

La dysplasie fibreuse des os

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur la dysplasie fibreuse des os. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que la dysplasie fibreuse des os ?

La dysplasie fibreuse des os (DFO) est une maladie caractérisée par une anomalie de certains os qui peuvent devenir fragiles et se déformer. N'importe quel os peut être touché, mais il s'agit souvent du fémur (os de la cuisse), du tibia (os de la jambe), des côtes, des os du crâne... Elle entraîne parfois des douleurs au niveau du ou des os atteint(s), peut augmenter le risque de fracture et entraîner des déformations osseuses.

Des complications neurologiques peuvent être associées lorsque les os du crâne sont atteints et il peut, exceptionnellement, y avoir des complications hormonales.

● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ?

C'est une maladie rare, mais sa prévalence (nombre de cas dans une population donnée à un moment précis) est difficile à estimer car, souvent, la maladie n'entraîne aucun symptôme.

● Qui peut en être atteint ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

Cette maladie atteint aussi bien les filles que les garçons, quelle que soit leur origine géographique. L'âge au moment du diagnostic est le plus souvent compris entre 5 et 30 ans.

● Est-elle contagieuse ?

Non, la DFO n'est pas contagieuse.

● A quoi est-elle due ?

La DFO est due à une anomalie génétique, c'est-à-dire qu'elle est provoquée par l'altération (mutation) d'un gène appelé *GNAS* dans certaines cellules du corps (des os, de la peau,...).

Un gène correspond à un « code » qui donne les instructions pour produire une protéine. Les protéines ont des fonctions très variées : elles contribuent au fonctionnement normal de chaque cellule, et plus globalement, de l'organisme. Dans le cas de la DFO, la protéine GNAS est modifiée dans certains os du corps. L'os est progressivement remplacé par des sortes de « fibres ». Les os atteints peuvent alors devenir à la fois plus volumineux et plus fragiles.

● Quelles en sont les manifestations ?

Les manifestations de la DFO dépendent évidemment de la localisation de l'anomalie osseuse et du nombre d'os touchés. Elle peut atteindre un seul os (forme monostotique) ou plusieurs (forme polyostotique). La forme monostotique représente 70 à 80 % des cas. Le plus souvent, ce sont les côtes, le fémur, le tibia et les os du crâne ou de la mâchoire qui sont atteints (voir *figure 1*). Le bassin, les vertèbres et les os des bras peuvent également être touchés.

