne de petite taille. Rappelons que la discrimination à l'embauche est punissable par la loi. Si vous rencontrez des difficultés, une lettre de votre médecin spécifiant que vous êtes en bonne santé peut être utile. Pour un même poste, on constate souvent qu'une personne de petite taille doit se justifier d'avoir plus de compétences ou de diplômes que les autres. À vous de tordre le cou à cette injustice !

Lorsqu'une personne de petite taille est recrutée par une entreprise, il est bon de la présenter à ses collègues comme n'importe quel nouvel employé et de proposer de répondre à leurs éventuelles questions, tout en veillant à éviter

la stigmatisation. Il est effet important d'instaurer un dialogue entre les divers membres de l'entreprise et de mettre en avant les compétences et l'expérience de la personne de petite taille, afin de faciliter son intégration.

L'environnement doit par ailleurs être adapté au travailleur de petite taille avec la collaboration de l'employeur et de son entreprise. L'Association nationale de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées (AGEFIPH) ou le Fonds d'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique (FIPHFP) peuvent intervenir dans les frais supplémentaires d'adaptation ou d'acquisition de matériel spécifique, en fonction du handicap du travailleur.



ACTIVITÉS SPORTIVES

La pratique d'une activité sportive est conseillée pour se maintenir en bonne santé et se sentir bien. En accord avec le médecin, l'enfant de petite taille peut pratiquer tous les sports. Il peut simplement

être parfois nécessaire d'adapter dans certains cas les exigences aux capacités de l'enfant. Les évaluations doivent prendre en compte l'effort fourni et non la performance réalisée.

DÉPLACEMENTS

Lors des déplacements scolaires, l'enseignant doit veiller à respecter le rythme de marche de l'enfant. En cas de déplacement long, les

parents et l'enseignant doivent dialoguer afin de trouver une solution qui convienne à tous (par exemple, une trottinette).

ASTUCE

La mise en place d'un système de doubles livres (un jeu à l'école et un jeu à la maison) permet d'éviter à l'enfant d'avoir à porter un cartable trop lourd.

CAP EMPLOI

L'objectif des Cap emploi est de **favoriser le recrutement, l'intégration et le maintien dans l'emploi des personnes en situation de handicap** dans les entreprises privées et publiques. Il en existe environ une centaine en France.

POUR ALLER PLUS LOIN

Pour plus d'informations sur toutes les questions liées à l'emploi, consulter le site de l'AGEFIPH (www.agefiph.fr) et du FIPHFP (www.fiphfp.fr).



© Astrid di Crollanza

LA RECONNAISSANCE DU HANDICAP

Il faut dissocier la reconnaissance du handicap de celle du travailleur handicapé. La loi de février 2005 définit le handicap dans toute sa diversité, et l'article 2 stipule que « constitue un handicap, au sens de la présente loi, toute limitation d'activité ou restriction de participation à la vie en société subie dans son environnement par une personne en raison d'une altération substantielle, durable ou définitive d'une ou plusieurs fonctions physiques, sensorielles, mentales, cognitives ou psychiques, d'un polyhandicap ou trouble de santé invalidant ».

Au sein de chaque région, la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) a pour mission l'évaluation du handicap de façon personnalisée, ainsi que la mise en place d'aides humaine ou financière.

L'AIDE À LA VIE SCOLAIRE

Si le handicap le nécessite, une aide humaine spécifique sur le temps scolaire peut être demandée : l'Aide à la vie scolaire collective (AVSC) ou individuelle (AVSI). Elle est non systématique. Il est recommandé, lorsqu'un taux est attribué, de procéder à son renouvellement dès la fin de validité de l'aide et de ne pas la suspendre.

L'ALLOCATION D'ÉDUCATION DE L'ENFANT HANDICAPÉ

L'AAEH est une prestation destinée à compenser les frais d'éducation et de soins apportés à un enfant en situation de handicap. Cette aide est versée à la personne qui en assume la charge. Elle peut être complétée, dans certains cas, d'un complément d'allocation.

