



Collège Hospitalier et Universitaire  
de Chirurgie Pédiatrique

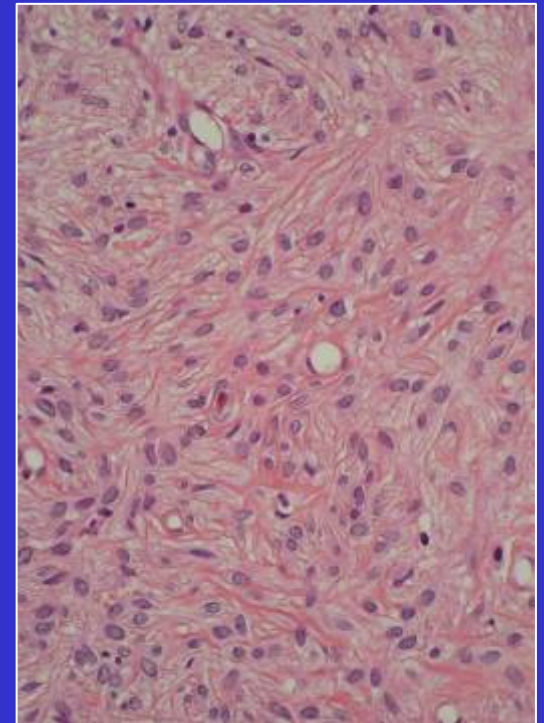
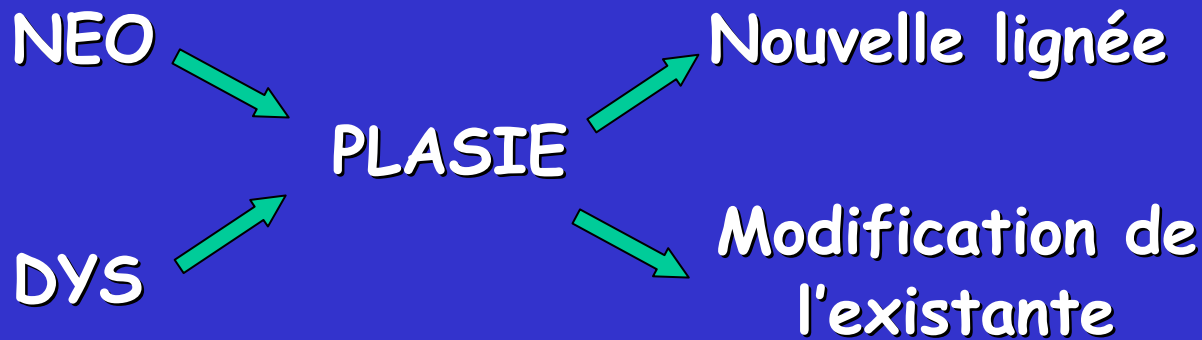
DESC de Chirurgie Pédiatrique  
*Session de Mars 2008 - PARIS*

# DYSPLASIE FIBREUSE

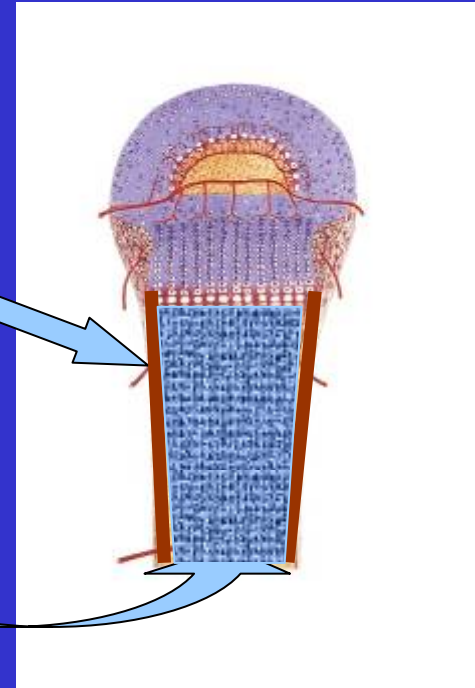
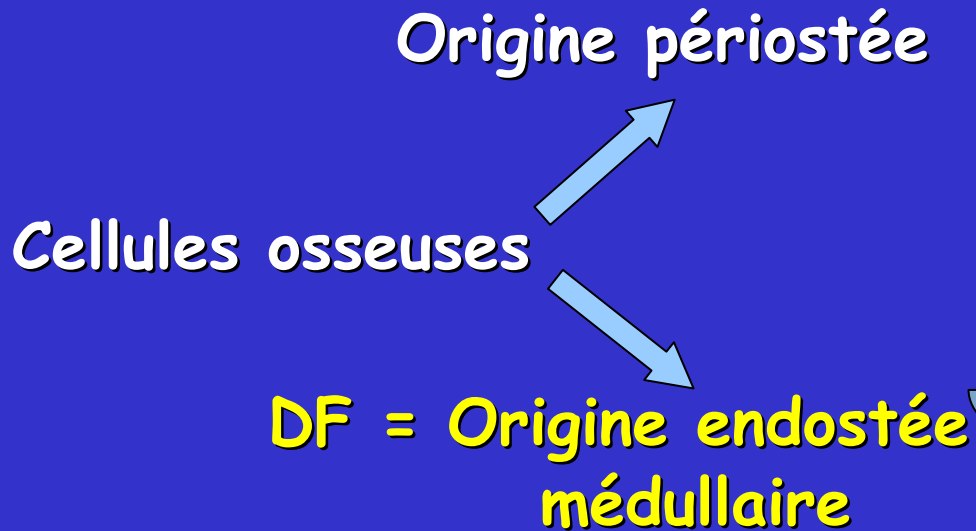
G. BOLLINI

# DYSPLASIE FIBREUSE (DF)

La dysplasie fibreuse est une **néoplasie** bénigne due à une **mutation** post zygotique de la sous unité  $\alpha$  de la protéine G



# CONSEQUENCES DE LA MUTATION

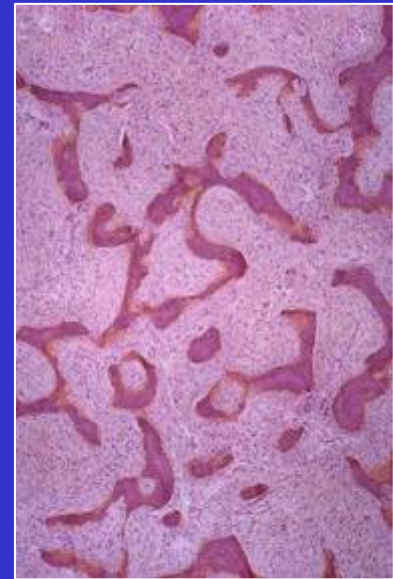


Génotype différent des cellules périostées et endostées dans la dysplasie fibreuse

