

LES SIGNES CLINIQUES

DES FORMES BENIGNES ET DES FORMES PLUS SEVERES

Un des éléments les plus importants à retenir est la grande variété des formes cliniques. Ainsi, de nombreux patients « ont une DF sans le savoir ». Il s'agit en général de formes monostotiques, découvertes par hasard sur une radiographie osseuse réalisée pour un autre motif. Si la lésion est petite ou ne concerne pas un os porteur, il n'y aura pas de complication orthopédique, ni de douleur, et il ne s'agira finalement que d'une curiosité radiologique. A l'opposé, lorsque de nombreux os sont atteints, avec des fractures fréquentes et des déformations squelettiques, le handicap peut se révéler particulièrement lourd. Tous les intermédiaires entre la forme asymptomatique et la forme avec les fractures et les déformations multiples sont possibles. Le handicap est donc très variable d'une personne à l'autre. La maladie peut se révéler par une fracture survenant spontanément ou à la suite d'un choc minime. Les déformations succèdent aux fractures ou se constituent progressivement. Elles ne sont visibles que pour les os situés sous la peau. Les douleurs osseuses sont liées aux fissures ou aux fractures, mais peuvent également apparaître spontanément, et évoluer pour leur propre compte. Parfois, elles s'accompagnent de signes inflammatoires locaux, avec une chaleur locale ressentie au toucher, en regard des os situés sous la peau (par exemple le tibia). Lorsque plusieurs os sont concernés, l'atteinte est en général groupée sur des os situés du même côté du corps (atteinte dite hémimélique). Les os le plus souvent malades sont ceux des membres inférieurs, le bassin, les côtes, le crâne et la face. Les membres supérieurs sont plus rarement touchés, et la colonne vertébrale encore plus rarement.

IL N'Y A PAS QUE DES ANOMALIES OSSEUSES

On constate souvent, chez les personnes ayant une forme polyostotique, que le phosphore mesuré dans le sang est trop bas. Cela correspond à une fuite de celui-ci dans les urines. Ce diabète phosphoré est dû à l'excès de fabrication d'une protéine de régulation du phosphore (FGF-23) par les cellules osseuses malades. Une insuffisance en phosphore peut faciliter un défaut de minéralisation (dépôt du calcium et phosphore dans l'os) au sein de l'os dysplasique, et peut-être dans l'os sain environnant. Cette insuffisance chronique en phosphore favorise la survenue des fractures, car l'os n'est pas assez minéralisé.

Attention : quand on parle de diabète phosphoré, cela n'a rien à voir avec le diabète sucré ; cela signifie seulement qu'il y a une fuite de phosphore dans les urines.

Dans les formes crânio-faciales, l'expansion des os peut réduire le diamètre des canaux optiques et comprimer les nerfs optiques, et également repousser le globe oculaire, en le faisant partiellement sortir de l'orbite (ce qu'on appelle une exophtalmie). La compression des nerfs optiques peut engendrer une cécité. Cette complication est rare (90% des patients n'auront jamais de problème), mais justifie une surveillance ophtalmologique régulière (avec étude du champ visuel, du fond d'œil et une mesure facile du diamètre du nerf optique avec un appareil appelé OCT) de façon à dépister toute altération visuelle précocement et donc envisager une chirurgie de décompression avant les complications définitives.

Des anomalies endocriniennes sont observées dans environ 5% des DF. Les enfants peuvent présenter une puberté précoce (les filles dans 90% des cas), dès 3-4 ans. Elle est due à une production d'oestrogènes par les ovaires (ou des testostérone par les testicules). On parle de puberté précoce périphérique, car ce n'est pas le cerveau qui la provoque. Les autres anomalies - possibles chez l'adulte et l'enfant - sont une surproduction d'hormone de croissance, d'hormoneS thyroïdiennes, et encore plus exceptionnellement de cortisol.

On note aussi des adénomes du foie (tumeurs bénignes) et des kystes du pancréas.