

Dysplasie cléidocrânienne : quand Stranger Things rencontre la génétique

Podcast écrit et lu par Melissa Lepoureau

Pour célébrer la sortie de la nouvelle saison de la série *Stranger Things*, on va parler d'un sujet qui relie directement la fiction à la réalité : la dysplasie cléidocrânienne, la maladie génétique dont est atteint Gaten Matarazzo, l'acteur Dustin, l'un des personnages principaux.

Bonjour à toutes et à tous, je suis Melissa Lepoureau et cette semaine dans Futura Santé, on va parler de cette maladie génétique pour comprendre ce que c'est et d'où ça vient.

[Le thème de Futura News décliné sur un style lofi.]

La dysplasie cléidocrânienne, parfois appelée dysostose cléidocrânienne, est une maladie génétique rare, et quand on dit rare, on parle de quelques cas sur un million. Elle est décrite dans la littérature médicale depuis plus d'un siècle, mais comme souvent avec les maladies rares, elle reste peu connue du grand public. C'est une maladie présente dès la naissance. Elle touche principalement la formation des os du crâne, des clavicules, et la dentition.

Voilà pour le portrait global. Maintenant, rentrons un peu plus dans les détails.

Au cœur de la maladie, on trouve un acteur minuscule mais essentiel : le gène RUNX2. Son job, c'est de diriger la formation des cellules qui fabriquent les os : les ostéoblastes. Si on devait faire une image, RUNX2, c'est un peu l'architecte en chef du squelette. Quand ce gène subit une mutation, ce qui arrive dans la quasi-totalité des cas de dysplasie cléidocrânienne, certaines structures osseuses ne se développent pas exactement comme prévu. La maladie se transmet de manière autosomique dominante : un parent porteur, c'est 50 % de chance pour l'enfant d'être atteint. Mais environ un tiers des cas apparaissent sans antécédent familial, juste à cause d'une mutation spontanée. Ce n'est pas lié à l'environnement, à la grossesse, à l'alimentation ou quoi que ce soit d'autre : c'est purement génétique.

La principale caractéristique, la plus connue et la plus atypique, c'est l'absence totale ou partielle des clavicules. Les clavicules servent normalement de "barre de maintien" entre le sternum et les épaules. Quand elles sont très réduites ou absentes, les épaules deviennent plus mobiles et peuvent se rapprocher du centre du corps de manière spectaculaire. Gaten Matarazzo le montre parfois dans les médias : ses épaules peuvent presque se toucher. Mais la maladie ne se limite pas à ça. Chez certains nourrissons, les fontanelles, les zones molles du crâne, mettent plus longtemps à se refermer. Les sutures du crâne peuvent rester ouvertes plus longtemps que d'habitude. On peut aussi observer un front un peu plus large, une mâchoire plus petite ou positionnée légèrement différemment. Et puis, il y a les dents.

C'est souvent l'aspect le plus difficile à vivre au quotidien. Elles tardent à sortir, elles peuvent être plus nombreuses que la normale, l'alignement se fait mal, et il y a un risque de caries ou d'infections plus élevées. Cette particularité peut entraîner plusieurs années de suivi orthodontique ou chirurgical, parfois dès l'enfance.

La dysplasie cléidocrânienne n'affecte ni l'intelligence, ni l'espérance de vie, ni la croissance générale du corps. Certaines personnes peuvent cependant être plus sujettes aux otites, aux infections sinusiennes, ou à une légère fragilité osseuse. Mais rien qui empêche d'avoir une vie normale, active, sportive, ou... une carrière d'acteur dans une série culte. Au hasard hein !

Le diagnostic peut être posé dès la petite enfance. On peut avoir plusieurs portes d'entrée : l'examen des clavicules, des particularités au niveau du crâne, ou plus tard, des problèmes dentaires marqués. Une simple radio suffit souvent à révéler les anomalies osseuses caractéristiques. Le test génétique peut ensuite confirmer la présence de la mutation du gène RUNX2, surtout dans les cas familiaux ou pour un dépistage dans la fratrie.

La dysplasie cléidocrânienne n'est pas une maladie qu'on "guérit". On ne corrige pas la mutation génétique. Mais on peut gérer les conséquences, et c'est là que la prise en charge devient fondamentale. La plupart des personnes ont un suivi à long terme, notamment en orthodontie et chirurgie orale, orthopédique si nécessaire, et suivi ORL. Avec ces suivis, la grande majorité des personnes vivent sans limitations majeures.

L'acteur Gaten Matarazzo a choisi de parler de sa maladie, dans les interviews, sur les réseaux sociaux, et même au sein de la série. Le personnage de Dustin mentionne lui-même sa dysplasie cléidocrânienne, ce qui était assez inédit pour une production de cette ampleur. Résultat, des milliers de téléspectateurs ont découvert l'existence de cette maladie, certaines familles ont reconnu des symptômes chez leurs enfants et ont obtenu un diagnostic plus tôt, bref : la maladie est sortie de l'ombre, de manière positive et décomplexée. C'est assez rare qu'une série pop culture ait un impact médical direct, mais ici, c'est arrivé.

Bref, si on récapitule : la dysplasie cléidocrânienne est une maladie génétique rare, centrée sur le développement des os et des dents. Elle peut demander une prise en charge longue, parfois complexe, mais elle n'affecte ni l'intelligence, ni les capacités physiques générales, ni la qualité de vie à long terme. Et grâce à la visibilité offerte par *Stranger Things* et à Gaten Matarazzo lui-même, elle est aujourd'hui mieux connue, mieux comprise, et moins entourée de mystère.

C'est tout pour cet épisode de Futura SANTÉ. Si ce podcast vous plaît, pensez à lui laisser une note et un commentaire, et n'hésitez pas à le partager autour de vous. Cette semaine, évidemment, je vous recommande notre dernier épisode de Science ou Fiction qui parle d'un secret autour du scénario de *Stranger Things*. Tout ne serait pas de l'ordre de la fiction visiblement... Je vous laisse aller découvrir ça ! Sur ce, je vous souhaite une excellente journée ou une très bonne soirée, prenez soin de vous et je vous dis à la prochaine, dans Futura SANTÉ.