

## LES CAUSES

### L'ANOMALIE GENETIQUE

La DF est due à une mutation (en fait deux mutations sont possibles sur le même gène) qui empêche les cellules qui fabriquent le tissu osseux (les ostéoblastes) de se développer correctement. La mutation survient après la fécondation. C'est donc une mutation que l'on appelle somatique. Par conséquent, il existe chez un même individu des cellules normales et des cellules mutées, en nombre très variable, ce qui explique la gravité différente d'une personne à l'autre.

*Surtout, cette mutation ne se transmet pas. La maladie n'est donc pas héréditaire.*

La cause de cette mutation n'est pas identifiée. Il est probable que cette mutation survient par hasard, comme beaucoup d'anomalies génétiques.

### LES ANOMALIES OSSEUSES DUES A LA MUTATION

De ce fait, ces cellules anormales fabriquent une matrice osseuse désorganisée, mal minéralisée. On peut aussi observer dans le tissu osseux malade des vaisseaux sanguins trop volumineux (à l'origine d'hémorragies intra-osseuses qui expliquent peut-être certaines crises douloureuses), et du cartilage, plus ou moins calcifié.

On note souvent autour du tissu dysplasique de nombreuses cellules qui détruisent l'os (les ostéoclastes). Ces cellules sont attirées par des substances fabriquées par les cellules mutées. Ces ostéoclastes vont détruire l'os dysplasique et l'os sain, contribuant ainsi au développement de la surface des lésions dysplasiques et à la fragilisation de la pièce osseuse. C'est probablement cette destruction osseuse qui est responsable d'une partie de la fragilité squelettique.