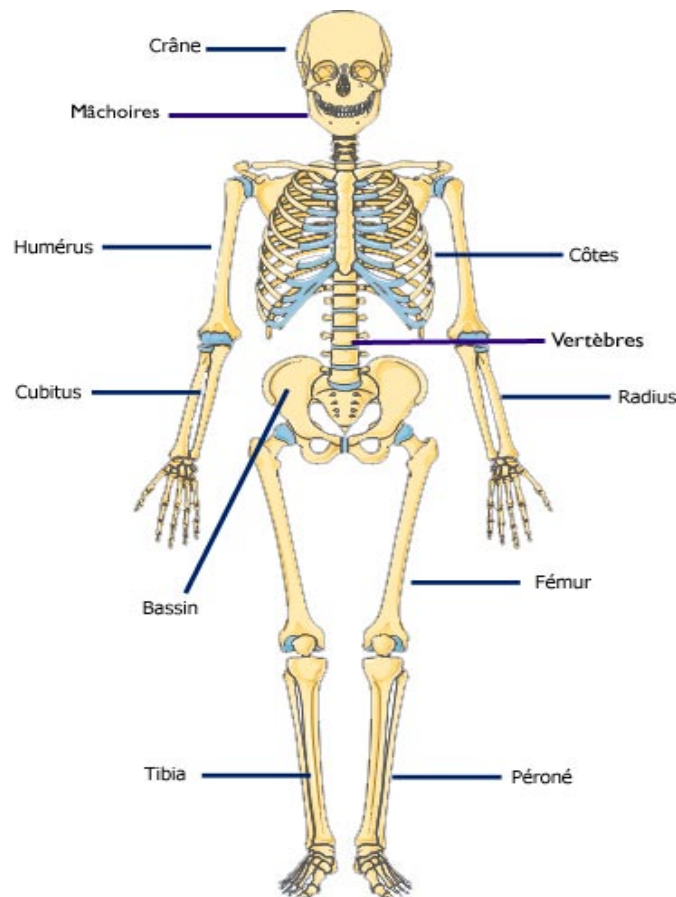


Figure 1
Os les plus souvent atteints en cas de DFO.
D'après http://www.servier.fr/smart/usersguide_smart.asp

La forme polyostotique (20 à 30 % des cas) est souvent plus sévère et touche principalement le fémur (90 % des cas), le tibia (80 %), le bassin (80 %), ainsi que les côtes, les os du crâne et du visage, des bras et les vertèbres. Plusieurs os peuvent être atteints dans un même membre, d'un seul côté du corps ou des deux.

La DFO est une maladie présente dès la naissance mais qui est souvent asymptomatique, c'est-à-dire qu'elle n'entraîne aucune manifestation, surtout lorsqu'elle ne touche qu'un os. Les lésions des os sont remarquées généralement dans l'enfance et peuvent s'aggraver avec

la croissance ou plus tard, presque toujours avant l'âge de 30 ans.

Les symptômes les plus fréquents sont des douleurs osseuses parfois très vives, une déformation des os atteints (qui augmentent de volume) et par conséquent des difficultés à effectuer certains mouvements (boiterie, limitation des mouvements...).

Les douleurs sont souvent localisées au niveau du fémur ou du tibia. Elles sont continues, sourdes ou se ressentent quand on appuie sur le membre. L'intensité de la douleur est variable, allant de légère à intolérable. La zone douloureuse peut parfois être gonflée.

De plus, si la maladie apparaît pendant la croissance, un ou plusieurs os peuvent se développer anormalement, ce qui entraîne souvent une asymétrie (jambe ou bras plus long que l'autre, par exemple). L'atteinte des vertèbres peut entraîner une déformation de la colonne vertébrale (scoliose) et donner l'impression que la personne est penchée d'un côté.

Par ailleurs, les os atteints sont plus fragiles et le risque de fracture est parfois élevé. Ces fractures se réparent dans des délais normaux mais peuvent laisser des déformations ou des problèmes (déboîtement de la hanche, genoux tournés vers l'intérieur...). Le même os peut se fracturer plusieurs fois, même suite à un choc minime.

Les os de la mâchoire, des pommettes et du crâne peuvent être atteints (forme cranio-faciale). Dans ces cas, le préjudice esthétique causé par la maladie peut être sévère. L'atteinte cranio-faciale touche 10 à 25 % des personnes atteintes d'une forme monostotique et la moitié de celles ayant une forme polyostotique. Les déformations les plus gênantes d'un point de vue esthétique sont des bosses apparaissant au niveau du front ou du crâne ou sur les pommettes. Elles se traduisent par une déformation asymétrique, parfois très marquée, du visage (on parle dans ce cas de visage léonin ou visage évoquant celui d'un lion) et d'une exophtalmie (l'œil sort partiellement de l'orbite).

De plus, lorsque la maladie touche le crâne ou le visage, les maux de tête sont fréquents et surviennent par « crises ». Ils sont dus au développement excessif des os atteints qui compriment des structures du système nerveux.

Les yeux peuvent également souffrir de la compression, ce qui provoque des troubles de la vision. Lorsque l'orifice qui permet le passage du nerf optique qui relie l'œil au cerveau (canal optique) est rétréci, il peut y avoir une moins bonne visibilité sur les côtés (une moins bonne visibilité sur les côtés) et/ou une diminution de l'acuité visuelle. Cependant, 85 % des malades ayant un rétrécissement du canal optique ne présentent pas d'altération de la vision. Si ce sont les muscles qui permettent le mouvement des yeux qui sont gênés par la compression osseuse, alors une vision double (diplopie) peut survenir.

