

SYNTHÈSE POUR LE MÉDECIN TRAITANT

Protocole national de diagnostic et de soins Dysplasie fibreuse des os et syndrome de McCune-Albright

Juillet 2012

La dysplasie fibreuse des os est une maladie osseuse bénigne, congénitale mais non transmissible à la descendance, due à une mutation du gène *GNAS*, codant pour la protéine Gs α . Sa prévalence est inférieure à 1/2 000. Elle touche les deux sexes de manière égale.

La maladie est caractérisée par une prolifération bénigne, localisée de tissu d'allure fibreuse dans la moelle osseuse : il ne s'agit pas d'une tumeur, mais une évolution sarcomateuse, bien que possible, est très exceptionnelle. Les lésions osseuses sont soit uniques (forme monostotique, deux tiers des cas), soit multiples (forme polyostotique, un tiers des cas). Elles sont fréquemment asymptomatiques mais peuvent se manifester par des symptômes ou complications diverses : douleurs, déformations, hypertrophie, fragilisation (fissures, fractures) ou compression de structures de voisinage (atteintes ophtalmologiques, etc.). Les lésions osseuses évoluent généralement peu après la puberté.

La maladie peut aussi être révélée, surtout chez l'enfant, par des anomalies endocriniennes (puberté précoce, acromégalie, hyperthyroïdie, etc.) et/ou cutanées (taches café au lait) réalisant le syndrome de McCune-Albright.

SUSPICION DU DIAGNOSTIC

- Le diagnostic doit être évoqué devant les signes suivants :
- des douleurs osseuses ou articulaires : elles doivent faire demander des radiographies. Une distribution unilatérale (métamérique ou hémimérique) des sites atteints est évocatrice ;
- des taches café au lait, zones de pigmentation cutanée brunâtre, de grande taille et à bords déchiquetés ;
- une puberté précoce : l'association « puberté précoce – dysplasie osseuse polyostotique – taches café au lait » permet d'affirmer le diagnostic de syndrome de McCune-Albright ;
- une déformation avec hypertrophie, le plus souvent asymétrique, de la voûte crânienne ou du massif facial ;
- la découverte fortuite d'une lésion radiographique, ostéolytique ou condensante, soufflante, d'allure tumorale.

LE PATIENT DOIT ETRE ADRESSE EN CONSULTATION SPECIALISEE HOSPITALIERE (RHUMATOLOGUE, ENDOCRINOLOGUE, GENETICIEN) DANS UN CENTRE DE REFERENCE OU DE COMPETENCES EN VUE DE :

- confirmer le diagnostic (clinique, imagerie et, si nécessaire, histologie, recherche de la mutation du gène GNAS) ;
- mettre en place une prise en charge et un suivi multidisciplinaires spécialisés en lien avec le médecin généraliste et/ou le pédiatre de proximité.

LE MEDECIN GENERALISTE ET/OU LE PEDIATRE

- surveille les traitements prescrits : effets indésirables, observance ;
- en cas de traitement par bisphosphonates : veille à la prescription d'une contraception efficace et surveille l'état bucco-dentaire ;
- prévient les parents d'une fillette atteinte de la nécessité de consulter en urgence en cas de douleurs abdominales (risque de torsion ovarienne) surtout s'il existe une notion de kyste ovarien ;
- dépiste les maladies ou complications associées : signes de puberté précoce (développement mammaire avant 8 ans, règles avant 10 ans), d'hyperthyroïdie, d'acromégalie, troubles fonctionnels ORL, baisse d'acuité visuelle, diplopie, recrudescence douloureuse au niveau du squelette faisant suspecter une fracture ou une dégénérescence sarcomateuse ;
- adresse le patient à un orthopédiste spécialisé en cas de fracture ou déformation osseuse ou de crainte sur une dégénérescence ;
- adresse le patient en urgence à un ophtalmologiste en cas de baisse de l'acuité visuelle ; un traitement cortisonique à forte dose peut être prescrit par le médecin généraliste avant cette consultation ;
- participe à la mise en place et coordonne les soins à domicile (rééducation, soins infirmiers).

INFORMATIONS UTILES

- Centre de référence Dysplasie fibreuse et syndrome de McCune-Albright (Lyon) : <http://www.dysplasie-fibreuse-des-os.info/>
- Centre de référence Maladies osseuses constitutionnelles (Paris) : <http://www.hopital-necker.aphp.fr/Presentation-du-Centre-de,506.html>
- Centre de référence Maladies endocriniennes rares de la croissance (Paris) : <http://crmerc.aphp.fr/centre/>
- Association de patients, ASSYMCAL : www.assymcal.org