LE CONGÉ DE PRÉSENCE PARENTALE

Ce congé permet au salarié de s'occuper d'un enfant à charge dont l'état de santé nécessite une présence soutenue et des soins contraignants. Le salarié bénéficie d'une réserve de jours de congés, qu'il utilise en fonction de ses besoins.

L'ALLOCATION ADULTE HANDICAPÉ

L'AAH est une aide financière qui permet d'assurer un minimum de ressources. Si le handicap est supérieur à 80%, la personne de petite taille peut solliciter cette allocation auprès de la MDPH. Son montant vient compléter les éventuelles autres ressources de la personne en situation de handicap. **Le montant de l'AAH a été porté à 900€ fin 2019.** Un étudiant peut ainsi bénéficier d'une aide financière conséquente.

LA RECONNAISSANCE QUALITÉ DE TRAVAILLEUR HANDICAPÉ

À l'âge où la personne rentre dans le monde du travail, elle peut demander une RQTH auprès de la MDPH. Cette démarche doit être effectuée par la personne et non par l'employeur. La personne peut demander cette reconnaissance, l'obtenir, et choisir d'en informer ou non son employeur en fonction de ce qu'elle souhaite. Les entreprises ayant l'obligation d'embaucher 6% de travailleurs handicapés, cette reconnaissance peut éventuellement être un accélérateur à l'embauche. Chacun est cependant libre d'évaluer si elle lui est nécessaire ou pas.

AUTRES AIDES

La MDPH attribue également la Carte de stationnement handicapé (qui permet de se garer sur des places réservées et gratuites, hors parkings privés) et une Carte de priorité (coupe-file dans les salles d'attentes, aux caisses, aux musées...) pour ceux qui ont un handicap inférieur à 80%. Valable dans toute l'Europe, la Carte mobilité inclusion (pour ceux qui ont 80% ou plus d'invalidité) offre les mêmes services que les deux cartes précédentes. Elle s'obtient auprès de la MDPH et permet également de bénéficier de réductions dans les musées, de tarifs préférentiels pour l'accompagnateur dans le train et certains transports en commun ou encore de la location gratuite d'un badge de télépéage.

RÉDIGER SA DEMANDE D'AIDE

Au delà d'être un droit, la famille et réclamer cette aide en fonction d'un enfant de petite taille ou un de ces critères. Voici une manière de adulte de petite taille doit lister ses commencer une lettre de demande libertés entravées par le handicap d'aide à la MDPH, par exemple :

Afin de m'intégrer dans la société, je veux pouvoir aller travailler et disposer de ma liberté de me déplacer. N'ayant pas accès aux transports en commun ou ma capacité de marche étant inférieure à 200m, je suis dans l'obligation de faire aménager un véhicule (prix du véhicule : ...€ et de l'aménagement : ...€). Le financement de mon aménagement de véhicule me permettra ainsi de...



AU QUOTIDIEN

À DOMICILE

Certains aménagements peuvent apporter une aide pour les difficultés dues à la petite taille. Voici quelques exemples pratiques :



Un escabeau ou un marche-pied de hauteur modérée pour avoir accès à tous les éléments de la maison ; il peut être placé sous les pieds lorsqu'on est assis pour ne pas fatiguer son dos.



Une antenne télescopique de poche ou une pince de préhension (extension rallonge-bras) permet d'attraper des objets en hauteur ou d'atteindre les boutons d'ascenseurs.



Une ficelle enfilée à un petit tube en plastique à fixer aux poignées de portes ou des poignées à la hauteur adéquate, afin d'accéder à toutes les pièces de la maison.



Dans la salle de bain, la cuisine et les toilettes, il est recommandé de diminuer la profondeur et la hauteur des lavabos.



Dans les escaliers, une rampe abaissée facilite la montée des marches.

Différents aménagements peuvent être envisagés à la cuisine :

- Hauteur du plan de travail adaptée à la taille de la personne.
- Installation des appareils électroménagers au niveau du sol.
- Four à porte latérale ou rétractable pour un meilleur accès.
- Installation des interrupteurs de la hotte à hauteur du plan de travail ou d'un système avec une télécommande.

Pensez à échanger avec les personnes de taille classique qui vont fréquenter les lieux pour ne pas que les différents aménagements n'entravent leur propre quotidien.