Des troubles de l'audition, une perte de l'odorat ainsi que des problèmes d'implantation des dents, tous dus à la déformation des os du crâne, sont aussi possibles.

Chez la moitié des personnes atteintes de DFO polyostotique, l'ensemble du squelette peut être fragilisé car le phosphore, qui assure avec le calcium la solidité et la rigidité des os, est présent en quantité trop faible dans l'organisme. En fait, le phosphore est éliminé en trop grande quantité dans les urines (diabète phosphaté). Les os n'ont plus assez de phosphore à leur disposition pour se consolider normalement. Dans de rares cas, cette anomalie engendre un trouble, appelé ostéomalacie chez l'adulte et rachitisme chez l'enfant, qui rend les os trop « mous » et se cassant facilement.

Autres manifestations

Aux anomalies des os peuvent s'ajouter diverses manifestations touchant la peau et l'équilibre hormonal.

Atteinte de la peau

Environ la moitié des personnes atteintes de DFO polyostotiques présentent une ou plusieurs taches de couleur plus ou moins foncée, « café-au-lait ». Elles sont généralement assez grosses (plus de 2 cm), avec des bords irréguliers. Elles sont souvent localisées du même côté que les lésions osseuses. Elles ne posent aucun problème, autre que esthétique.

Atteinte hormonale

Dans moins de 5 % des DFO, le système hormonal (endocrinien) est perturbé. Le plus souvent, l'atteinte hormonale se traduit par une puberté précoce qui se voit surtout chez les filles. Cela signifie que les signes de la puberté surviennent anormalement tôt, avant l'âge de 10 ans. Ils comprennent, entre autres, l'augmentation de la taille des seins et la survenue des règles chez les filles, l'apparition des poils et l'augmentation du volume des testicules et du pénis chez les garçons.

Cette puberté précoce s'accompagne parfois d'une accélération de la croissance qui peut ne toucher qu'un seul côté du corps et causer des déformations importantes.

Des troubles des hormones thyroïdiennes (produites par la thyroïde, glande située à la base du cou) sont également possibles. Il arrive que ces hormones soient produites en excès (hyperthyroïdie), mais cela entraîne rarement des symptômes. Dans certains cas, l'hyperthyroïdie est responsable d'une grande nervosité, de troubles du sommeil, d'une fatigue musculaire et/ou d'un amaigrissement.

D'autres troubles hormonaux sont possibles mais sont plus rares, tels qu'une croissance excessive.

L'association d'une DFO, de taches « café-au-lait » sur la peau et d'une puberté précoce constitue le « syndrome de McCune-Albright » (2 à 3 % des cas de DFO).

Atteinte des muscles

Très rarement, la DFO s'accompagne de la présence de sorte de boules dans les muscles, relativement grosses (plusieurs centimètres). Ce sont des tumeurs inoffensives (bénignes), appelées myxomes intramusculaires, qui n'entraînent pas de symptômes.

Les myxomes apparaissent généralement à l'âge adulte au voisinage des lésions osseuses (le plus souvent dans les muscles des cuisses ou des fesses). On peut les retirer par chirurgie mais ils ont tendance à réapparaître (récidiver). L'association d'une DFO et de myxomes constitue le syndrome de Mazabraud.

● Comment expliquer les symptômes ?

Au cours de la DFO, l'os normal est remplacé à certains endroits par un tissu fibreux fragile qui ne contient plus les cellules qui assurent habituellement l'entretien et la reconstruction de l'os (ostéoblastes). L'os touché est donc affaibli, il se casse facilement ou se déforme. Les douleurs sont souvent liées à des petites fissures qui apparaissent sur les os atteints.

Le gène *GNAS* joue également un rôle dans les cellules de la peau et dans les glandes produisant différentes hormones. Cela explique que, dans certains cas, il existe également des problèmes cutanés et hormonaux.

