

« *Bonnes pratiques en cas d'urgence* »

:: Dysplasie fibreuse des os

Synonymes : Maladie de Jaffe-Lichtenstein

Définition :

La dysplasie fibreuse des os est une affection osseuse bénigne rare, congénitale mais non héréditaire, où l'os normal est remplacé par un tissu d'allure fibreuse.

Elle résulte d'une mutation postzygotique du gène *GNAS*, activatrice de la protéine G α .

Elle peut entraîner des douleurs osseuses, des déformations et des fractures.

La lésion peut être :

- unique (forme monostotique) ;
- multiple (formes polyostotiques) ;
- associée à d'autres atteintes, notamment cutanées et endocriniennes formant alors le syndrome de **McCune Albright** défini par la triade : tâches café au lait - dysplasie fibreuse - endocrinopathie (le plus fréquemment puberté précoce).

Le diagnostic repose le plus souvent sur l'imagerie et si nécessaire sur l'examen anatomopathologique associé à la recherche génétique de la mutation *GNAS*.

La scintigraphie osseuse permet de réaliser une cartographie des lésions.

Le traitement repose sur un traitement par Bisphosphonates (adulte, 180 mg répartis sur 2 ou 3 jours tous les 6 mois ; enfant, 1 mg/kg/j pendant 3 jours tous les 6 mois) associé à une contraception chez les femmes en âge de procréer, un régime riche en calcium et la correction d'une insuffisance ou d'une carence en vitamine D.

Le pronostic est globalement bon dans les formes monostotiques.

Les formes polyostotiques ont plus de risques de complications.

Pour en savoir plus :

Fiches Orphanet

www.orpha.net

[DysplasieFibreuseOs.pdf](#)

HAS 2012 : [PNDS_Dysplasie_fibreuse_des_os.pdf](#)

<u>Menu</u>	
<u>Fiche de régulation pour le SAMU</u>	<u>Fiche pour les urgences hospitalières</u>
<p><u>Synonymes</u></p> <p><u>Mécanisme</u></p> <p><u>Risques particuliers en urgence</u></p> <p><u>Traitements fréquemment prescrits au long cours</u></p> <p><u>Pièges</u></p> <p><u>Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière</u></p> <p><u>En savoir plus</u></p>	<p><u>Problématiques en urgence</u></p> <p><u>Recommandations en urgence</u></p> <p><u>Orientation</u></p> <p><u>Précautions médicamenteuses</u></p> <p><u>Précautions anesthésiques</u></p> <p><u>Mesures complémentaires en hospitalisation</u></p> <p><u>Don d'organes</u></p> <p><u>Numéros en cas d'urgence</u></p> <p><u>Ressources documentaires</u></p>

Fiche de régulation pour le SAMU

Synonymes :

Maladie de Jaffe-Lichtenstein

Mécanismes

- Affection osseuse congénitale bénigne dans laquelle un tissu fibreux remplace l'os normal ;
- Parfois associée à des atteintes cutanées et endocriniennes dans le syndrome de McCune Albright.

Risques particuliers en urgence

Douleur intense

Fracture

Troubles visuels par rétrécissement du canal optique

Traitements fréquemment prescrits au long cours

Pas de particularité.

Pièges

Troubles visuels par rétrécissement du canal optique (rare).

Particularité de la prise en charge médicale pré-hospitalière :

Pas de particularité.

Se méfier d'une atteinte cervicale lors de l'intubation.

En savoir plus

Centre National de Référence pour les Dysplasies Fibreuses des Os,
hôpital Édouard-Herriot, Lyon, tél. : 04 72 11 25 02

www.orphanet-urgences.fr

www.dysplasie-fibreuse-des-os.info

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

Les situations d'urgence concernent essentiellement les complications de la dysplasie fibreuse.

Les atteintes endocrinologiques sont moins à risque de situation d'urgence.