LE CONSEIL DE L'APPT

Essayer de trouver des entrepreneurs imaginatifs et conciliants, disposés à rendre l'ensemble de votre maison adaptée à vos besoins.

LES VÊTEMENTS

Être bien habillé contribue à améliorer l'image que l'on a de soi et l'image que portent les gens sur les personnes de petite taille. Porter des vêtements ajustés à sa taille est donc capital pour la confiance, l'estime de soi et la considération des autres.

LE CONSEIL DE L'APPT

Une bonne couturière vous aidera à retoucher vos vêtements. Vous trouverez peut-être votre bonheur au rayon enfants. Certaines boutiques proposent des costumes sur mesure et des chaussures en petites pointures pour hommes et pour femmes. L'APPT peut vous fournir une liste de ces magasins adaptés à vos besoins.

AMÉNAGEMENTS AUTOMOBILE

Les personnes de petite taille peuvent conduire, à condition d'avoir une voiture adaptée. Il est particulièrement important que les personnes de petite taille puissent se déplacer par leurs propres moyens. Il en va de leur autonomie et de leur bien-être social.

Des aides financières peuvent être sollicitées si le handicap de la personne de petite taille est reconnu ou la personne dispose de la carte travailleur handicapé. Au regard du degré de handicap défini par la Commission départementale des personnes handicapées (CDAPH), une personne de petite taille peut prétendre à une carte de stationnement, à la prestation de compensation du handicap pour l'aménagement du logement et du véhicule. Si le taux de 80% n'est pas attribué, mais que la reconnaissance de travailleur handicapé est, un aménagement de véhicule peut être financé en partie par le fonds de compensation.

Suivant le secteur d'activité (privé ou public) dans lequel la personne de petite taille travaille, l'Association nationale de gestion du fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées (AGEFIPH) ou le Fonds d'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique (FIPHFP) peut aider au financement partiel de l'aménagement de son véhicule.

Pour l'apprentissage de la conduite, il est recommandé de vous adresser à un moniteur d'auto-école reconnu par le canton pour accompagner les personnes en situation de handicap, ce qui est le cas de l'ECF (École de conduite française) par exemple. Certaines auto-écoles ont des véhicules adaptés, n'achetez pas des aménagements ou votre voiture avant d'avoir obtenu votre permis.

Les personnes possédant la CMI (Carte mobilité inclusion, voir la

partie sur la «Reconnaissance du handicap») et salariées en CDI bénéficient d'une prime de 5000€ pour l'achat de leur première voiture neuve.

Il est plus pratique et moins usant de conduire une voiture dotée d'une boîte de vitesse automatique. La MDPH peut aider au surcoût engendré.

Deux systèmes existent : soit la commande d'accélérateur et de freinage sont intégrées au volant, soit on installe un pédalier avec rallonges et faux plancher. Des coussins sont fixés sur le siège afin d'offrir une hauteur et profondeur optimale.

Pour le coffre, il est conseillé d'installer un enrouleur de ceinture, qui se déroule quand le coffre s'ouvre et s'enroule lorsque l'on tire pour fermer le coffre.

HYGIÈNE DE VIE ET RELATIONS AMOUREUSES

RÉGIME ALIMENTAIRE ET RISQUE DE SURPOIDS

On constate que les personnes de petite taille sont particulièrement sujettes à la surcharge pondérale. Si aucune étude n'a encore permis de déterminer clairement les liens de cause à effet entre la petite taille et les risques de surpoids, les personnes de petite taille (aidées par leurs parents et leur entourage) doivent particulièrement faire attention à leur hygiène de vie, dès la première année.

Une alimentation équilibrée et une activité physique régulière sont essentielles pour éviter les problèmes de santé, et ce dès leur plus jeune âge. Il appartient donc aux parents de bien surveiller l'alimentation de leur enfant et de les familiariser à de bonnes habitudes diététiques, sachant que l'appétit des personnes de petite taille est généralement équivalent à celui des personnes de taille classique.

