

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDs)

Dysplasie et syndrome de McCune-Albright

Juillet 2022

**Centre de référence
Dysplasie fibreuse et syndrome de McCune-Albright**

Synthèse à destination du médecin traitant

La dysplasie fibreuse (DF) des os est une maladie osseuse bénigne, congénitale mais non transmissible à la descendance, due à un variant pathogène 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. Les lésions osseuses sont soit uniques (dite forme monostotique, deux tiers des cas), soit multiples (dite forme polyostotique, un tiers des cas). Elles sont fréquemment asymptomatiques, mais peuvent se manifester par des symptômes ou des complications diverses : douleurs, déformations, fissures voire fractures. Dans de rares cas on peut observer des complications neurosensorielles en cas de compression des structures neurologiques de voisinage (atteintes ophtalmologiques par compression du nerf optique en cas de DF crânienne notamment). Les lésions osseuses évoluent généralement peu après la puberté.

De façon exceptionnelle, les lésions de DF peuvent se compliquer de dégénérescence sarcomateuse.

La DF peut être isolée ou associée à des taches café-au-lait ou une endocrinopathie, réalisant le syndrome de McCune-Albright ; la maladie peut alors être révélée, surtout chez l'enfant, par des anomalies endocriniennes en particulier chez la petite fille par une puberté précoce.

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 périphérique: l'association « puberté précoce et/ou dysplasie osseuse polyostotique et/ou 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 condensant, soufflante, avec images en verre dépoli.

Le patient doit être adressé en consultation spécialisée hospitalière (rhumatologue ou endocrinologue selon les symptômes) dans un centre de référence ou de compétence en vue de :

- confirmer le diagnostic (clinique, imagerie et, si nécessaire, histologie avec recherche du variant pathogène 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 médecin généraliste et/ou le pédiatre :

- 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 ;
- participe au dépistage de la maladie et/ou des complications associées : signes de puberté précoce (accélération de la vitesse de croissance, 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) ;
- participe à la coordination du suivi multidisciplinaire (par exemple en cas de nécessité de suivi ophtalmologique régulier) ;
- participe à la mise en place et coordonne les soins à domicile (rééducation, soins infirmiers) ;
- pourra effectuer, si nécessaire, une demande de prise en charge en ALD hors liste ;
- adresse le patient à un orthopédiste spécialisé (du centre de référence ou compétence) 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 discuté avant cette consultation.

Informations utiles

- Informations générales : <http://www.orpha.net>
- Filière OSCAR : <https://www.filiere-oscar.fr/>
- Centre de référence MOC / Dysplasie Fibreuse ; <http://www.dysplasie-fibreuse-desos.info/>
- Centres de compétence MOC / DF (Annexe 12)
- Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance (Paris) : <http://crmerc.aphp.fr/centre/>
- Centre de référence des maladies rares d'origine Hypophysaire- AP-HM
- Associations de patients :
 - ASSYMCAL: www.assymcal.org
 - MAS/FD (« McCune-Albright Syndrome / Fibrous Dysplasia ; <https://masfd.org>).