● Quelle est son évolution ?

L'évolution et le retentissement de la DFO dépend du nombre d'os atteints, de leur localisation et de l'importance des lésions. Dans la plupart des cas, la taille et le nombre des lésions n'augmentent pas après la découverte de la maladie, la DFO ne se « propageant » pas d'un os à l'autre. La maladie cesse souvent d'évoluer après la puberté. Mais il peut y avoir des rechutes, notamment lors des grossesses.

En règle générale, les formes limitées ont une évolution favorable alors que les formes très étendues, touchant de nombreux os et survenant plus tôt dans la vie, peuvent entraîner des séquelles importantes. Ainsi, en cas de fractures à répétition, des déformations définitives des os peuvent apparaître et gêner les mouvements. De plus, la croissance peut être perturbée par la maladie, ce qui aboutit à une asymétrie des membres (jambe ou bras plus long que l'autre).

Les complications les plus invalidantes résultent de l'atteinte des os du crâne ou des vertèbres. En effet, la déformation de ces os peut comprimer le cerveau ou la moelle épinière (sorte de cordon qui prolonge le cerveau et qui passe au centre de la colonne vertébrale) et entraîner des problèmes neurologiques. La vision, l'audition, l'odorat peuvent ainsi être affectés et, si la moelle épinière est touchée, des sensations d'engourdissement, de fourmillement, de raideur, voire la paralysie d'un membre peuvent survenir. Par ailleurs, les déformations du visage sont, chez quelques malades, à l'origine d'un préjudice esthétique sévère qui peut avoir un retentissement psychologique important.

Enfin, il semblerait que dans certains cas, les lésions osseuses puissent se transformer en lésions cancéreuses si un traitement par rayons a été utilisé dans le passé pour traiter la DFO. Cela reste exceptionnel (0,5 à 4 % des cas).

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic de la dysplasie fibreuse des os ?

Dans certains cas, lorsqu'elle n'entraîne pas de symptômes, la DFO est découverte par hasard sur une radiographie demandée pour une autre raison.

Radiographie

En cas de douleurs, de fracture ou de boiterie, le diagnostic est confirmé par l'apparence anormale de l'os sur la radiographie (*figure 2*).

Biopsie

Dans certains cas, lorsque le médecin ne parvient pas à faire le diagnostic à partir de la radiographie uniquement, une biopsie peut être effectuée. Il s'agit d'un petit prélèvement osseux fait sous anesthésie qui est examiné au microscope pour vérifier notamment que la lésion n'est pas une lésion cancéreuse.

Scanner

Un scanner peut également être réalisé. Il est plus précis que la radiographie car il permet d'avoir une vision des os en trois dimensions.



Figure 2
Radiographie montrant des lésions très sévères au niveau du fémur, avec une déformation très importante de l'os (qui est courbé).
(Imagerie musculosquelettique - Pathologie générales de Anne Cotten. Page 523 Masson, 2005.
Avec l'aimable autorisation des éditions Masson)

● En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?

Une scintigraphie osseuse est généralement réalisée une fois que le diagnostic est posé. La scintigraphie osseuse est un examen qui permet de localiser l'ensemble des lésions osseuses de façon précise. Un produit radioactif inoffensif qui se fixe sur les zones osseuses anormales est injecté dans le sang avant l'examen. Environ deux heures après l'injection du produit, le médecin peut prendre des clichés des os grâce à une caméra spéciale et repérer les lésions sur l'ensemble du corps. Cela permet d'évaluer le risque de fracture et de repérer les fissures invisibles sur la radiographie.

Par ailleurs, au cours du suivi des malades atteints d'une forme cranio-faciale, des examens réguliers de la vue et de l'audition doivent être effectués pour prévenir les complications.

● Peut-on dépister cette maladie avant qu'elle ne se déclare ?

Non, on ne peut pas dépister la DFO avant qu'elle ne se déclare.

● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?

La DFO peut être confondue avec de multiples maladies, en fonction des symptômes et de la forme de la maladie (sévère ou non, monostotique ou polyostotique).

En cas de lésion unique (forme monostotique), il est possible de confondre la DFO avec une tumeur de l'os, cancéreuse ou non. Quand la radiographie ne permet pas de faire clairement le diagnostic, le médecin réalise une biopsie.

La DFO peut aussi être confondue avec la maladie de Paget. Il s'agit d'une maladie qui déforme les os et qui touche surtout les os du bassin, du crâne et les fémurs.

Les formes polyostotiques sont en général plus faciles à diagnostiquer. Elles peuvent toutefois, dans certains cas, ressembler à l'enchondromatose (aussi appelée maladie d'Ollier), qui affecte les cartilages osseux et se manifeste par des déformations osseuses ne touchant souvent qu'un seul côté du corps (comme la DFO). Les divers examens cités ci-dessus permettent généralement au médecin de faire la différence.

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques de transmission ? Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?

La DFO est une maladie présente dès la naissance, d'origine génétique (puisque'elle est liée à une anomalie du gène *GNAS*), mais elle n'est pas héréditaire.

En effet, la mutation du gène s'est produite « au hasard » dans certaines cellules des os ou de la peau par exemple. Elle n'est présente qu'à certains endroits du corps, dans certains os (on parle de « mosaïque », puisqu'il y a un mélange de cellules avec le gène normal et de cellules avec le gène muté). C'est pourquoi les lésions ne touchent qu'un ou plusieurs os.

L'anomalie génétique ne se transmet pas à la descendance puisque'elle n'est pas présente dans les cellules à l'origine de la reproduction (ovules et spermatozoïdes). Il n'y a donc pas de risque particulier pour les parents d'un enfant atteint d'avoir un deuxième enfant malade. Quant aux personnes atteintes, elles ne transmettront pas la maladie à leurs enfants.

● Un diagnostic prénatal est-il possible ?

Non, le diagnostic prénatal n'est pas possible.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?

Il n'y a pas de traitement qui permette de guérir de la DFO. La prise en charge consiste à diminuer les douleurs et à prévenir les complications, notamment les fractures. Le traitement dépend de l'âge de la personne et de l'ampleur de la maladie.

Traitement des douleurs

Les douleurs osseuses sont souvent importantes et les traitements anti-douleurs classiques (paracétamol, ibuprofène...) ne suffisent généralement pas à soulager.

Des médicaments appelés bisphosphonates, qui limitent la destruction osseuse, sont alors utilisés pour diminuer les douleurs.

En règle générale, le bisphosphonate utilisé s'appelle le pamidronate : il est administré en perfusions intra-veineuses tous les 6 mois, en cure de trois jours, pendant 2 à 3 ans. Par la suite, si le traitement est efficace, les cures peuvent être espacées (1 fois par an) ou arrêtées. Ce traitement est généralement bien toléré, mais il peut entraîner des poussées de fièvre et une sorte de « grippe » avec des douleurs osseuses et musculaires lors des premières cures. Cette réaction ne dure toutefois qu'un jour ou deux. Rarement, il peut aussi entraîner des troubles digestifs (diarrhées, vomissements) et des maux de tête. Ce traitement ne peut pas être utilisé chez les femmes enceintes et doit donc être accompagné d'une contraception chez la femme. Les bisphosphonates permettent de diminuer nettement les douleurs de façon durable. De même, les zones osseuses anormales visibles à la radiographie semblent parfois retrouver un aspect quasi normal.

En parallèle, un supplément de calcium ou de vitamine D peut être pris pour potentialiser l'effet du bisphosphonate.