L'obésité fait supporter une charge supplémentaire aux os et aux articulations. Ce surpoids a tendance à favoriser les douleurs lombaires, dorsales et cervicales et par conséquent à augmenter les besoins d'interventions chirurgicales.

La consommation de tabac et l'alcool est plus nocif pour les personnes de petite taille, la taille de leurs organes étant réduite par rapport aux personnes de taille classique.

VIEILLISSEMENT

Comme chez les personnes de taille classique, des soucis de santé (lombalgie, sciatique, problème d'articulations, arthrose, etc.) peuvent surgir avec l'âge. Il est donc essentiel de consulter un médecin régulièrement

tout au long de l'existence et de maintenir une bonne hygiène de vie. Des séances de kinésithérapie peuvent permettre de prévenir et de soulager certaines douleurs.

L'espérance de vie des personnes de petite taille n'est que très légèrement inférieure à celle de la population générale.



© Karim Benhadouch



© Astrid di Crolianza

PRATIQUE DU SPORT

La pratique du sport est bénéfique pour les personnes de petite taille, à condition qu'il n'existe pas de contre-indications médicales particulières. Le développement musculaire est la clé d'une meilleure qualité de vie à l'âge adulte.

L'exercice modéré, mais régulier, est préférable aux épisodes intenses et plus ponctuels. Il est ainsi conseillé de marcher au moins vingt minutes par jour.

La natation est un excellent exercice, qui permet de renforcer la posture et la musculature, tout comme la course à pied ou des activités physiques dites « douces » tels que le yoga, le stretching ou encore le cyclisme.

Il n'y a aucune raison d'exclure les enfants de petite taille des activités sportives, même s'il y a quelques précautions à prendre dans les sports de contact (football, rugby...). Il n'y a pas de fragilité osseuse associée à la petite taille. La pratique

d'un sport favorise l'émancipation, permet de repousser ses limites, d'apprendre à connaître son corps et de se sociabiliser.

Les sports qui exigent de l'endurance peuvent être déconseillés, de même que les activités physiques incluant des sauts répétés, des roulades ou des chocs violents, tels que l'équitation, la gymnastique acrobatique ou le trampoline. Toutefois, chaque cas étant différent, il est préférable d'en discuter avec un spécialiste (médecin orthopédiste notamment).

Pour les personnes de petite taille désirant se lancer dans la compétition, quelques disciplines permettent de rivaliser avec des personnes de taille classique mais il faut savoir que

certains sports ont créé des catégories dédiées aux personnes de petite taille, que ce soit à travers les filières handisport (comme c'est le cas du tennis de table ou du foot en salle, par exemple) ou bien au sein même des différentes fédérations

(badminton par exemple). Tournois internationaux, championnats européens, championnats du monde, Jeux Paralympiques : il n'y a pas de limite à la pratique à haut niveau quand on est de petite taille.

POUR ALLER PLUS LOIN

France nano sports est l'association nationale des sportifs de petite taille. Elle travaille au développement du sport, loisirs et compétition, chez l'adulte et l'enfant de petite taille. Créée en 1998 France Nano Sports est affiliée à la Fédération française handisport. Plus d'informations : www.f-nanosports.com

Chaque année, l'APPT prend part à la Course des héros, une course solidaire qui réunit près de 250 associations et plus de 7000 coureurs et qui permet de collecter des fonds pour soutenir de bonnes causes. Plus d'informations : www.coursedesheros.com

LA SÉDUCTION ET LA SEXUALITÉ

Dans la société occidentale, la première impression que l'on se fait d'une personne émane de son apparence. C'est en quelque sorte notre carte de visite. Il est donc essentiel de prendre soin de soi, mais aussi d'accepter et d'apprendre à aimer son corps, avant même de penser à plaire aux autres. Si les personnes de petite taille sont parfois représentées comme des êtres asexués, elles ressentent les mêmes besoins et les mêmes envies que tout un chacun et aspirent à une vie affective pleinement épanouie.

La recherche d'un partenaire peut comporter certaines difficultés, mais c'est le lot de tous. Le choix du partenaire se fait en fonction des goûts, des intérêts, des valeurs et des besoins de chacun. Libre à soi de donner sa préférence à une autre personne de petite taille ou à

une personne de taille classique.