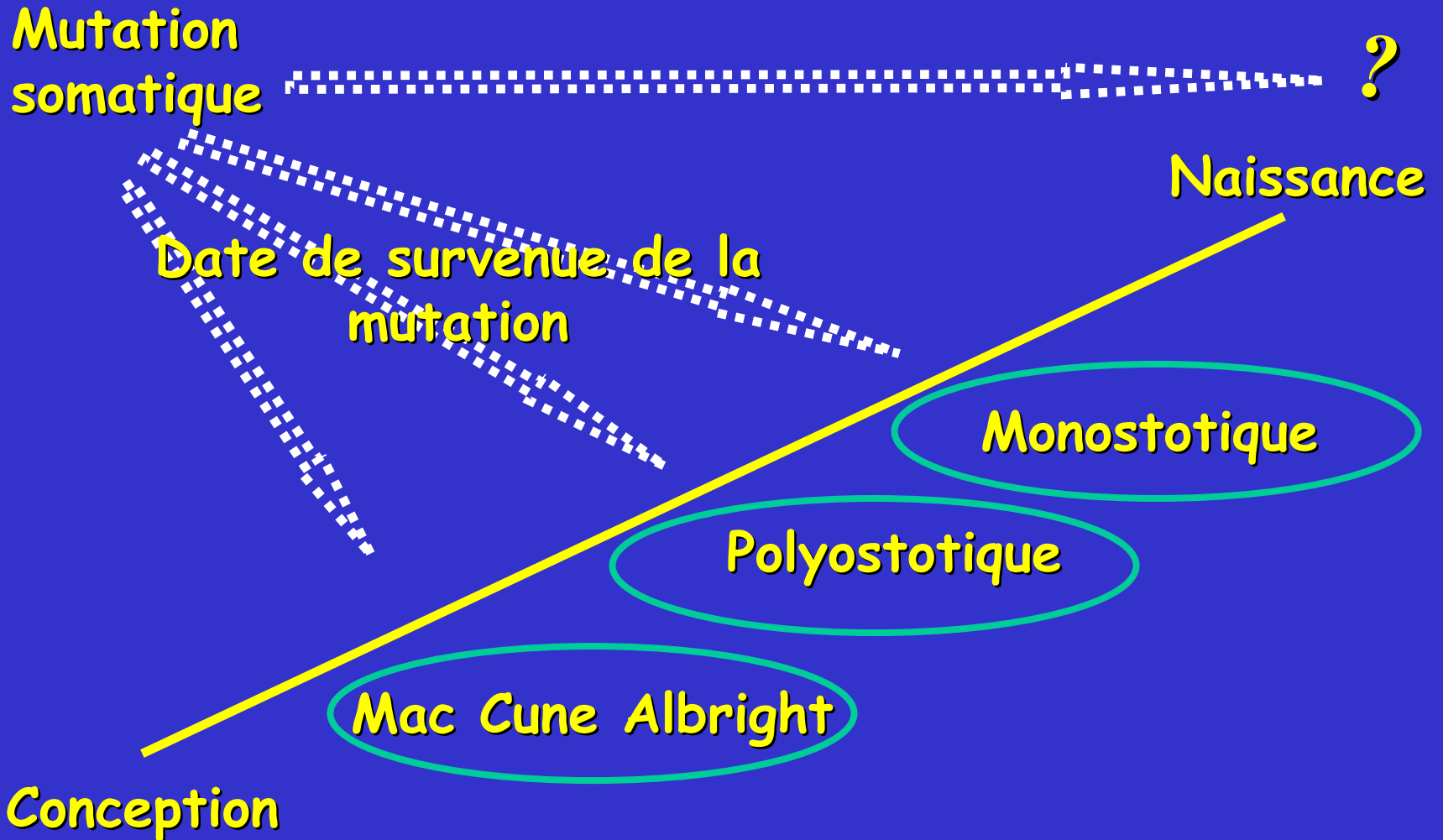
# DYSPLASIE FIBREUSE

La Dysplasie fibreuse est une néoplasie bénigne due à une **mutation post zygotique** de **GNAS1**

**Mutation somatique** → Non transmis non transmissible  
→ Distribution en mosaïque



# DYSPLASIE FIBREUSE



hétérozygote

Ostéodystrophie  
héréditaire d' Albright

Pseudohypoparathyroïdie

Pseudopseudohypoparathyroïdie

Lignée germinale

Homozygote = létal

Mutation  
GNAS1

Après la fécondation

Adénomes pituitaires GH  
secrétant

Adénomes thyroïdiens

Dysplasie Fibreuse

# DYSPLASIE FIBREUSE

Formes osseuses  
monostotiques

Poly  
ostotiques

Mc Cune  
Albright

Mazabraud

# DYSPLASIE FIBREUSE

Formes Monostotiques

80 à 85%



Atteintes osseuses dans la DF

Formes Polyostotiques

15 à 20%



Hémimèlique

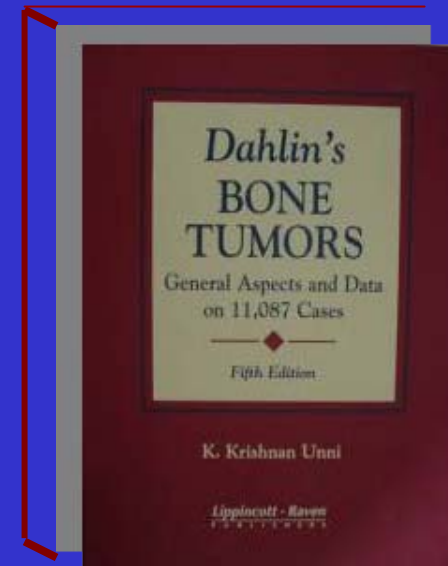


# DYSPLASIE FIBREUSE

Sur 11087 Tumeurs osseuses ; 550 **DF** (5%)

550 **DF** {  
487 (88%) Monostotiques  
60 (11%) Polyostotiques (**SMA** inclus)  
3 (1%) **SM**

Série de la Mayo Clinic



# DYSPLASIE FIBREUSE

Os longs des membres	:43%
Os de la face	:26%
Crane	:20%
Côtes	:11%

Fémur



Tibia

Humérus



Radius

**DYSPLASIE**

**FIBREUSE**

Sexe ratio = 1



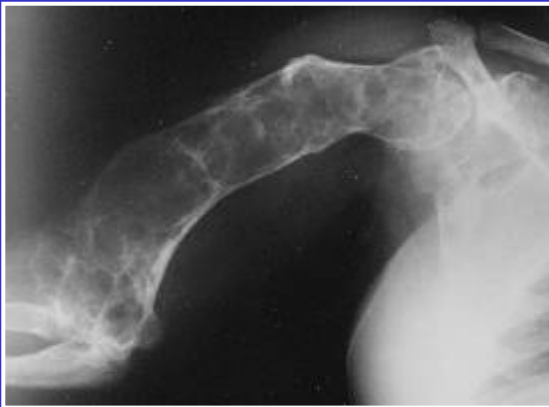
1ère décennie : **SMA** et formes polyostotiques de **DF**

2ème et 3ème décennies : formes monostotiques de **DF**

# DYSPLASIE FIBREUSE

## Membres

### Douleurs et déformations



# DYSPLASIE FIBREUSE

## Membres

Douleurs et fractures

Forme polyostotique : Fractures dans 80%  
des cas

Série de *Harris* :

37 **DF** polyostotiques :

85% = 1 Fracture

40% = au moins 3 Fractures



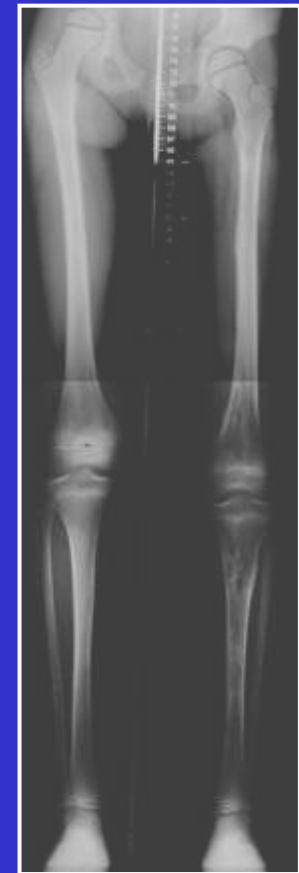
# DYSPLASIE FIBREUSE

Inégalité de longueur des membres inférieurs

14 ILMI 1 à 6 cm

10 atteintes fémorales

*Ippolito JPO B 2003*



ILMI  
3 cm

# DYSPLASIE FIBREUSE

Désaxation des membres inférieurs



Désaxation

# DYSPLASIE FIBREUSE

Rachis

Forme monostotique rachidienne

très rare, moins de 30 cas publiés

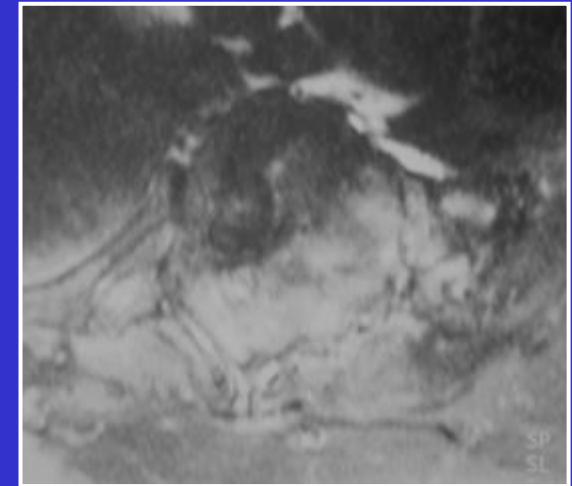
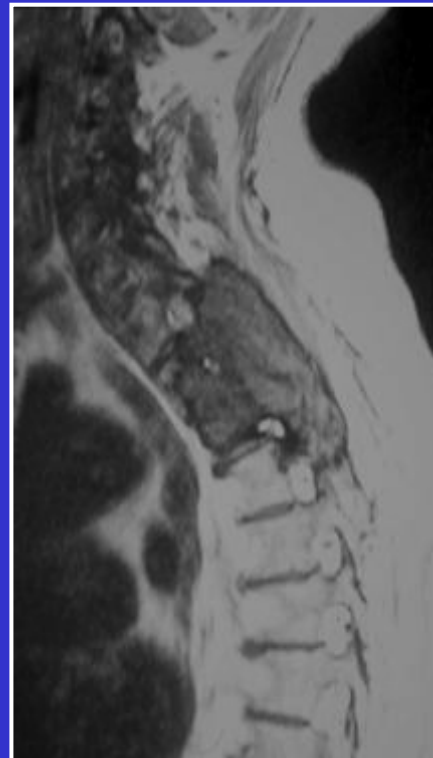
Femme 64 ans