Traitement du diabète phosphaté

Chez la moitié des personnes atteintes d'une forme polyostotique, le phosphore (ou phosphate) qui est indispensable à l'entretien et à la croissance des os, est éliminé en trop grande quantité dans les urines. On appelle cela diabète phosphaté, mais cela n'a rien à voir avec le diabète sucré classique qui comporte une élévation du sucre dans le sang. Il est alors nécessaire d'apporter un supplément de phosphore, souvent sous forme de solution buvable ou de comprimés. Cependant, ce médicament entraîne fréquemment des nausées, des douleurs d'estomac ou des diarrhées. Il est recommandé de le diluer dans une bouteille et de le boire petit à petit tout au long de la journée.

Traitement par chirurgie

Les fractures et les déformations osseuses nécessitent un traitement spécifique pouvant faire appel à la chirurgie, car les plâtres ne suffisent pas.

Ainsi, beaucoup de fractures doivent être réparées par ostéosynthèse, c'est-à-dire grâce à l'utilisation de vis, de tiges en métal ou de plaques pour fixer l'os cassé. Ce matériel reste en place (ostéosynthèse définitive) ou est retiré au bout de quelques mois (ostéosynthèse temporaire).

Dans certains cas, lorsqu'il existe une lésion importante sur un os et que les risques de fracture sont élevés, il est possible de consolider l'os grâce à des tiges ou des plaques à titre préventif. Pour éviter les fractures, il est également possible de « combler » la lésion par une greffe osseuse (remplacement de l'os abîmé par un morceau d'os sain prélevé ailleurs sur le corps). Les enfants et les adolescents bénéficient souvent de ces mesures car la plupart des fractures surviennent pendant cette période de la vie.

Les déformations des os des membres (courbures ou incurvations des os), et notamment celles du fémur, peuvent être corrigées par ostéotomie, surtout si le malade est relativement jeune. L'ostéotomie est une intervention qui consiste à redresser l'os déformé en coupant une partie pour corriger la courbure. L'os opéré cicatrise bien.

Traitement des autres atteintes

Puberté précoce (syndrome de McCune-Albright)

Pour traiter la puberté précoce, on utilise des médicaments comme l'acétate de cyprotérone ou de la testolactone qui bloquent le processus de puberté. Une puberté normale pourra être déclenchée lorsque l'enfant sera plus âgé.

Complications neurologiques

Lorsque les os du crâne ou les vertèbres sont atteints, cela peut entraîner des complications neurologiques. Si la moelle épinière, contenue au centre des vertèbres, est comprimée, il faut opérer d'urgence pour enlever l'excroissance osseuse gênante et limiter les dommages causés à la moelle épinière qui pourraient entraîner une paralysie.

En cas de troubles de la vision (15 % des malades qui ont un rétrécissement du canal optique), l'intervention est délicate et pas toujours nécessaire. Elle n'est réalisée que dans les cas où la vue risque d'être définitivement diminuée.

● Quelles sont les autres options thérapeutiques ?

Pour aider les malades à maintenir une musculature suffisante et pour éviter de prendre des mauvaises postures, il est souvent recommandé de suivre une kinésithérapie régulière. Les exercices peuvent ensuite être effectués à la maison.

● **Quels bénéfices attendre du traitement ? Quels sont ses risques ? Quelles seront ses conséquences sur la vie quotidienne ?**

Le traitement par bisphosphonates permet de réduire l'intensité des douleurs mais des études supplémentaires doivent encore être menées pour évaluer précisément leur efficacité.

Les interventions préventives peuvent limiter le risque de fracture mais elles ne permettent évidemment pas d'obtenir une guérison de l'os malade. En cas de fracture, les ostéosynthèses permettent une récupération plus rapide qu'une immobilisation prolongée par plâtre.

● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Bien souvent, le diagnostic est posé après une période d'errance diagnostique, éprouvante pour le malade et sa famille. L'annonce du diagnostic est un bouleversement. Il est important que l'enfant puisse parler de sa maladie et exprimer, s'il le souhaite, ses peurs et ses attentes. La maladie d'un enfant peut être également perturbante pour ses frères et sœurs qui ressentent souvent un mélange de culpabilité et de jalousie. Eux aussi doivent pouvoir exprimer librement leur ressenti. Si nécessaire, un psychologue pourra les aider, ainsi que leurs parents, à trouver leur place et à accepter les changements entraînés par la maladie.

