

# Dysplasie fibreuse des os Syndrome de McCune-Albright

## INTRODUCTION À LA MALADIE

La dysplasie fibreuse des os (DFO) est une affection bénigne, sporadique, congénitale non héréditaire, due à un variant pathogène du gène *GNAS* et est caractérisée par une prolifération médullaire d'un tissu fibreux. Les lésions osseuses sont soit uniques (forme monostotique, 2/3 des cas), soit multiples (forme polyostotique, 1/3 des cas). C'est une pathologie hétérogène, allant de formes asymptomatiques parfois de découverte fortuite, à des formes sévères en cas de lésions osseuses multiples pouvant se compliquer de douleurs osseuses, de déformations voire de fractures. La DFO peut être isolée (uniquement lésions osseuses), ou **s'inscrire dans un contexte syndromique si elle est associée à des manifestations cutanées et endocriniennes entrant dans le cadre d'un syndrome de McCune-Albright (SMA)**.

## LES BONS GESTES À AVOIR

- Si douleur aiguë : **radiographies/ scanner**, antalgiques adaptés, discuter immobilisation, **pas de bisphosphonates en urgence**
- Si fissure ou fracture : radiographies centrées sur zone douloureuse +/- scanner (fissure) si nécessaire, antalgiques adaptés, immobilisation, avis orthopédique (ostéosynthèse, prothèse)
- Si troubles visuels : **avis ophtalmologique en urgence** (souffrance du nerf optique), **IRM cérébrale en urgence** (nerfs optiques) → si confirmation : **corticothérapie 1 mg/kg Pas de chirurgie préventive ou en urgence sans concertation (risque de cécité post-opératoire)**

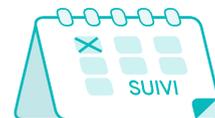
### Si SMA :

- Si signe de puberté précoce : **consulter rapidement un endocrinologue pédiatre spécialisé** ⚠
- Si douleur abdominale aiguë (fille) : **échographie pelvienne en urgence** Éviter intervention chirurgicale en dehors d'urgence (torsion, rupture, hémorragie) : évolution favorable des kystes ⚠

## EXAMEN CLINIQUE ANNUEL/SI COMPLICATION (pédiatre, endocrinologue, rhumatologue et/ou orthopédiste)

| PRISE EN CHARGE  | EXAMENS COMPLEMENTAIRES ET SUIVI   |
|--|--|
| <p><b>Si DFO isolée</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Conseil génétique (maladie génétique non héréditaire)</li> <li>• Traitement symptomatique (antalgiques)</li> <li>• Discuter traitement spécifique à visée osseuse (bisphosphonates)</li> <li>• Discuter ostéosynthèse préventive (si risque fracturaire)</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Évaluation douleur (EVA)</li> <li>• Examen clinique (taille, poids, vitesse de croissance staturale) :                             <ul style="list-style-type: none"> <li>- Ostéo-articulaire (inégalité de longueur des MI, déformations, boiterie)</li> <li>- Rachis (scoliose)</li> <li>- Déformations crânio-faciales (exophtalmie, bosse frontale...)</li> </ul> </li> <li>• Surveillance des complications :                             <ul style="list-style-type: none"> <li>- Douleurs/déformations osseuses, fissures/fractures</li> <li>- Complications neurosensorielles (si localisation CF ou rachidienne)</li> <li>- Dégénérescence sarcomateuse</li> </ul> </li> </ul> |