Opérée 15 ans plus tôt

Dorsalgies

Syndrome pyramidal

Compression médullaire





# DYSPLASIE FIBREUSE

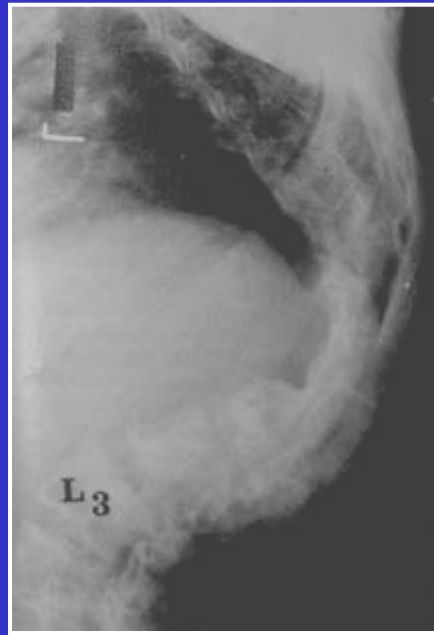
## Rachis

Atteintes rachidiennes dans les formes polyostotiques

4 à 14 % des cas



Scoliose



Cyphose



Compression médullaire

# DYSPLASIE FIBREUSE

## Rachis

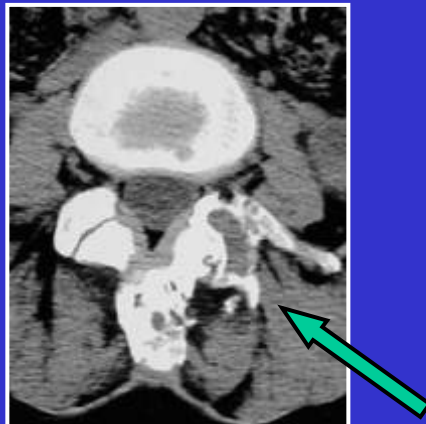
Forme monostotique rachidienne :

**Biopsie en général nécessaire**



Forme polyostotique rachidienne :

**Biopsie en général inutile**



# DYSPLASIE FIBREUSE

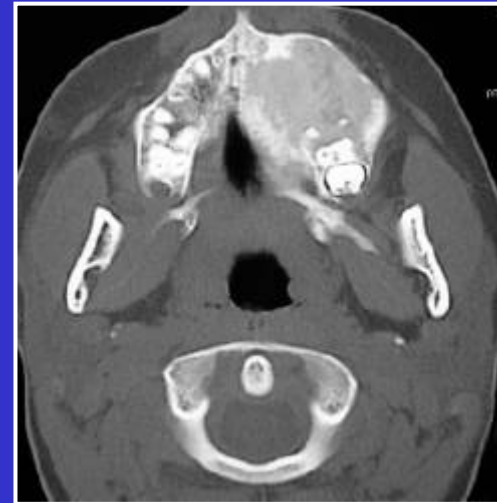
## Crâne et massif facial

Formes polyostotiques

**50% des cas**

Formes monostotiques

**10 à 25 % des cas**



Frontal  
Sphénoïde  
maxillaire  
Ethmoïde



Occipital  
Temporal



# DYSPLASIE FIBREUSE

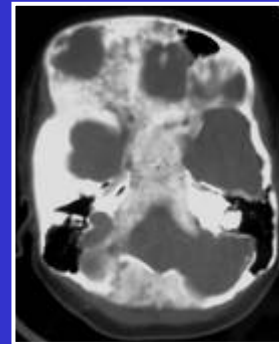
## Crâne et massif facial

Compression du nerf optique



Cécité

Atteinte de l'oreille interne



Surdit 

Lame cribl e de l'ethmoïde



Anosmie

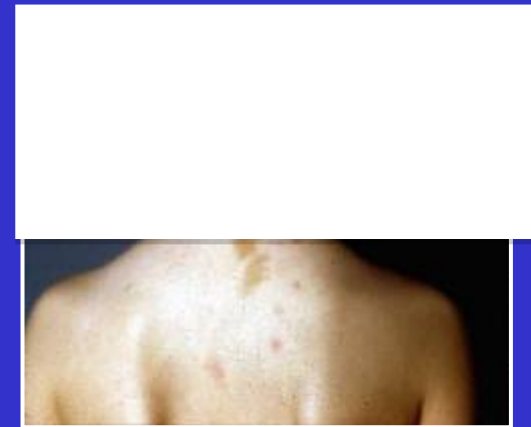
# DYSPLASIE FIBREUSE

## SYNDROME DE MAC CUNE ALBRIGHT (**SMA**)

1 Forme polyostotique

2 Taches « café au lait »

3 Puberté précoce



# DYSPLASIE FIBREUSE

## SYNDROME DE MAC CUNE ALBRIGHT

**Manifestation en période péri natale :**

Défaillance multi viscérale par endocrinopathies multiples et atteintes d'organe non endocriniens et non osseux (foie, pancréas, cœur) **décès précoce**

# DYSPLASIE FIBREUSE

## SYNDROME DE MAC CUNE ALBRIGHT

### Manifestation plus tardive :

Pseudo puberté précoce : métrorragies survenant entre  
1 et 10 ans  
(60% des patients)

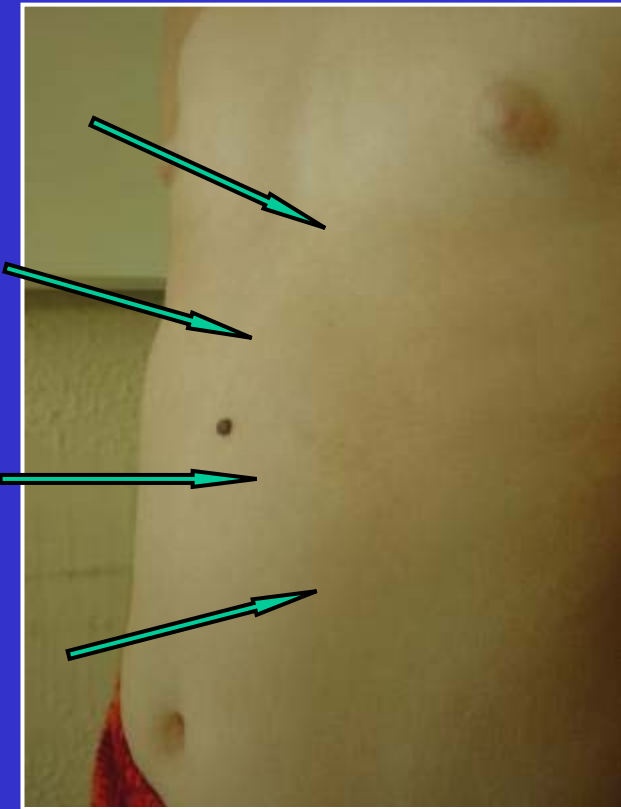
excès de sécrétion d'hormone de croissance,  
kystes ovariens, hyperprolactinémie,  
hyperthyroïdie, hypercortisolisme.....

