

## **PRESENTATION CLINIQUE**

### ***PRESENTATION CLASSIQUE***

La DF est souvent asymptomatique. Il s'agit dans ce cas d'une « image de staff » découverte fortuitement sur un cliché demandé pour une autre raison.

Lorsqu'elle est symptomatique, la DF est à l'origine de douleurs osseuses, de déformations, d'un handicap locomoteur (limitation de mobilité d'un segment de membre, boiterie...), d'un préjudice esthétique, de complications fracturaires ou neurologiques (1). Les atteintes polyostotiques sont plus fréquemment symptomatiques, en particulier douloureuses, que les lésions isolées. Les douleurs osseuses évoluent souvent sur un mode chronique, généralement améliorées par un traitement par bisphosphonate (2). Les céphalées sont fréquentes en cas d'atteinte faciale ou crânienne, évoluant volontiers par crises intermittentes. Les douleurs des membres peuvent être aiguës, devant alors faire craindre une fissure, prémonitrice d'une complication fracturaire.

Les déformations sont décrites en fonction des sites atteints : déformation de la cage thoracique en cas de lésions costales multiples, déformation en crosse de l'extrémité supérieure du fémur, incurvation tibiale. Les déformations les plus spectaculaires et les plus préjudiciables d'un point de vue esthétique résultent des diverses atteintes céphaliques : bosses occipitale, pariétale ou frontale, léontiasis en cas d'atteinte du massif facial, prognathisme d'une atteinte mandibulaire, exophtalmie d'une atteinte orbitaire. Elles sont aussi la source de complications neuro-sensorielles dont la plus fréquente est la diplopie par compression oculomotrice. Des troubles de l'acuité visuelle ou auditive, des troubles fonctionnels naso-sinusiens, des problèmes d'alignement dentaire sont aussi possibles. Les atteintes rachidiennes se compliquent rarement de compressions radiculaires ou médullaires.

### ***ASSOCIATIONS ET ATTEINTES SYNDROMIQUES***

La mutation affecte d'autres types cellulaires que les précurseurs ostéoblastiques, notamment les mélanocytes de la peau et les cellules de nombreuses glandes endocrines (gonades, thyroïde, hypophyse, surrénales...) (3).

Les lésions cutanées caractéristiques sont des taches pigmentaires, uniques ou multiples, en général peu nombreuses, de coloration variable, typiquement « café au lait ». Elles sont de taille souvent supérieure à 2 cm, à bords irréguliers, « déchiquetées », ce qui les distingue des taches pigmentées à bords réguliers des phacomatoses. Comme pour les lésions osseuses, leur distribution peut être unilatérale. Ceci doit attirer l'attention, surtout si la tache pigmentaire est dans le même territoire de développement embryologique que la lésion osseuse. Elles sont présentes dans 50 % des DF polyostotiques.

Les atteintes endocriniennes sont variées (4). La puberté précoce est la plus classique. Elle est plus fréquente chez les filles mais peut être plus facilement méconnue chez les garçons. Elle est souvent révélée par des saignements vaginaux et est associée à une avance de maturation

osseuse importante. L'association d'une puberté précoce à une DF polyostotique et à des taches pigmentaires réalise le syndrome de McCune Albright (SMA), dont la prédominance féminine est importante (5). D'autres endocrinopathies ont été décrites, le plus souvent dans le cadre d'un SMA : hyperthyroïdie (20 à 50 % des SMA) (6), acromégalie avec hypersécrétion de GH (10 % des SMA) (7), de diagnostic difficile lorsque la dysplasie osseuse touche le massif facial, plus rarement un hypercorticisme ou une hyperparathyroïdie primitive. Leur sévérité est très variable d'un patient à l'autre et leur prise en charge, bien codifiée pendant la période pédiatrique, est moins connue à l'âge adulte (4,8).

L'association à des myxomes intramusculaires est connue sous le nom de syndrome de Mazabraud (9). Les myxomes, souvent multiples, sont voisins des lésions osseuses. La physiopathologie est inconnue. Leur exérèse est souvent suivie d'une récurrence. Leur dégénérescence sarcomateuse est exceptionnelle (10).