|  | ENFANT<br>Tous les 6 mois, puis à adapter selon le contexte   | ADULTE<br>Tous les 6 à 12 mois  |
|--|---|---|
| <p><b>Si SMA</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Surveiller l'évolution de l'autonomisation ovarienne</li> <li>• Débuter un traitement si endocrinopathie avérée</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Examen clinique (taille, poids, vitesse de croissance staturale) :                             <ul style="list-style-type: none"> <li>- Rechercher signes de puberté précoce (saignement vaginal, poussée mammaire)</li> <li>- Examen cutané : tâches café-au-lait</li> </ul> </li> <li>• Évaluation de l'âge osseux radiologique</li> <li>• Dosages biologiques (hormones) : dosage des stéroïdes sexuels (estradiolémie ou testostéronémie), FSH-LH avant et après stimulation par la LHRH ; IGF-1, Prolactine, cortisolurie des 24 heures, TSH, T3, T4L, α-foetoprotéine, β-HCG totale, hormone antimüllérienne, inhibine-B (diagnostic différentiel tumeur ovarienne)</li> <li>• Échographie pelvienne (fille) :                             <ul style="list-style-type: none"> <li>- Recherche de kystes ovariens</li> <li>- Recherche d'oestrogénisation utérine</li> </ul> </li> <li>• IRM pancréatique et hépato-biliaire de référence (formes polyostotiques) : de TIPMP/anomalie biliaire (15% des patients) :                             <ul style="list-style-type: none"> <li>- Si lésion détectée : renouveler IRM annuellement et adresser le patient à un gastro-entérologue</li> <li>- Si pas de lésion détectée : espacer la surveillance à tous les 2 à 3 ans</li> </ul> </li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Recherche d'une hyperplasie hypophysaire :                             <ul style="list-style-type: none"> <li>- Si dysplasie de la base du crâne : dosage de GH, IGF-1, prolactine (augmentés si adénome)</li> <li>- Cortisolurie des 24h</li> <li>- IRM de la base du crâne (hypophyse)</li> </ul> </li> <li>• Recherche d'autres atteintes endocriniennes associées :                             <ul style="list-style-type: none"> <li>- Si signes cliniques évocateurs : dosage annuel de la TSH (+/- T3, T4)</li> <li>- Si anomalie échographie thyroïdienne</li> </ul> </li> <li>• Examen annuel des seins : à partir de 40 ans (DFO polyostotique/SMA)</li> <li>• IRM pancréatique/hépto-biliaire de référence : recherche de TIPMP/anomalie biliaire :                             <ul style="list-style-type: none"> <li>- Si lésion détectée : renouveler IRM annuellement</li> <li>- Si pas de lésion détectée : espacer la surveillance à tous les 2 à 3 ans</li> </ul> </li> </ul> |



## INCONTOURNABLES À SURVEILLER

- Évaluer la **douleur**
- Rechercher un **diabète phosphaté**
- Évaluer le risque d'**atteinte neurosensorielle** (rapport avec nerf optique)
- **Syndrome de McCune Albright** (tâches café-au-lait, endocrinopathie, puberté précoce)
- **Syndrome de Mazabraud** (myxomes/lésions)

## COMPLICATIONS POSSIBLES

- **Douleurs aiguës** (suspecter fissure osseuse/fracture)
- **Neurosensorielles** (baisse d'acuité visuelle par compression du nerf optique)
- **Dégénérescence sarcomateuse** (à suspecter si modification de la douleur, signes inflammatoires ou altération de l'état général)

### Si SMA :

- **Puberté précoce et conséquences (90 % de filles) :**
  - Métorragies précoces, progression pubertaire rapide et petite taille finale adulte
  - Consultation en urgence si douleurs abdomino-pelviennes (torsion ovarienne)
- **Néoplasie mammaire (GNAS +) précoce** (si lésion thoracique/grill costal++) → **dépistage à partir de 40 ans++ ▲**
- **Lésions digestives de TIPMP++** (+/- dégénérescence) → **surveillance par IRM pancréatique**

## EXAMENS BIOLOGIQUES

| PRISE EN CHARGE   | EXAMENS COMPLEMENTAIRES ET SUIVI   |
|---|--|
| <b>Bilan initial</b><br>• Supplémentation en vitamine D<br>• Si diabète phosphaté : supplémentation en phosphore et vitamine D active | À renouveler si nécessaire 1 fois par an<br>• Calcémie, phosphorémie, TmPi/GFR (taux de maximal de réabsorption du phosphore), créatinine, PAL osseuses, 25OH-D, CTX sériques, IGF-1 (si forme crânio-faciale) |