# DYSPLASIE FIBREUSE

## SYNDROME DE MAC CUNE ALBRIGHT

Les manifestations cutanées se retrouvent dans plus de la moitié des cas

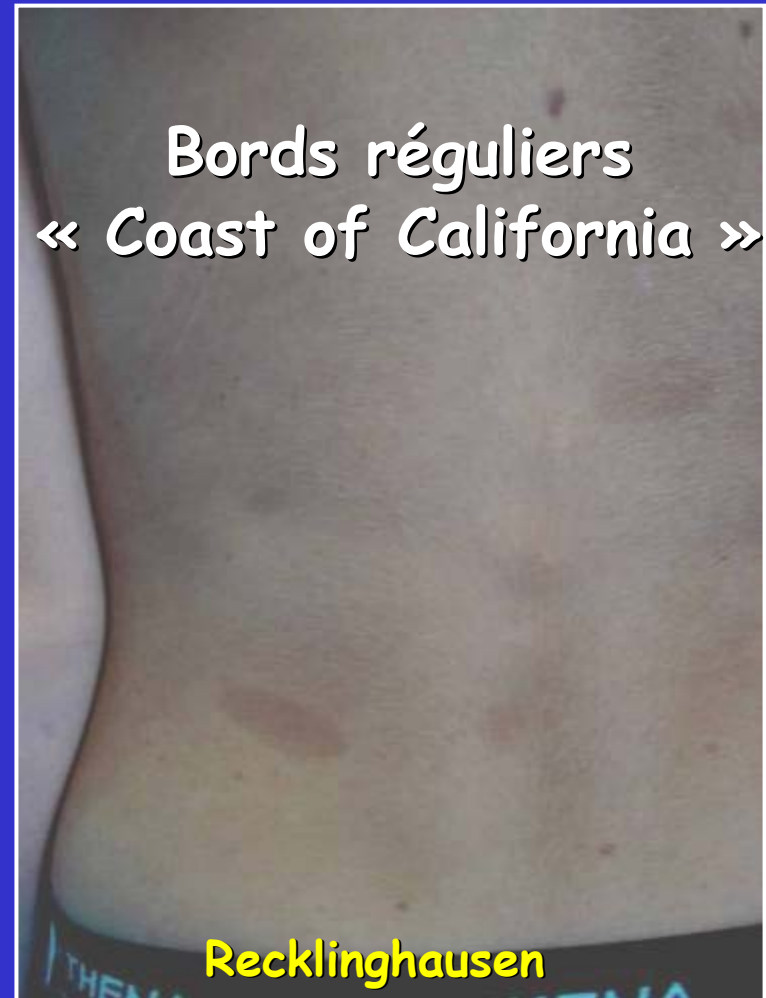
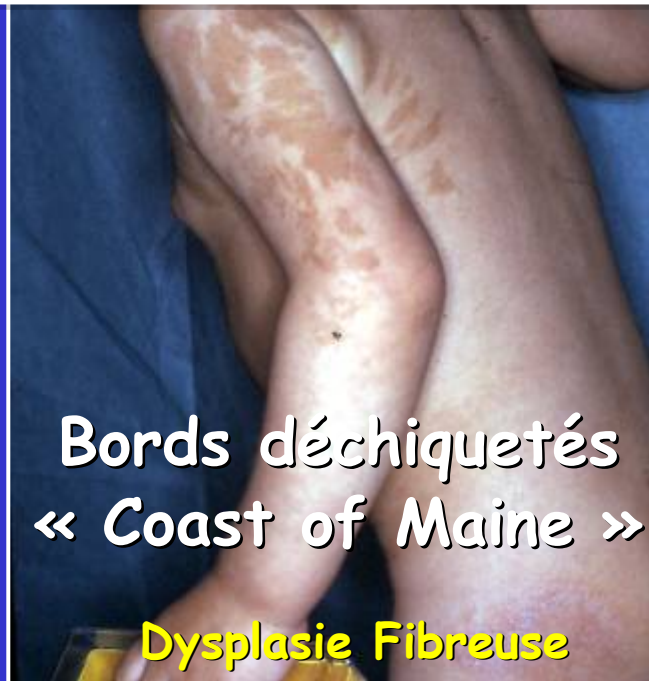
Bords déchiquetés  
« Coast of Maine »





# DYSPLASIE FIBREUSE

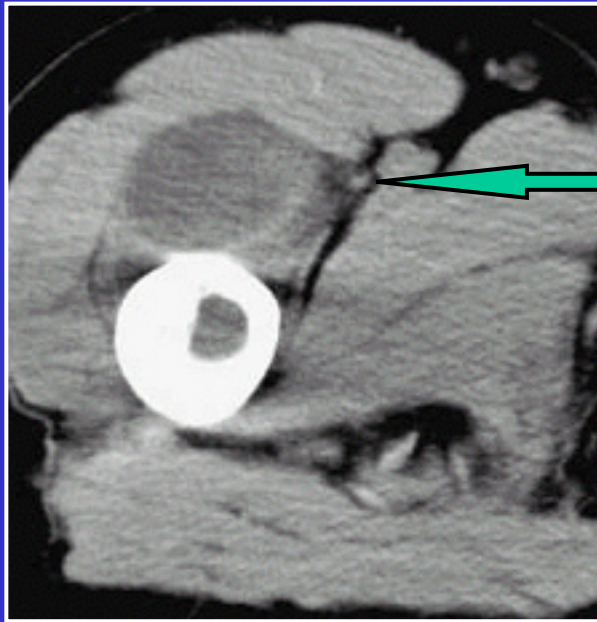
## SYNDROME DE MAC CUNE ALBRIGHT



# DYSPLASIE FIBREUSE

## SYNDROME DE MAZABRAUD

DF Polyostotique



MYXOME



Aucune dégénérescence maligne rapportée

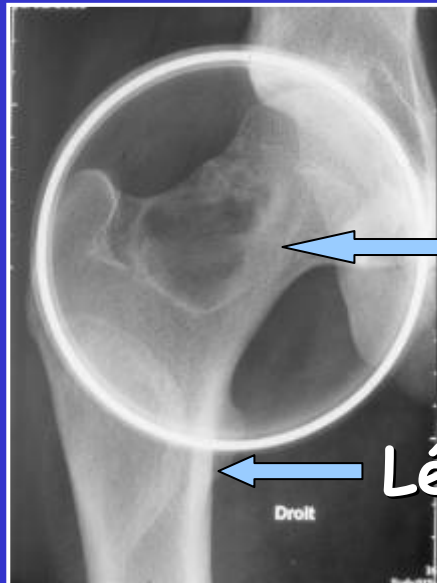
37 Cas décrits jusqu'en 2001

*Cabral*

# DYSPLASIE FIBREUSE

## Aspect radiologique

Aspect polymorphe, fonction du degré d'ossification du tissu pathologique, de clarté homogène à lésion dense



← Lésion lytique

← Lésion en « verre dépoli »

Bien limitées  
« ring sign »

# DYSPLASIE FIBREUSE

## Aspect radiologique



Aspect dit en  
« verre dépoli »

« Ground glass »



# DYSPLASIE FIBREUSE

## Aspect radiologique

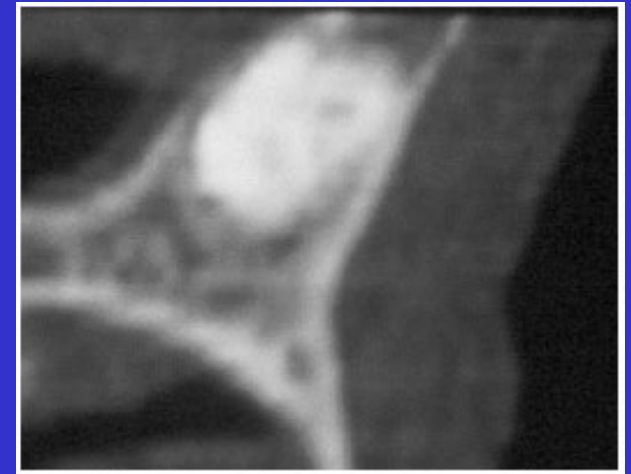


# DYSPLASIE FIBREUSE

## Aspect radiologique



Aspect hyper dense du Merckel



Fibrome  
cemento-ossifiant

# DYSPLASIE FIBREUSE

## Aspect radiologique



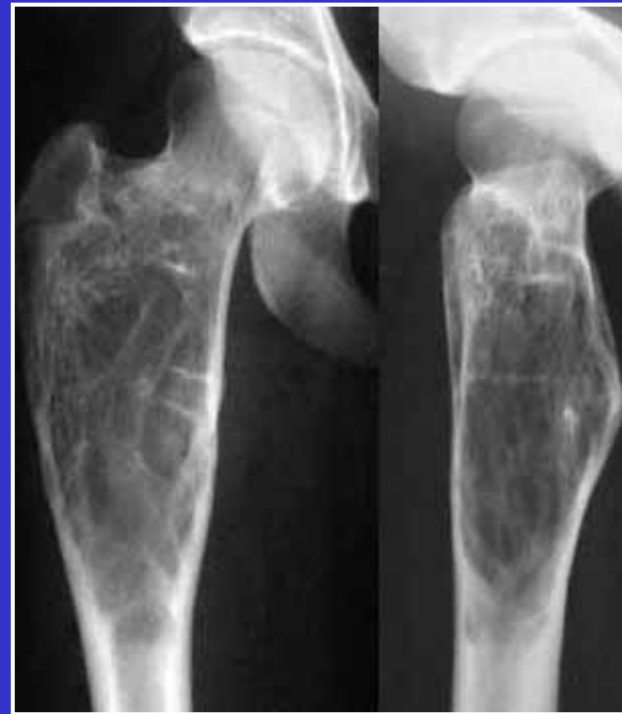
Aspect en  
« volutes de fumée »