L'impact psychologique de la dysplasie fibreuse des os est parfois plus important que l'impact physique. Cela dépend de la sévérité de la maladie, du nombre d'os atteints, de l'importance des douleurs et des déformations. Dans sa forme polyostotique, c'est une maladie qui peut être à l'origine d'une fatigue, de douleurs et s'avérer alors très handicapante. De plus, le risque de fracture peut être source d'une angoisse importante qui empêche les malades de faire les activités ou les sorties qu'ils souhaiteraient pouvoir faire. Par ailleurs, la maladie survient généralement dans l'enfance ou l'adolescence, à des périodes où les enfants sont particulièrement sensibles à l'image de leur corps et au regard des autres. L'atteinte des os du visage est probablement la plus difficile à vivre. Elle peut être à l'origine d'un isolement ou d'un rejet, et affecter l'image et la confiance en soi. Un suivi psychologique est donc parfois nécessaire pour affirmer sa personnalité, apprendre à se sentir bien dans son corps, à affronter le regard des autres et à supporter les contraintes liées à la maladie.

● **Comment se faire suivre ? Comment faire suivre son enfant ?**

Les personnes atteintes de DFO sont suivies dans des consultations spécialisées dans la prise en charge des maladies rares des os. En cas de syndrome de McCune-Albright, le malade doit également bénéficier d'un suivi en consultation d'endocrinologie.

Vous trouverez toutes leurs coordonnées sur le site Orphanet (www.orphanet.fr).

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

En cas d'urgence, le personnel soignant doit être informé du diagnostic car les interventions orthopédiques sur ces os fragilisés sont parfois délicates et les chirurgiens doivent pouvoir prendre les précautions nécessaires. Il est également important de signaler le traitement en cours pour éviter les surdosages ou les associations incompatibles avec d'autres médicaments.

● Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?

La qualité de vie est parfois altérée en cas de DFO, mais il a été montré que l'insertion sociale à l'âge adulte (profession, vie familiale) est à peu près comparable à celle de personnes non malades. Les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne dépendent en fait de la sévérité des lésions et des déformations. Ce sont les formes les plus sévères (20-25 % des cas) qui engendrent un handicap important.

Les douleurs, lorsqu'elles ne sont pas efficacement contrôlées par le traitement, sont très pénibles et doivent absolument faire l'objet d'un suivi médical particulier.

Par ailleurs, les fractures fréquentes et les séjours à l'hôpital nécessitant une immobilisation souvent longue, sont invalidants et rythment sur plusieurs années la vie des malades. La vie doit souvent être réorganisée en fonction des problèmes liés à la maladie. Cela peut entraîner des préoccupations financières, techniques et administratives, et certains parents sont amenés à aménager ou quitter leur activité professionnelle pour s'occuper de l'enfant malade.

Pour les adultes atteints, la poursuite de l'activité professionnelle nécessite certains adaptations : aménagement du poste de travail (poste en position assise par exemple), choix d'un emploi adapté à son état de santé. Certaines personnes sont amenées à changer d'activité. Dans certains cas, l'absentéisme lié aux complications de la maladie peut compromettre la poursuite de l'activité professionnelle.

La pratique d'un sport doit être adaptée en fonction de la sévérité de la maladie. Il est généralement recommandé d'éviter les sports qui comportent un risque de choc et donc de fracture (rugby, arts martiaux, VTT ...). En revanche, la pratique de la marche, du vélo, de la natation, doit être encouragée afin de garder son état de forme physique. De manière générale, il est préférable de ne pas commencer une nouvelle activité physique sans en avoir discuté avec le médecin.