## EXAMENS D'IMAGERIE

| PRISE EN CHARGE   | EXAMENS COMPLEMENTAIRES ET SUIVI  |
|---|---|
| • <b>Initial : confirme le diagnostic</b><br>• Discuter biopsie : examen anatomopathologique et recherche du variant <i>GNAS</i> (si doute)<br>• Surveiller les lésions en fonction de l'évolution clinique | Puis tous les 2-3 ans (suivi/si complications)<br>• <b>Radiographies standards</b> : EOS (si possible)<br>• <b>Scintigraphie osseuse</b> : 1 fois initialement (cartographie des lésions)<br>• <b>Scanner osseux</b> : préciser le diagnostic ou rechercher des complications fissuraires ou fracturaires<br>• <b>IRM si atteinte CF</b> (rapport avec nerf optique, diagnostic différentiel avec le méningiome)<br>• <b>IRM du pancréas</b> dans les formes polyostotiques (IRM annuelle si TIPMP) |

## ANATOMO-PATHOLOGIE ET BIOLOGIE MOLÉCULAIRE

| PRISE EN CHARGE   | EXAMENS COMPLEMENTAIRES ET SUIVI  |
|---|---|
| • Examen anatomo-pathologique<br>• Recherche du variant <i>GNAS</i> (tissu ou sang circulant) | • <b>Biopsie osseuse</b> : si doute diagnostique ou suspicion de dégénérescence sarcomateuse (à confirmer en RCP) |

## ATTEINTE CRANIO-FACIALE

(ophtalmologiste/ ORL, chirurgien maxillo-facial, neurologue et/ou orthopédiste, endocrinologue)

| PRISE EN CHARGE   | EXAMENS COMPLEMENTAIRES ET SUIVI   |
|---|--|
| • <b>Surveillance ophtalmologique++</b> tous les 6 à 12 mois<br>• <b>Pas de chirurgie préventive du nerf optique</b> (risque de cécité post-opératoire)<br>• Si compression avérée du nerf optique : <b>bolus de corticoïdes +/- chirurgie de décompression</b> (à discuter en RCP)<br>• <b>Pas de chirurgie modelante à visée esthétique avant fin de croissance</b> (âge adulte)<br>• À établir en RCP multidisciplinaire spécialisée | • Si rapport avec nerf optique : <b>examen ophtalmologique tous les 6 mois avec CV et OCT</b><br>• Si rapport avec système auditif : <b>audiogramme tous les 6 à 12 mois</b><br>• Si déformations crânienne esthétique préjudiciable : <b>discuter chirurgie modelante</b><br>• Si céphalée brutale : <b>IRM cérébrale en urgence, puis discussion de chirurgie en urgence</b> (si complication kystique)<br>• Si fracture : <b>traitement orthopédique ou chirurgical</b><br>• Si SMA avec atteinte osseuse crânienne : <b>suivi annuel de l'IGF-1</b> (se méfier d'une hypersécrétion de GH précipitant une compression du nerf optique) |

### PND5 DFO/SMA

Suivre les recommandations page 25



### RÉFÉRENCES

1. [https://www.has-sante.fr/jcms/p\\_3351116/fr/dysplasie-et-syndrome-de-mccune-albright](https://www.has-sante.fr/jcms/p_3351116/fr/dysplasie-et-syndrome-de-mccune-albright)
2. Best practice management guidelines for fibrous dysplasia/McCune-Albright syndrome: a consensus statement from the FD/MAS international consortium (<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC6567644/>).
3. Fibrous dysplasia and McCune-Albright syndrome: imaging for positive and differential diagnoses, prognosis, and follow-up guidelines (<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0720048X14003301?via%3Dihub>).

### ABRÉVIATIONS

CF : Crânio-faciale  
 CTX : Télopéptide C-terminal  
 CV : Champ visuel  
 EVA : Échelle visuelle analogique  
 EOS : Imagerie médicale  
 FSH-LH : Follicle stimulating hormone-luteinizing hormone  
 GH : Hormone de croissance  
 GNAS : Guanine nucleotide binding protein, alpha stimulating

IGF-1 : Insulin-like growth factor-1  
 LHRH : Luteinizing hormone-releasing hormone  
 MI : Membres inférieurs  
 25OH-D : Vitamine D hydroxylée  
 OCT : Tomographie à cohérence optique  
 PAL : Phosphatases alcalines  
 RCP : Réunion de concertation pluridisciplinaire  
 TIPMP : Tumeurs intracanales papillaires et mucineuses du pancréas  
 TRP : Taux de réabsorption du phosphore