# DYSPLASIE FIBREUSE

## Aspect radiologique

Encoches endostéales  
Aspect kystique plurilobé



Aspect pseudo trabéculaire  
due à une érosion corticale  
inégale



# DYSPLASIE FIBREUSE

## Aspect radiologique

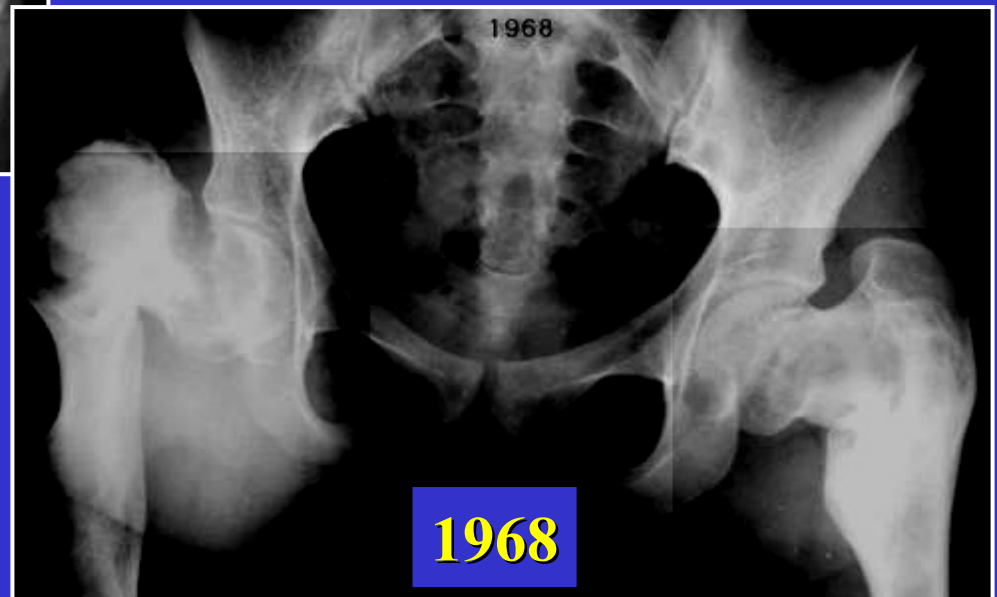
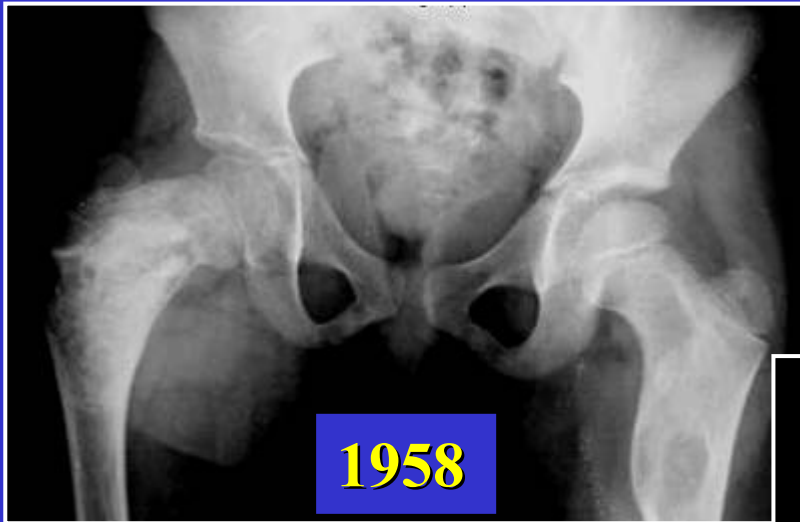
Déformation en houlette (crosse de bâton de berger)  
du col du fémur

Shepherd's crook deformity



# DYSPLASIE FIBREUSE

## Aspect radiologique



# DYSPLASIE FIBREUSE

## Aspect scintigraphique

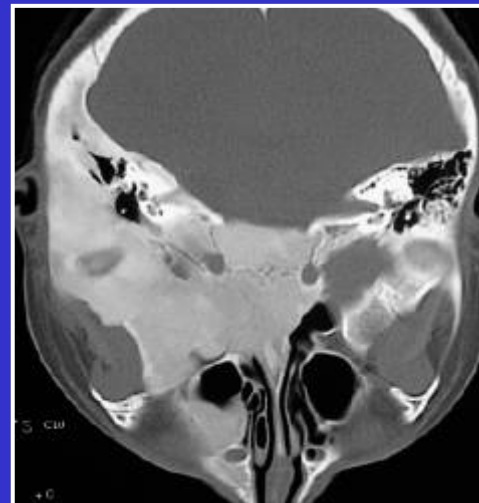


Hyperfixation  
scintigraphique hémimèlique

La scintigraphie est très  
utile pour réaliser une  
cartographie des lésions

# DYSPLASIE FIBREUSE

## Aspect scintigraphique et TDM



# DYSPLASIE FIBREUSE

## Aspect IRM

Pas d'image pathognomonique

IRM Pas de syndrome de masse

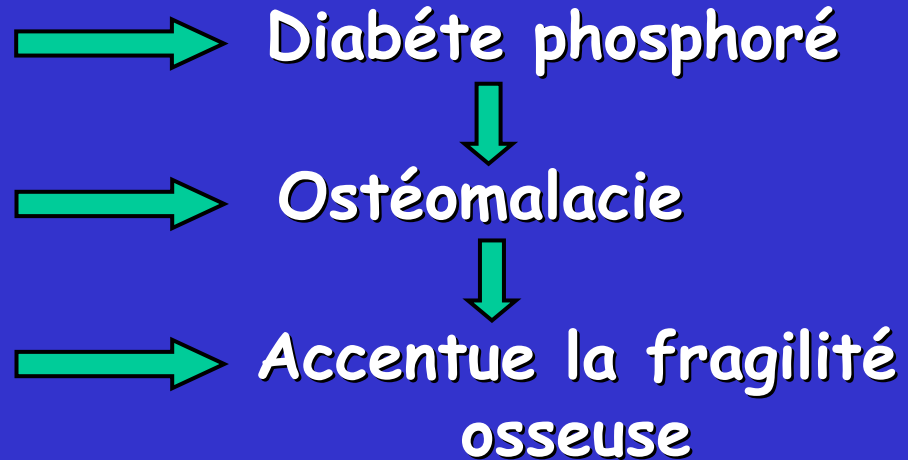
Pas de réaction inflammatoire périphérique