Enfin, le handicap fonctionnel (difficulté à marcher, monter les escaliers...), les problèmes esthétiques et les éventuelles complications neurologiques sont autant de poids difficiles à supporter, surtout lorsqu'ils surviennent chez des enfants ou des adolescents fragilisés.

Un suivi médical attentif et un éventuel soutien psychologique sont essentiels pour essayer d'améliorer la qualité de vie des personnes atteintes.

Scolarisation

La poursuite de la scolarisation dans de bonnes conditions permet aux enfants de se projeter dans l'avenir. Une scolarisation classique peut être assurée et aménagée grâce à un projet d'accueil individualisé (PAI) ou à un projet personnel de scolarisation (PPS). Il s'agit d'une convention associant la famille, l'école et le médecin scolaire, qui permet de répondre aux besoins de l'enfant et d'informer les enseignants sur la maladie.

Dans certains cas, les absences fréquentes ou prolongées peuvent nuire à l'intégration et au bien-être de l'enfant à l'école, d'où l'importance de bien informer les professeurs et les autres élèves sur la maladie.

Si une période d'hospitalisation s'avère nécessaire, il est possible d'organiser un suivi scolaire à domicile (service assistance pédagogique à domicile ou SAPAD) ou à l'hôpital.

Grossesse

Certains médicaments, comme les bisphosphonates, ne doivent pas être pris en cas de grossesse car ils pourraient être dangereux pour le fœtus.

De plus, il apparaît que la DFO est parfois « réactivée » au moment de la grossesse, même si elle s'était faite oublier depuis quelques années. Les douleurs et les lésions peuvent s'aggraver ou s'étendre et des fractures peuvent se produire facilement.

En cas de projet de grossesse, il est donc recommandé d'en parler avec son médecin pour que le traitement soit adapté et qu'un suivi particulier puisse être mis en place.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

Les projets de recherche visent, d'une part, à mieux comprendre les mécanismes de la maladie pour essayer de trouver un traitement et, d'autre part, à améliorer les traitements actuels.

Deux essais cliniques sont en cours en Europe et aux Etats-Unis pour évaluer de nouveaux médicaments comme l'alendronate et le risédronate, qui sont des bisphosphonates que l'on prend par la bouche (voie orale). Ces études à grande échelle sont nécessaires pour confirmer l'efficacité des bisphosphonates sur l'amélioration des douleurs et s'assurer de la sécurité de leur utilisation à long terme.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations consacrées à cette maladie et au handicap. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 0 810 63 19 20 (Numéro azur, prix d'un appel local) ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

● Les prestations sociales en France

En France, les personnes, enfants ou adultes, atteintes d'une DFO peuvent bénéficier, dans certains cas, d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité Sociale en ce qui concerne le remboursement des frais médicaux liés à la maladie. Ils doivent pour cela constituer un dossier de demande d'« ALD (affection longue durée) hors liste », établi par le médecin du centre de référence ou par le médecin traitant. Les familles peuvent, en cas de besoin, obtenir une Allocation d'Éducation Enfant Handicapé (AEEH) pour les enfants atteints en faisant une demande auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Les adultes ont la possibilité d'obtenir une allocation d'adulte handicapé en déposant un dossier auprès de la MDPH. Suivant leur état de santé, une prestation de compensation du handicap peut aussi leur être allouée. Enfin, une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures, dont le taux d'incapacité dépasse 80 %, de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports. La carte « station debout pénible » et le macaron, permettant de se garer sur les places réservées aux personnes handicapées, peuvent être obtenus selon les cas. L'orientation vers les établissements spécialisés est sous le contrôle de la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH), organisée au sein de la MDPH.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations », qui regroupe toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 0 810 63 19 20
numéro azur, prix d'une communication locale**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Roland Chapurlat
Centre de référence des dysplasies
fibreuses des os
CHRU Hôpital Edouard Herriot, Lyon

Association des Malades du Syndrome
de McCune-Albright et de dysplasie
fibreuse des os



ASSYMCAL