La séduction est une étape déterminante. De la première rencontre au passage à l'acte, il faut savoir mettre de côté ses appréhensions, être à l'écoute de l'autre, évoquer ses goûts et ses passions, afin de

créer une complicité. Si vous faites la connaissance d'une personne de petite taille, la question de la différence ne se pose pas et tout sera plus naturel, puisque cette personne aura sans doute été confrontée aux mêmes étapes que vous. En revanche, si c'est une personne de taille classique, essayer de briser la glace dès le départ en l'invitant à vous poser des questions et

en lui partageant vos expériences de vie. Une personne de taille classique qui se met en couple avec une personne de petite taille devra quant à elle apprendre à composer avec le regard (parfois curieux ou moqueur) des autres, chose à laquelle elle n'était pas forcément habituée jusque-là. Par votre vécu, vous pouvez l'accompagner dans cette « découverte ».

Il est rare qu'une personne qui vous parle pense à s'asseoir pour vous regarder les yeux dans les yeux, or ce contact est très important pour établir une complicité dans la relation.

Dans les représentations sociales d'un couple, on s'attend à ce que l'homme soit plus grand que la femme. La petite taille véhicule aussi des représentations d'infantilisation et de moindre virilité chez l'homme. Il faut lutter contre cette idée reçue : l'homme de petite taille peut avoir des relations sexuelles comme tout un chacun et être un bon père de famille, sans pour autant mesurer 1,80m. De même, les femmes peuvent aussi avoir une sexualité épanouie et avoir des enfants si elles le souhaitent.

Comme chez les personnes de taille classique, les organes génitaux

vont se développer au cours de l'adolescence. Les femmes vont avoir de la poitrine et le pénis des hommes va grandir. La libido et les risques d'impuissance sont les mêmes que pour les personnes de taille classique. Physiquement, les pratiques peuvent différer légèrement, certaines positions seront plus envisageables que d'autres. Une bonne entente dans le couple permettra de désacraliser ce culte de la performance à tout prix ! La souplesse et la force peuvent être compensées par l'écoute, le partage, la sensualité, les sentiments. Il y a plein de façon de faire l'amour.

Comme dans la population générale, les orientations sexuelles sont diverses et variées. Une personne de petite taille peut être homosexuelle ou transgenre.

LES DIFFÉRENTES PATHOLOGIES

Les causes de la petite taille étant très nombreuses, il ne sera ici abordé que les formes les plus fréquentes. Il est habituel de distinguer la petite taille proportionnée de celle dite disproportionnée.

Cette classification clinique ne reflète pas l'origine de l'anomalie. La petite taille dépend de la qualité du cartilage de croissance, des facteurs nutritionnels et des facteurs hormonaux. Il existe aussi des variations de la taille en fonction des ethnies. Il faut donc distinguer la petite taille liée à des anomalies constitutionnelles du cartilage ou de l'os, de celles où ces éléments sont normaux.

LA PETITE TAILLE RÉSULTANT D'ANOMALIES OSSEUSES CONSTITUTIONNELLES

L'ACHONDROPLASIE

Cette maladie génétique constitue la forme de petite taille la plus fréquente. Elle touche principalement les membres, le tronc restant de taille classique. La croissance des os du visage des personnes achondroplases peut également être perturbée.

L'HYPOCHONDROPLASIE

Les personnes atteintes d'hypochondroplasie ont des caractéristiques cliniques semblables à celles des personnes achondroplases. Leur visage est malgré tout moins affecté.

LA PSEUDOACHONDROPLASIE

Elle est caractérisée par des membres de petite taille – le tronc et la tête sont de taille classique. Les patients atteints de pseudoachondroplasie ont une hyperlaxité articulaire et une arthrose précoce.

LA DYSPLASIE ÉPIPHYSAIRE MULTIPLE

Dans cette affection, les cartilages épiphysaires des os longs sont touchés, ce qui entraîne une taille plus ou moins petite, mais surtout des douleurs articulaires. La colonne vertébrale reste épargnée.