▶ Situation d'urgence 1 : douleur aigüe

- Les douleurs sont fréquentes en cas de dysplasie fibreuse ;
- L'acutisation d'une douleur doit faire rechercher une complication et notamment une fissure, voire une fracture ;
- Dans de très rares cas, la modification d'une douleur (plus sévère, d'horaire inflammatoire...) éventuellement associée à une altération de l'état général doit faire suspecter une dégénérescence sarcomateuse (complication rarissime).

▶ Situation d'urgence 2 : fracture

- fracture sur une lésion de dysplasie fibreuse connue ;
- fracture inaugurale conduisant à la découverte de la lésion.

▶ Situation d'urgence 3 : troubles visuels

En cas de lésion de dysplasie fibreuse à la base du crâne, il peut exister un rétrécissement du canal optique, responsable d'une souffrance du nerf optique et d'une baisse de l'acuité visuelle.

Mesures diagnostiques en urgence

▶ Recommandations générales :

Pas de recommandations particulières.

► Situations d'urgence

1. Situation d'urgence : douleur aiguë

Mesures diagnostiques en urgence

- **Éléments cliniques du diagnostic :**
 - _ type de douleur (horaire mécanique/ inflammatoire) ;
 - _ facteur déclenchant (traumatisme) ;
 - _ examen clinique selon la localisation de la douleur (limitation articulaire, clinostatisme, déformation...)
- **Evaluer la gravité :**
Echelle visuelle analogique (EVA) douleur.
- **Explorations en urgence :**
 - _ Pas d'exploration particulière sur le lieu de l'urgence ;
 - _ **Radiographies centrées sur la zone douloureuse, à compléter par un scanner centré pour éliminer une fissure / une fracture ;**
 - _ Biologie standard (NFS-P, VS, CRP) en cas de suspicion de dégénérescence sarcomateuse (altération de l'état général).

Mesures thérapeutiques immédiates

- **Monitoring**
- **Mesures symptomatiques :**
 - _ traitements antalgiques selon les protocoles habituels / adaptés à l'EVA douleur ;
 - _ immobilisation si nécessaire ;
 - _ si nécessaire et en l'absence de contre-indication : traitement anti-inflammatoire intra-veineux (type Kétoprofène 100 mg).
- **Traitements spécifiques :**
 - _ pas de traitement spécifique en urgence (on discutera le Pamidronate uniquement dans un service spécialisé / prescription hors AMM) ;
 - _ Adresser le patient à des spécialistes (Centres de référence ou de compétence).

2. Situation d'urgence : la fracture

Mesures diagnostiques en urgence : pas de spécificité

- **Éléments cliniques du diagnostic** : évaluer la douleur, rechercher une déformation.
- **Évaluer la gravité** : rechercher les complications habituelles des fractures (compression vasculaire ou neurologique).
- **Explorations en urgence** : à réaliser au service des Urgences
 - _ Radiographies centrées parfois révélatrices de la lésion de dysplasie fibreuse.
 - _ Scanner pour évaluer l'état osseux en périphérie de la fracture.
- **Biologie** : bilan standard préopératoire.

Mesures thérapeutiques immédiates

- **Monitoring**
- **Mesures symptomatiques** :
 - _ Traitements antalgiques selon les protocoles habituels, adaptés à l'EVA douleur.
 - _ Mise en place d'une immobilisation par une attelle si nécessaire.
- **Traitements spécifiques** :
 - _ **Avis auprès d'un chirurgien orthopédiste, de préférence le chirurgien référent du patient, ou si la maladie n'était pas connue, un chirurgien expérimenté dans les pathologies tumorales.**
 - _ Pas de spécificité du traitement orthopédique.
 - _ En l'absence de chirurgie en urgence : attendre la concertation multidisciplinaire pour confirmer avec un chirurgien spécialisé l'indication et la technique chirurgicale.
 - _ En cas d'indication chirurgicale urgente :
 - **exérèse de la lésion inutile** car récurrence systématique ;
 - **pas de greffe osseuse** ;
 - **éviter les montages plaques-vis et préférer les clous centro-médullaires** ;
 - si le diagnostic n'est pas connu : réaliser pendant le geste une **biopsie avec examen anatomo-pathologique et recherche de la mutation GNAS** qui permettra un diagnostic de certitude.