# DYSPLASIE FIBREUSE

## Aspect biologique

Rechercher une  
hypophosphatémie  
avec  
hyperphosphaturie

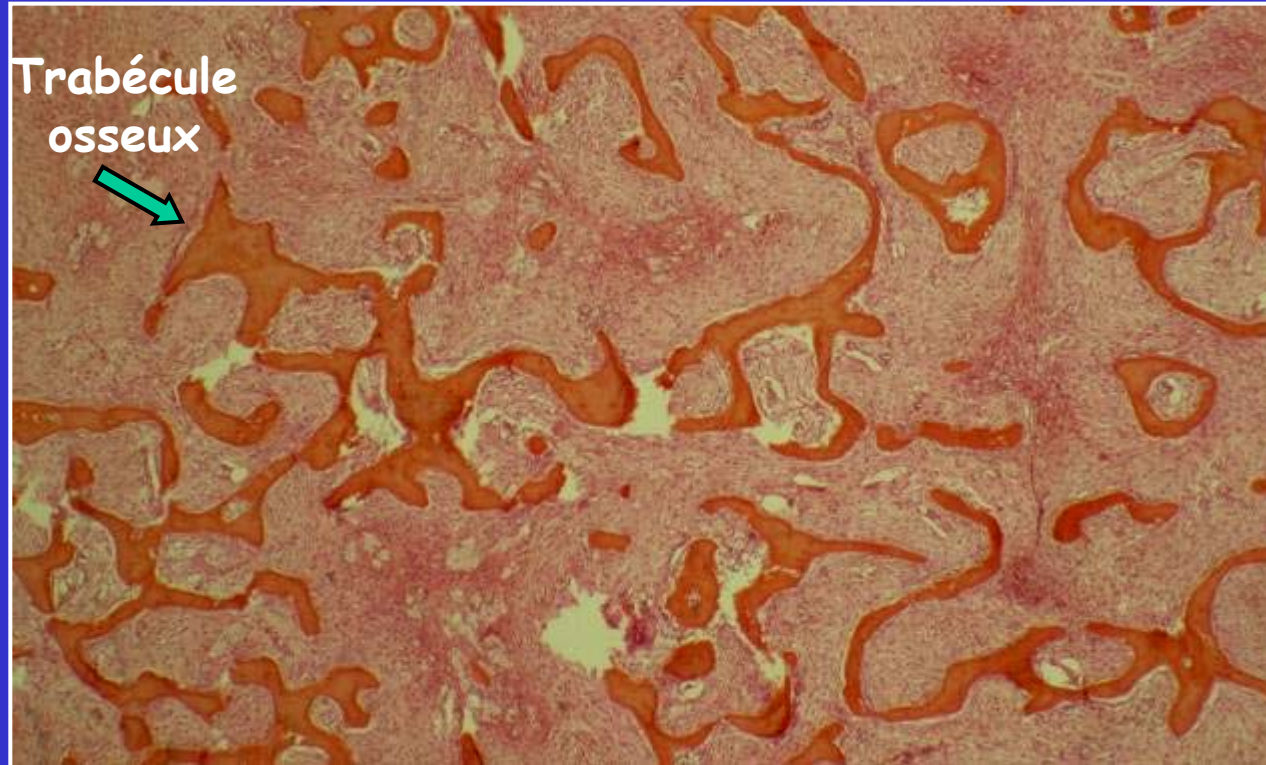


16 SMA → 7 Diabètes phosphorés

*Ippolito*

# DYSPLASIE FIBREUSE

## Anatomo-pathologie



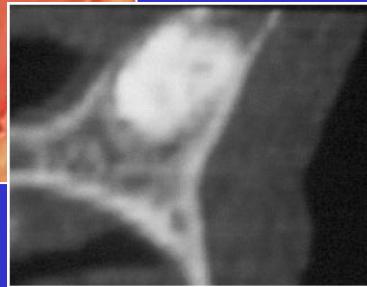
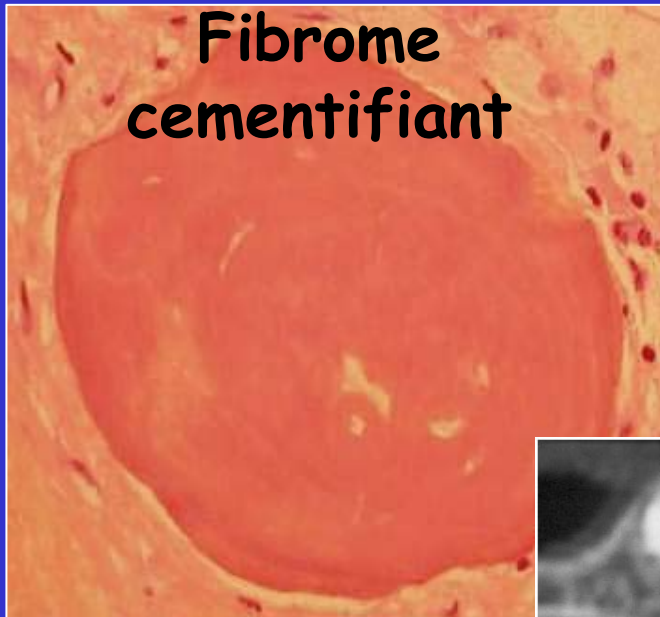
« CALLIGRAPHIE CHINOISE »

Trabécules osseux immatures « Woven » Bone Os « tissé »

# DYSPLASIE FIBREUSE

## Anatomo-pathologie

Fibrome  
cementifiant



Composante  
cartilagineuse





# DYSPLASIE FIBREUSE

## Diagnostic différentiel

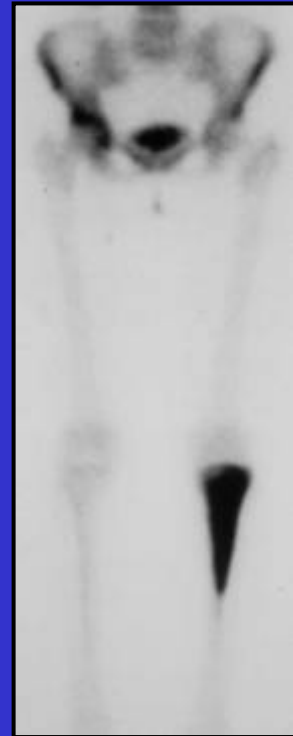
### PLURIFOCAL

## Maladie de Paget

Age avancé

Pas d'hémimélie

Marqueurs remodelage  
osseux 



# DYSPLASIE FIBREUSE

Diagnostic différentiel

**PLURIFOCAL**

**Hyperparathyroïdie**

Résorption osseuse sous périostée

Polyuro polydipsie

Douleurs ostéo articulaires

Hypercalcémie et hypercalciurie

Hypophosphorémie hypophosphaturie

Parathormone circulante 

**DYSPLASIE FIBREUSE**  
**DYSPLASIE FIBREUSE**  
Diagnostic différentiel  
**PLURIFOCAL**

**Enchondromatose ou maladie d'Ollier**



# DYSPLASIE FIBREUSE

Diagnostic différentiel anatomo-pathologique

Ostéosarcome intra osseux très différencié de  
bas grade



Lésions médullaires mal définies

Destruction corticale

2 antigènes nucléaires agNOR et MIB1  
seraient significativement augmentés  
*(Okada)*

# DYSPLASIE FIBREUSE

Diagnostic différentiel

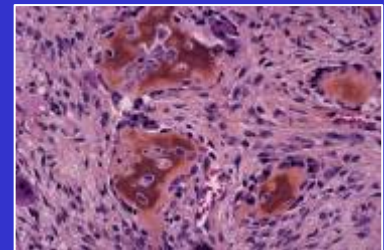
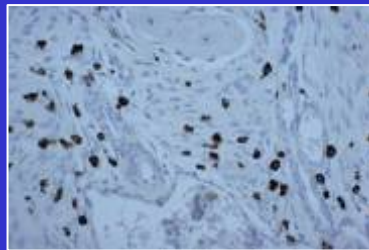
Ostéofibrodysplasie



Localisation tibiale plus rarement péronière chez un enfant de moins de 10 ans

La mutation du gène *GNAS1* est absente

Vimentine + Cytokeratine +



# DYSPLASIE FIBREUSE

## Diagnostic différentiel

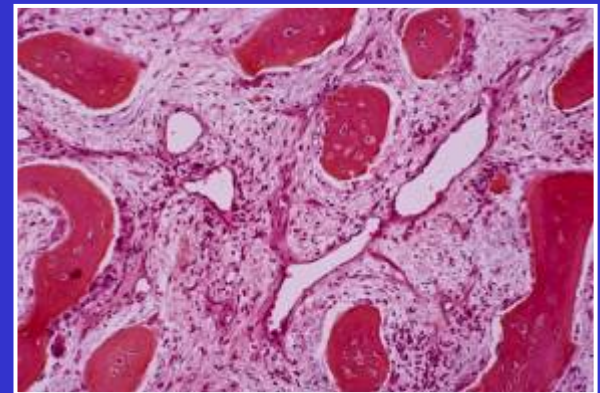
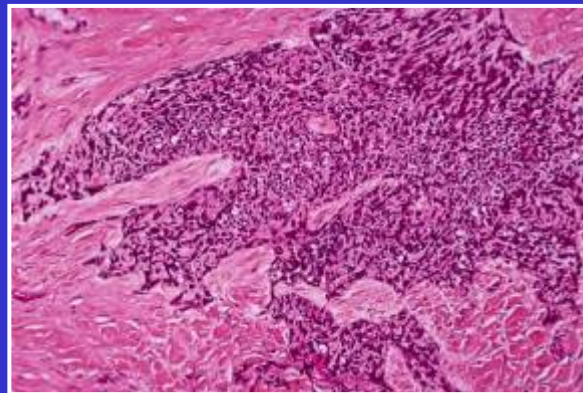
### Adamantinome

Localisation tibiale

La mutation du gène *GNAS1* est absente



Vimentine + Cytokeratine -



# DYSPLASIE FIBREUSE

## Evolution

Nombre de sites osseux atteints constant

Fin de croissance = arrêt expansion des lésions

Grossesse ou traitement oestrogénique = poussée évolutive

Apoptose des clones pathologiques avec l'age?