LA PETITE TAILLE DIASTROPHIQUE

Dans ce cas de figure, les membres sont généralement plus petits et les patients peuvent être sujets aux pieds bots. La colonne vertébrale est touchée via une cyphoscoliose. Une fente palatine est possible.

LA MALADIE DE MORQUIO

Le diagnostic de cette maladie est souvent fait à tort. La taille est sévèrement touchée du fait du raccourcissement de la colonne vertébrale et de la laxité articulaire distale très marquée.

LA DYSPLASIE SPONDYLOÉPIPHYSIAIRE CONGÉNITALE

Le diagnostic est réalisé dès la naissance au regard de la très petite taille, du buste court de l'enfant et parfois, d'une fente palatine. Les os longs sont peu touchés, mais les articulations sont souvent limitées.

LA DYSPLASIE SPONDYLOÉPIPHYSIAIRE TARDIVE

L'affection est reconnue tardivement, chez l'enfant d'âge scolaire ou préscolaire. Elle ne touche que les garçons. Elle a été souvent confondue avec la maladie de Morquio car elle est caractérisée par les mêmes proportions, mais l'atteinte est moins sévère.

L'OSTÉOGENÈSE IMPARFAITE

C'est une affection, entraînant une malléabilité accrue des os, est à l'origine de fragilité osseuse. Cette dernière se traduit par des fractures et des déformations des os. Ces fractures surviennent soit spontanément, soit après des traumatismes mineurs qui n'entraînent pas de fractures chez les personnes n'étant pas atteintes de cette pathologie.

LES FORMES RARES DE PETITE TAILLE

Il existe plusieurs dizaines d'autres affections qui peuvent être responsables de la petite taille mais qui sont exceptionnelles : elles peuvent toucher plus spécifiquement les côtes (dysplasie thoracique de Jeune, maladie d'Ellis Van Creveld), incurver les membres inférieurs (dysplasie métaphysaire récessive, syndrome de Stuve et Wiedeman ou kyphomélique), toucher les extrémités (syndrome acromicrique, géléophysique, acrodysostose) ou luxer les articulations (syndrome de Larsen ou de Desbuquois).

LA PETITE TAILLE LIÉE À L'ORIGINE ETHNIQUE, À UN DÉFICIT HORMONAL OU NUTRITIONNEL

LA PETITE TAILLE CONSTITUTIONNELLE

L'hérédité intervient beaucoup dans le déterminisme de la taille. Les personnes plutôt petites auront en général des enfants, plutôt petits eux aussi. Elles n'ont pas de problèmes médicaux particuliers en dehors de leur petite taille.

LE RETARD DE CROISSANCE INTRA-UTÉRIN

Les causes nombreuses et diverses de ce retard de croissance intra-utérin sont encore imparfaitement connues. Dans notre pays, on administre des hormones de croissance à ces enfants.

LE SYNDROME DE TURNER

Ce syndrome résulte de la présence d'un seul chromosome X au lieu de deux. Les personnes atteintes sont toujours de petite taille. L'administration d'hormone de croissance est efficace chez l'enfant précocement diagnostiqué.

LE DÉFICIT EN HORMONE DE CROISSANCE

Ce déficit constitutionnel en hormone de croissance entraîne une petite taille. L'hormone de croissance est sécrétée par l'hypophyse qui est une glande située à la base du cerveau. Le diagnostic précoce du déficit en hormone de croissance est d'une importance capitale car l'administration d'hormone de croissance, aujourd'hui d'origine synthétique, fiable et non dangereuse, guérit la maladie.



L'APPT

C'EST QUOI ? LES MISSIONS

Au quotidien, l'APPT est un lieu de rencontres et un espace de dialogue afin de :

Favoriser le partage d'expériences entre personnes touchées par la petite taille.

Orienter ses adhérents sur les plans médical, scolaire, professionnel.

Au delà de ses missions envers ses adhérents, l'association veille à :

Sensibiliser les services publics et l'opinion publique à la petite taille, par le biais des médias.

Prévenir et empêcher tout acte, action, activité ou organisation qui serait néfaste ou négatif pour l'intégrité des personnes de petite taille.

