

LE DIAGNOSTIC ET LES EXAMENS COMPLEMENTAIRES

Le diagnostic ne peut pas être fait seulement grâce aux symptômes cliniques, et doit donc reposer sur un faisceau d'arguments, obtenus à partir de divers types d'examens complémentaires.

LA RADIOGRAPHIE SIMPLE

Au premier rang de ces examens, la radiographie simple peut permettre de suspecter le diagnostic, ou de le retenir. Souvent elle n'est pas suffisante et il faut recourir au scanner voire à la biopsie osseuse. Elle suffit essentiellement dans les cas de maladie polyostotique où aucun autre diagnostic n'est vraisemblable.

La radiographie simple est réalisée du fait de la constatation de symptômes (douleur, fracture, déformation), ou à l'occasion d'un autre événement, auquel cas la découverte de la lésion évoquant la DF est fortuite. Les caractéristiques de la lésion permettront d'évoquer le diagnostic, mais comme souvent en pathologie osseuse, des lésions osseuses de nature diverses peuvent se ressembler et le recours à d'autres examens d'imagerie ou à la biopsie osseuse est nécessaire.

La radiographie simple peut aussi servir à surveiller une lésion connue, de manière annuelle par exemple.

La radiographie simple utilise un faisceau de rayons X, qui est arrêté de façon différente par les tissus en fonction de leur composition. Le squelette arrête beaucoup plus les rayons X que les tissus mous. Si elle est utilisée de façon parcimonieuse, la radiographie simple pose peu de problème. Toutefois, il faut prendre garde à ne pas trop multiplier les clichés radiographiques, car la maladie sera à surveiller tout au long de la vie, ce qui peut représenter à la longue une dose notable de rayons X.

Par exemple, l'irradiation induite par une radiographie de la face correspond à la dose annuelle reçue du fait de l'irradiation naturelle. Ainsi des clichés réalisés pour le diagnostic de la maladie, puis de façon annuelle, en sélectionnant les incidences les plus utiles, ne doivent pas représenter un danger significatif. On s'efforcera de limiter les clichés chez les enfants, et de protéger les ovaires chez les filles, avec un tablier plombé adapté.

LE SCANNER OU TOMODENSITOMETRIE

Le scanner permet de visualiser des coupes et fournit donc des informations supplémentaires par rapport à la radiographie simple. Il peut permettre d'assurer le diagnostic, mais son intérêt principal est de repérer des complications difficiles à discerner sur une radiographie simple, comme les fissures. On l'utilise aussi pour étudier les rapports des lésions avec les structures voisines, en particulier dans les atteintes crânio-faciales, afin d'évaluer le risque de complications neurologiques.

Cette technique utilise aussi les rayons X, à des doses beaucoup plus importantes que la radiographie simple, ce qui doit conduire à limiter le nombre d'examens tout au long d'une vie, surtout chez les enfants.

L'IMAGERIE PAR RESONANCE MAGNETIQUE NUCLEAIRE (IRM)

L'IRM est une technique d'imagerie utilisant les variations d'un champ magnétique dans lequel le patient est placé.

Elle est probablement moins utile pour le diagnostic que les techniques utilisant les rayons X, mais son rôle est surtout de préciser les rapports de la maladie avec les organes environnants, essentiellement dans les localisations crânio-faciales et rachidiennes, afin d'évaluer le risque de complication neurologique.

Il n'y a aucune irradiation induite par cet examen. Il peut être utilisé préférentiellement chez les enfants, chez qui on essaie de limiter la dose de rayons X, même si les renseignements apportés sont différents de ceux donnés par le scanner.

LA SCINTIGRAPHIE OSSEUSE

La scintigraphie osseuse est une technique consistant à injecter par voie veineuse un produit très faiblement radioactif qui va se fixer dans le squelette. Une caméra balaye le corps entier, et va repérer l'ensemble des lésions du squelette.

On réalise cet examen une fois lors du diagnostic afin de repérer l'ensemble des lésions osseuses de la DF.

Par la suite, il peut être utile pour évaluer l'activité de la maladie, surtout dans les formes monostotiques dans lesquelles les marqueurs biochimiques osseux ne sont pas élevés, ou bien pour repérer une fissure osseuse non visible sur une radiographie simple.

Cet examen est très bien toléré, mais est contre-indiqué chez la femme enceinte.

L'OSTEODENSITOMETRIE

L'ostéodensitométrie sert à mesurer la densité de l'os. Cet examen peut se réaliser au niveau de la hanche chez les patients qui ont une atteinte à ce niveau afin de mesurer l'effet d'un traitement médicamenteux.

L'examen utilise les rayons X, mais l'énergie est très faible, avec donc une irradiation très inférieure à celle procurée par une radiographie simple, de l'ordre de l'irradiation naturelle quotidienne.

LA BIOLOGIE

Les examens biologiques sont très utiles.

Tout d'abord, la mesure du phosphore sanguin doit être faite au moins au début, car il est abaissé chez certains malades. Parfois cette mesure ne suffit pas et une exploration fonctionnelle rénale est nécessaire, comportant une prise de sang et un recueil des urines de 24 heures. Elle sert à détecter la fuite urinaire du phosphore. On peut aussi doser dans le sang la protéine responsable de cette fuite urinaire de phosphore, le FGF-23.

Les marqueurs biochimiques osseux se dosent dans le sang (ostéocalcine, phosphatase alcaline, CTX sérique) et servent à évaluer l'activité de la maladie. Plus ils sont élevés, plus la maladie est active. Leur concentration baisse généralement en réponse aux traitements médicamenteux adaptés.

La recherche de la mutation peut se faire sur du tissu osseux obtenu par biopsie.

LA BIOPSIE OSSEUSE

La biopsie osseuse consiste à prélever un petit fragment d'os, pour l'analyser au microscope. Le prélèvement peut se faire sous contrôle radiologique (ou scanner) ou lors d'une intervention chirurgicale. La biopsie osseuse peut s'avérer nécessaire lorsque les examens d'imagerie ne permettent pas de retenir le diagnostic avec certitude. En effet, les anomalies radiologiques sont parfois telles que l'on peut suspecter d'autres maladies osseuses que la DF. Cette situation est surtout vraie lorsque la lésion osseuse est unique.