

La dysplasie fibreuse des os et le syndrome de McCune-Albright



Le diagnostic s'effectue
entre l'âge de
10 et 30 ans



Touche aussi bien
**les filles que
les garçons**

Le saviez-vous ?

La dysplasie fibreuse des os est une **maladie osseuse congénitale rare**, d'origine **génétique**, mais non héréditaire. **La sévérité est très variable** d'une personne à l'autre.

Le syndrome de McCune-Albright (SMA) est classiquement défini par une triade clinique comportant une **dysplasie fibreuse des os (DFO)**, **des taches cutanées « café au lait »** et **des anomalies endocriniennes** (puberté précoce, hyperthyroïdie, hypersécrétion d'hormone de croissance).

Les principaux symptômes



Douleurs et déformations osseuses, fissures et fractures



Troubles endocriniens



Atteinte maxillo-faciale : douleur, déformation et compression nerveuse



Troubles ORL



Troubles ophtalmiques



Pigmentation cutanée

Et le diagnostic ?

Le diagnostic de la dysplasie fibreuse est proposé devant **des symptômes cliniques et radiologiques**. La présence de taches cutanées pigmentées dites « café au lait », associée à des douleurs osseuses doivent faire évoquer une DF/SMA.

- ▶ **Examens radiologiques** : radiographie (EOS), tomodensitométrie (CT), IRM et scintigraphie osseuse pour déterminer l'étendue de la maladie osseuse.
- ▶ **Biopsie osseuse** : peut révéler des changements caractéristiques de l'os qui peuvent se produire, avec recherche des mutations somatiques du gène GNAS1 qui caractérisent la DF/SMA et ainsi confirmer le diagnostic.

La prise en charge

- ▶ Elle est multidisciplinaire, coordonnée par le médecin spécialiste et/ou traitant, **en concertation avec le centre de référence et/ou de compétence**.
- ▶ **Prise en charge ostéo-articulaire** : réduction de la douleur, suivi en médecine physique et de réadaptation, kinésithérapie
- ▶ **Prise en charge rhumatologique, endocrinologique, gynécologique & obstétrique, ORL, odontologique, stomatologique et ophtalmologique**
- ▶ Traitements possibles par **bisphosphonates**
- ▶ **Éducation thérapeutique des patients, information en génétique.**

Plus d'informations

Consultez le [Protocole national de diagnostic et de soins sur le site de la HAS](#).