Échanger avec les associations qui poursuivent des buts semblables.

COMMENT ? LES ACTIONS

LA VEILLE MÉDICALE

Suivre les avancées et participer à la recherche médicale.

Informer sur les différents types de petite taille et les éventuels troubles associés.

LA SENSIBILISATION

Sensibiliser les médias à la différence qu'implique la petite taille.

Promouvoir toute action susceptible de favoriser l'intégration des personnes de petite taille dans la société.

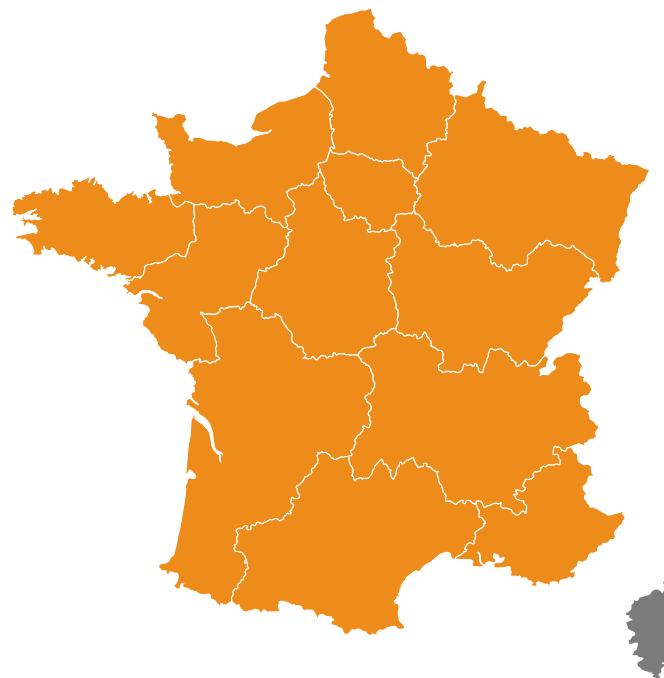
Veiller et prévenir tout acte ou propos néfaste à l'intégration de la différence.

LE SOUTIEN ADMINISTRATIF

Représenter les adhérents auprès des instances administratives et des pouvoirs publics, dans le but d'une reconnaissance de l'handicap.

Conseiller les adhérents dans leurs démarches administratives afin de faire valoir leurs droits.

OÙ TROUVER L'APPT ? LES DÉLÉGATIONS




- Auvergne-Rhône-Alpes**
 auvergne@appt.asso.fr
- Bourgogne-Franche-Comté**
 bourgogne@appt.asso.fr
- Bretagne**
 bretagne@appt.asso.fr
- Centre-Val de Loire**
 centre@appt.asso.fr
- Grand Est**
 grandest@appt.asso.fr
- Hauts-de-France**
 hautsdefrance@appt.asso.fr
- Île-de-France**
 ile-de-france@appt.asso.fr
- Normandie**
 normandie@appt.asso.fr
- Nouvelle-Aquitaine**
 aquitaine@appt.asso.fr
- Occitanie**
 occitanie@appt.asso.fr
- Pays de la Loire**
 paysdelaloire@appt.asso.fr
- Provence-Alpes-Côte d'Azur**
 paca@appt.asso.fr




APPT
Chez Mr Othmane El Jamali
130, rue du Faubourg Poissonnière
75010 Paris


contact@appt.asso.fr


www.appt.asso.fr


Page : APPT (@assoappt)
Groupe de discussion : APPT

 
APPT (@assoappt)

 
Association des Personnes de Petite Taille

Ce livret a été réalisé avec le soutien de La Fondation de L'Échiquier



Et en partenariat avec



Un remerciement particulier à

Pr Brigitte Fauroux, Dr Geneviève Baujat, Dr Guillaume Lot, Pr Vincent Couloigner,
Pr Zagorka Pejin-Arroyo, Dr Thimothée de Saint-Denis, Dr Natacha Kadlub,
Pr Valérie Cormier-Daire, Dr Georges Finidori, Françoise Houdayer



APPT

association
des personnes
de petite taille

www.appt.asso.fr
contact@appt.asso.fr