*Bianco*

# TRANSFORMATIONS MALIGNES DANS LES DF

356 Dysplasies fibreuses : 15 transformations sarcomateuses  
4.2 %

*XU*

1122 Dysplasies fibreuses : 28 transformations sarcomateuses  
2.5 %

*RUGGIERI*

Un ostéosarcome sur régénérat après allongement fémoral par Ilizarov dans une DF



# TRANSFORMATIONS MALIGNES DANS LES DF

2.5 à 4.2% des cas

4 séries : 48 transformations sarcomateuses

*Fukuroku, Ishida, Ruggieri, Luan*

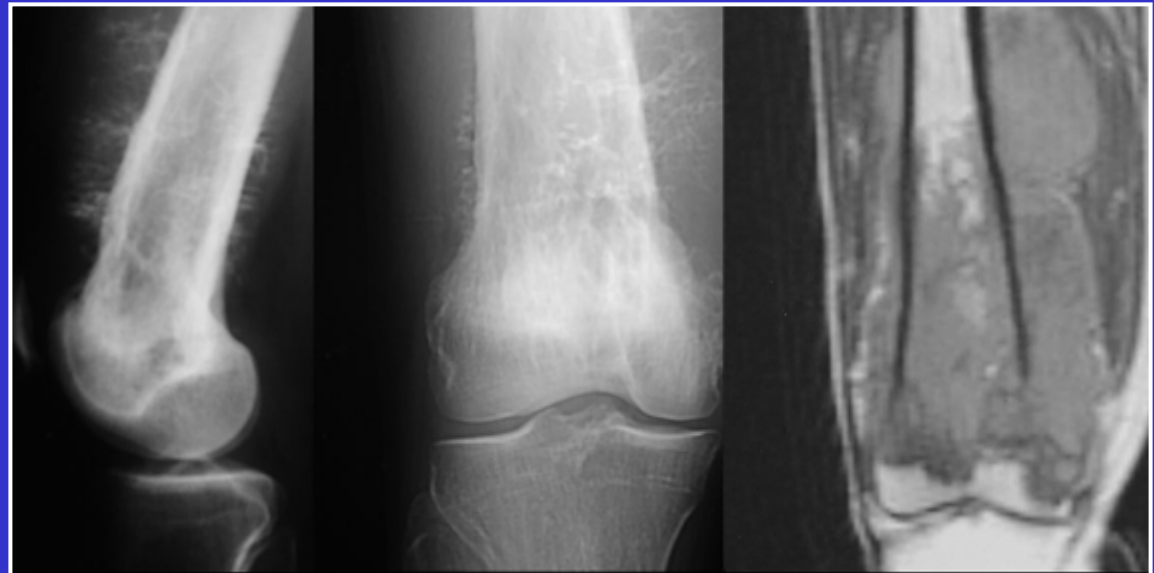
28 Ostéosarcomes

10 Fibrosarcomes

5 Chondrosarcomes

3 Histiocytomes  
malins

2 Angiosarcomes



Collection B. Tomeno

# DYSPLASIE FIBREUSE

## TRAITEMENT

### BUTS

Traiter un éventuel diabète phosphoré

Eviter ou limiter les douleurs

Eviter ou traiter d'éventuelles déformations

Eviter ou traiter les fractures

# DYSPLASIE FIBREUSE

## TRAITEMENT

### MOYENS

Phosphore par voie oral si diabète phosphoré

Antalgiques et Biphosphonates pour les douleurs

Traitement orthopédique

Orthèses

Chirurgie

Déformations et fractures

# DYSPLASIE FIBREUSE

## TRAITEMENT

### BIPHOSPHONATES

Diminution activité ostéoclastique

Diminution douleurs et fréquence des fractures

*D. Liens, P. Delmas, P. Meunier : Long term effect of intravenous pamidronate in fibrous dysplasia of bone  
Lancet 1994*

*Meunier et Chapurlat : Dysplasie Fibreuse*

*Glorieux : Ostéogénèse imparfaite*

# DYSPLASIE FIBREUSE

## TRAITEMENT

### BIPHOSPHONATES

### Résultats

**59** patients : âge moyen 30 ans (5 à 63 ans)

Suivi moyen : 50 mois (6 à 138 mois)

Indice moyen douleur (échelle 0 à 4) 2  0.6

	Avant Pamidronate	Après Pamidronate
Fissures	25	4
Fractures	41	13
Evénements	<b>66</b>	<b>17</b>

# DYSPLASIE FIBREUSE

## TRAITEMENT

### BIPHOSPHONATES Effets indésirables

L'ostéopétrose, maladie génétique caractérisée par l'inactivation des ostéoclastes

Les biphosphonates sont ingérés par les ostéoclastes bloquant chez ces derniers le cycle du mevalonate

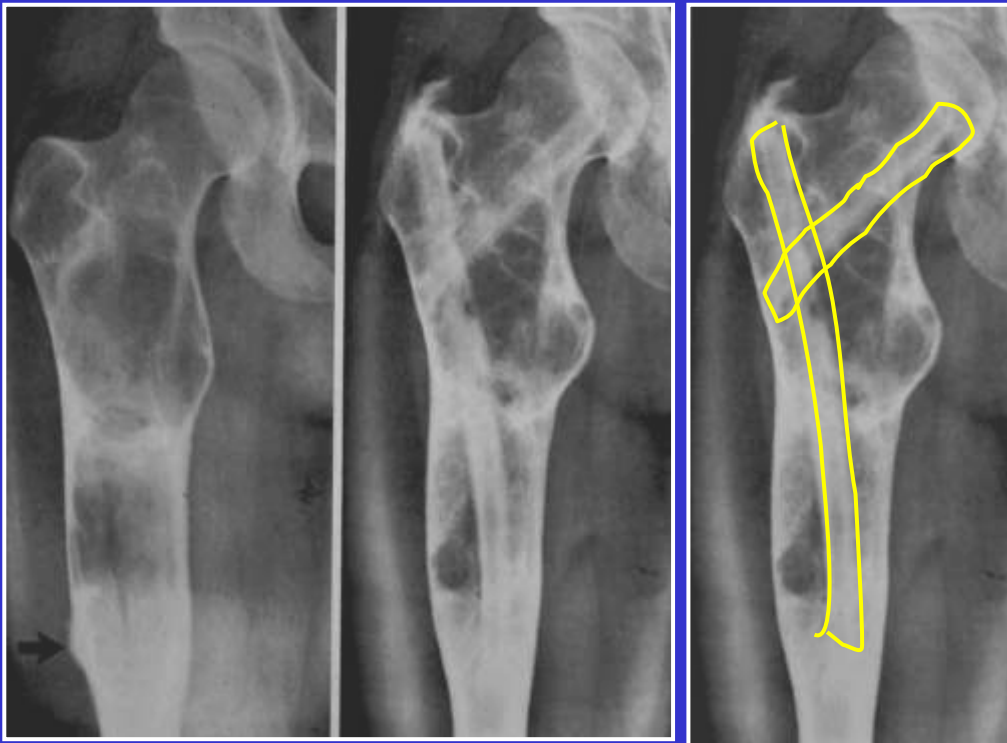
Un patient de 7 ans, hypophosphatémie idiopathique, traitée par biphosphonates, « ostéopétrose acquise »

# Traitement chirurgical « biologique »

Membre inférieur

Péroné non vascularisé

« creeping substitution is incomplete..only of necrotic osteons, while the interstitial lamellae persist indefinitely »