Il en est de même pour les lésions osseuses. La fréquence des sarcomes varie de 0,3 % pour les DF monostotiques à 4 % pour le SMA avec DF polyostotique. Il peut s'agir de diverses variétés de sarcomes : ostéosarcome, fibrosarcome, chondrosarcome ou histiocytofibrome malin.

La dernière association qui intéresse le rhumatologue est l'ostéomalacie hypophosphatémique (11). La DF, essentiellement dans les formes polyostotiques, fait partie des lésions mésenchymateuses sécrétrices de facteur(s) phosphaturiant(s) dont le FGF 23. Une fuite tubulaire phosphatée doit donc être cherchée chez tout patient ayant une DF polyostotique, chez lesquels elle est présente dans un cas sur 2 environ. Le dosage de phosphatémie peut être normal et la mesure de la clairance du phosphore ou du taux de réabsorption tubulaire (taux maximum de réabsorption rapporté à la filtration glomérulaire plutôt que TRP classique) est préférable. Cette recherche n'est pas sans conséquence pratique. L'hypophosphatémie est corrélée à un trouble de minéralisation dans le tissu osseux dysplasique, parfois aussi dans l'os non dysplasique. La constatation d'une fuite tubulaire phosphatée nécessite une prise en charge thérapeutique spécifique visant à corriger la phosphatémie (voir la page sur le traitement).

## Références

1. Isler M, Turcotte R, Doyon J. Dysplasie fibreuse. *Encycl Méd Chir (Editions Scientifiques et Médicales Elsevier SAS, Paris, tous droits réservés), Appareil locomoteur*, 14-740, 2001, 8 p.
2. Chapurlat RD, Delmas PD, Liens D, Meunier PJ. Long-term effects of intravenous pamidronate in fibrous dysplasia of bone. *J Bone Miner Res* 1997;12:1746-52.
3. Shenker A, Weinstein LS, Moran A, et coll. Severe endocrine and nonendocrine manifestations of the McCune-Albright syndrome associated with activating mutations of stimulatory G protein G<sub>s</sub>. *J Pediatr* 1993 ; 123 : 509-18.
4. Chanson Ph. Syndrome de McCune-Albright à l'âge adulte. In : N. Guérité, J. Leclère. *Mises au point cliniques d'Endocrinologie, Nutrition et Métabolisme* 2002. Franconville, Les 2ditions de Médecine Pratique, 2002. p. 23-36.
5. Albright F, Butter AM, Hampton AO, Smith P. Syndrome characterized by osteitis fibrosa disseminata, areas of pigmentation and endocrine dysfunction, with precocious puberty in females : report of five cases. *N Engl J Med* 1937;216:727-46.
6. Mastorakos G, Mitsiades NS, Doufas AG, Koutras DA. Hyperthyroidism in McCune-Albright syndrome with a review of thyroid abnormalities sixty years after the first report. *Thyroid* 1987;7:433-9.
7. Chanson P, Dib A, Visot A, Derome PJ. McCune-Albright syndrome and acromegaly : clinical studies and responses to treatment in five cases. *Eur J Endocrinol* 1994; 131 : 229-34.
8. Lee PA, Van Dop C, Migeon CJ : McCune-Albright syndrome. Long-term follow-up. *JAMA* 1986;256:2980-4.
9. Szendroi M, Rahoty P, Antal I, Kiss J. Fibrous dysplasia associated with intramuscular myxoma (Mazabraud's syndrome) : a long-term follow-up of three cases. *J Cancer Res Clin Oncol* 1998; 124 : 401-6.
10. Ruggieri P, Sim FH, Bond JR, Unni KK. Malignancies in fibrous dysplasia. *Cancer* 1994 ;73 :1411-24.
11. Orcel P, Burde MA, Kuntz D. Hypophosphatémies : le point. In : MF Kahn, D Kuntz, O Meyer, T Bardin, P Orcel, *L'actualité rhumatologique* 2004. Paris, Elsevier, 2004. p. 211-24.