3. Situation d'urgence : les troubles visuels (en rapport avec un rétrécissement du canal optique)

Mesures diagnostiques en urgence :

- Éléments cliniques du diagnostic et gravité.
- **Avis ophtalmologique en urgence** (acuité visuelle, champs visuel, fond d'œil, OCT / Optical Cohérence Tomographie) afin d'objectiver une souffrance du nerf optique.
- Explorations en urgence par imagerie : **IRM cérébrale avec coupes sur les nerfs optiques en urgence.**
- Biologie : bilan standard (avant la corticothérapie).

Mesures thérapeutiques immédiates :

- Mesures symptomatiques :
 - Traitements antalgiques selon les protocoles habituels adaptés à l'intensité de la douleur (EVA) en cas de douleurs.
- Traitements spécifiques :
 - Si confirmation d'une souffrance du nerf optique : **débuter en urgence une corticothérapie à 1 mg/kg** (en l'absence de contre-indication).
 - **Pas d'indication chirurgicale en urgence** : toute décision de chirurgie des canaux optiques doit être discutée avec des **spécialistes de la pathologie en raison du risque important de cécité post-opératoire.**

Orientation

1. Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences

- ▶ Où transporter ?
 - Dans un service hospitalier disposant de rhumatologues et de chirurgiens orthopédistes, dans l'idéal les centres de référence ou de compétence pour la dysplasie fibreuse - la liste des centres experts est actuellement disponible sur : <http://www.orpha.net> ou dans l'hôpital où le patient est suivi.
 - Si cela n'est pas possible, le patient doit être évacué dans un hôpital disposant de rhumatologues, de chirurgiens orthopédistes et disposant d'un scanner (examen nécessaire pour le bilan osseux) ou en cas d'atteinte ophtalmologique vers un centre disposant d'un service d'ophtalmologie et d'une IRM.

7

- ▶ Comment transporter ? Il n'y a pas de spécificité particulière pour le transport. Les douleurs doivent faire évoquer des fractures osseuses. L'envoi d'un moyen de type prompt secours doit donc être réalisé en cas de doute pour immobilisation. Le contrôle de la douleur se fera avec les traitements habituels et donc l'envoi d'un moyen médicalisé selon l'EVA.

Quand transporter ? Pas de consigne particulière au sujet du délai.

2. Orientation au décours des urgences hospitalières

- ▶ En cas de crise douloureuse isolée, et après avoir éliminé une complication fissuraire ou fracturaire, le patient peut rentrer à domicile avec un traitement antalgique adapté ; il pourra être adressé sans urgence à un centre spécialisé.
- ▶ En cas de complication fracturaire, les consignes sont les mêmes que pour une fracture sur os sain.
- ▶ En cas de complication ophtalmologique, une surveillance en hospitalisation est préférable pour réévaluation ophtalmologique rapprochée.
- ▶ Où ? Liste des centres de compétence et référence : www.orpha.net ;
- ▶ www.filiere-oscar.fr
- ▶ Comment ?
Pas de spécificité

Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)

- ▶ Concernant les médicaments fréquemment utilisés en urgence : pas d'effets secondaires ou de contre-indications spécifiquement liées à la maladie.
- ▶ Concernant le traitement de fond : pas de traitement de fond.

Précautions anesthésiques

- ▶ Concernant l'intubation et l'installation du patient : Il peut y avoir des précautions particulières en cas de **lésions cervicales** (de principe **vérifier** par des **radiographies et un scanner cervical l'absence de dysplasie fibreuse cervicale**, surtout s'il n'y a jamais eu de scintigraphie osseuse).
- ▶ Concernant les drogues anesthésiques : pas d'effets secondaires ou contre-indications spécifiquement liées à la maladie ou à ses traitements.
- ▶ Pas de particularités de la période postopératoire.

8

Mesures complémentaires en hospitalisation :

- Proposer un accompagnement au patient et à sa famille lors de l'annonce du diagnostic, et par la suite ponctuellement pour les aider à pallier et surmonter les effets secondaires éventuels des traitements et affronter les conséquences de la maladie et/ou des traitements sur la vie familiale, scolaire, professionnelle...
- Pour faciliter le suivi du patient, lui remettre les comptes rendus d'intervention, consultations, examens biologiques, radiographiques...

Don d'organes et de tissus

- Dans l'état actuel des connaissances, le don de certains organes et tissus peut être possible en fonction de l'évaluation de chaque cas.
- Pour une réponse adaptée et individualisée, contacter le centre de référence ou les services de régulation et d'appui en région (SRA) 24h/24h de l'Agence de la biomédecine :

- **Risque de transmission de la maladie** : il n'y a pas de risque de transmission de la maladie par le don d'organes ou de tissus.
- **Il n'y a pas de risque particulier lié à la maladie ou au traitement.**
- **Don d'organes :**

Tous les organes (cœur, poumons, foie, reins, pancréas, intestin) peuvent être greffés sous réserve de l'évaluation clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis.

La décision de greffe repose sur l'estimation par l'équipe du risque encouru par le receveur par rapport au bénéfice attendu de la greffe.

Il s'agit d'évaluer la balance bénéfique risque.

- **Don de tissus :**

Les cornées, les vaisseaux et les valves peuvent être greffés.

Contre-indications au don : les os, la peau en cas de syndrome de McCune Albright.

Services de Régulation et d'Appui en région (SRA) de l'Agence de la BioMédecine (ABM) : numéros des 4 territoires de régulation (24h/24h)

SRA Nord Est	09 69 32 50 20
SRA Sud Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand Ouest	09 69 32 50 80
SRA Ile de France / Centre/ Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

Ressources documentaires

- *Fibrous dysplasia and McCune-Albright syndrome: imaging for positive and differential diagnoses, prognosis, and follow-up guidelines* ; Bousson and all, *Eur J Radiol.* 2014 Oct
- *Pathophysiology and medical treatment of pain in fibrous dysplasia.* Chapurlat RD, Gensburger D, Jimenez-Andrade JM, Ghilardi JR, Kelly M, Mantyh P. *Orphanet J Rare Dis.* 2012 May
- *Fibrous dysplasia of bone and McCune-Albright syndrome.* Chapurlat RD, Orcel P. *Best Pract Res Clin Rheumatol.* 2008 Mar
- [PNDS HAS 2012 : PNDS Dysplasie fibreuse des os.pdf](#)

Numéros

Centre National de Référence pour les Dysplasies Fibreuses des Os Professeur Roland Chapurlat,

Service de Rhumatologie & de Pathologie Osseuse, Pavillon F
Hôpital Edouard Herriot, 5 place d'Arsonval - 69437 - LYON CEDEX 03

Tel : 04 72 11 25 02

<http://www.dysplasie-fibreuse-des-os.info/>

**Orientation vers l'un des Centres de Référence ou de Compétence
Maladie Rare : www.orpha.net ; www.filiere-oscar.fr**

Ces recommandations ont été élaborées par :

- **Le Docteur Déborah GENSBURGER** - Centre national de référence pour les dysplasies fibreuses, Hôpital Edouard Herriot, Lyon

- En collaboration avec les :

Docteur Gilles BAGOU - SAMU-69, Lyon

Docteur Olivier Ganansia - **Docteur Nicolas SEGAL** (AP-HP - Hôpital Universitaire Pitié Salpêtrière - Paris) - CREF / Commission des référentiels de la Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU).

Dr Christophe LEROY - médecin urgentiste - Hôpital Louis Mourier 92700 - Colombes.

Dr Hélène JULLIAN PAPOUIN - service de régulation et d'appui de l'Agence de BioMédecine (ABM)

- **Association de patients : ASSYMCAL** www.assymcal.org / assymcal@orange.fr

Date de réalisation : septembre 2015