*W.F. Enneking*

*J Bone and Joint 1986*

**Traitement chirurgical « biologique »**  
**Méthode d'Enneking**

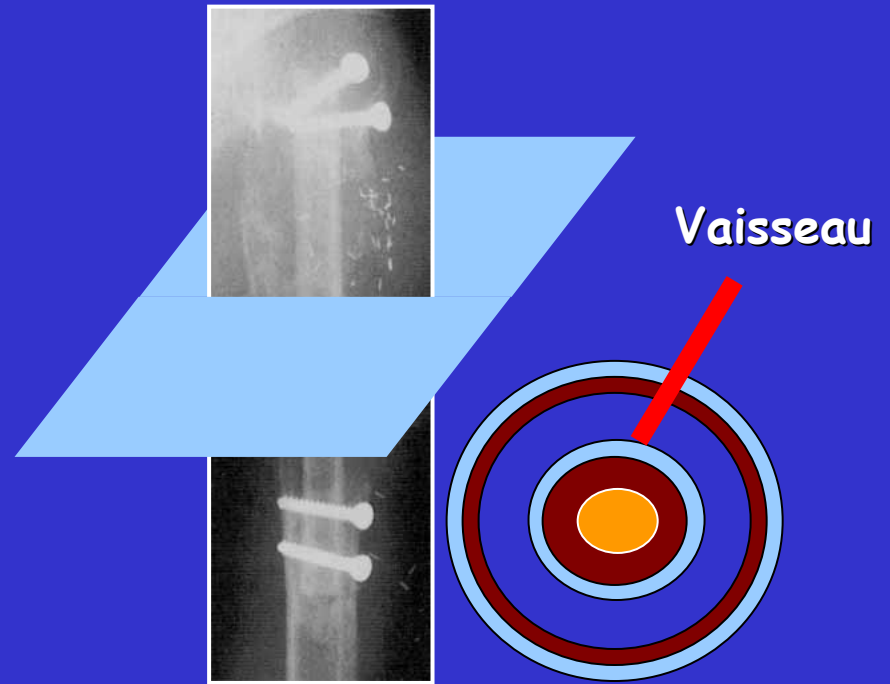




# Traitement chirurgical « biologique »





Membre supérieur

Péroné vascularisé



S.M. Kumta

J Bone and Joint 2000

-  Périoste
-  Os cortical sain
-  Médullaire pathologique
-  Médullaire saine

# Traitement chirurgical : fracture



9 ans



20 ans

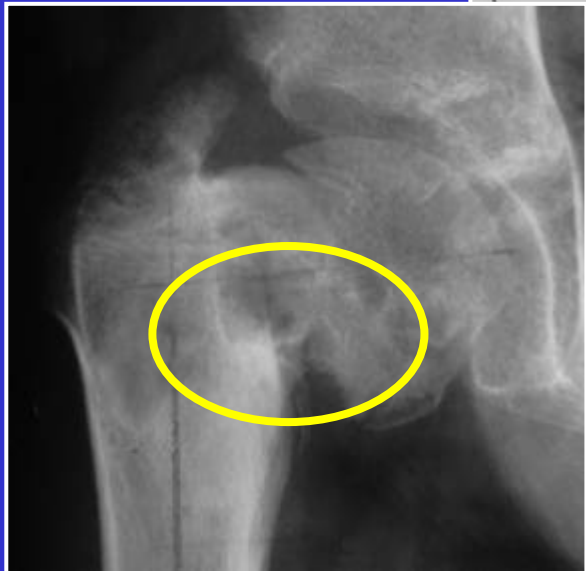
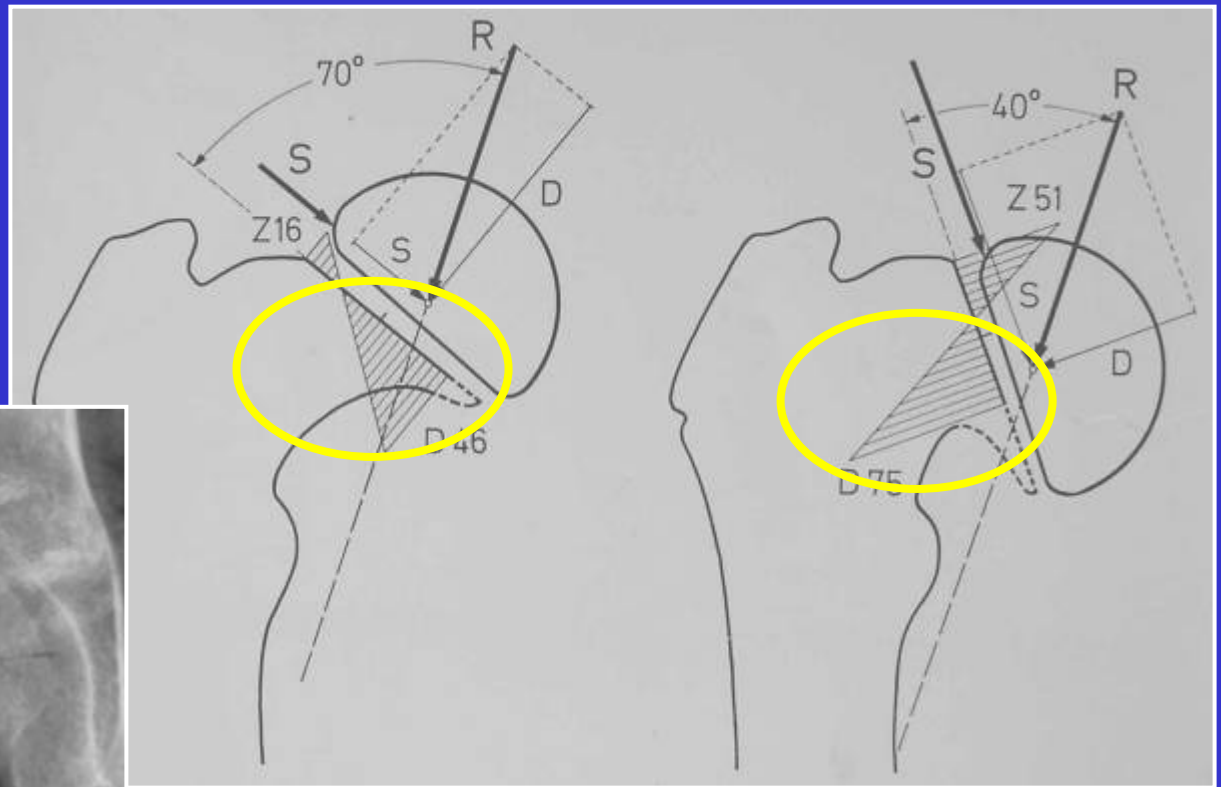


38 ans

# Traitement chirurgical : fracture



# Traitement chirurgical : col du fémur



Pauwels

# Traitement chirurgical : col du fémur

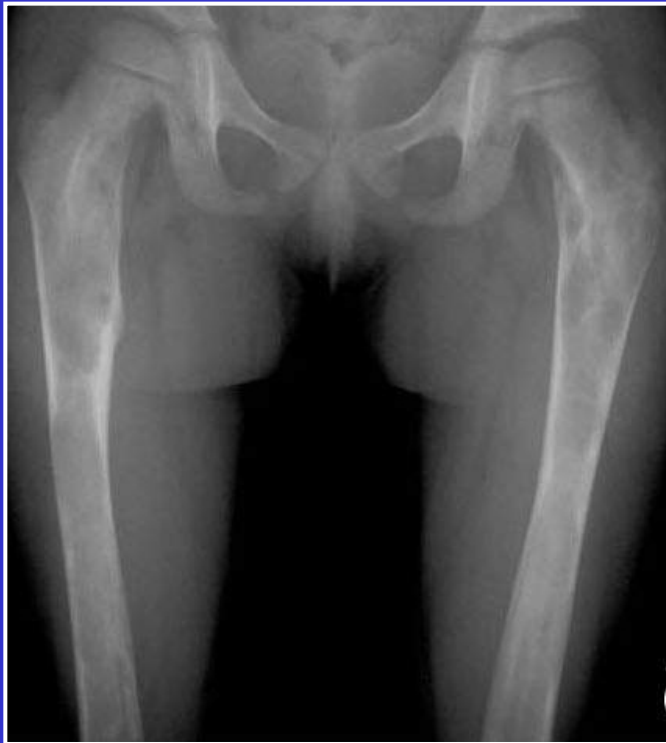


**18 mois**

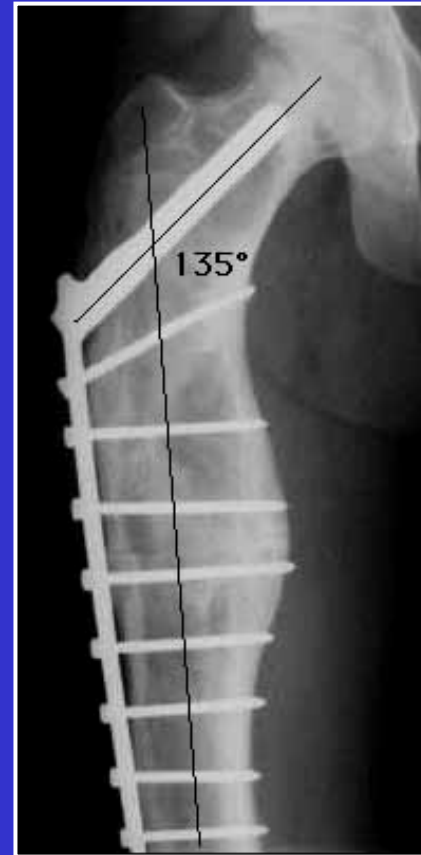
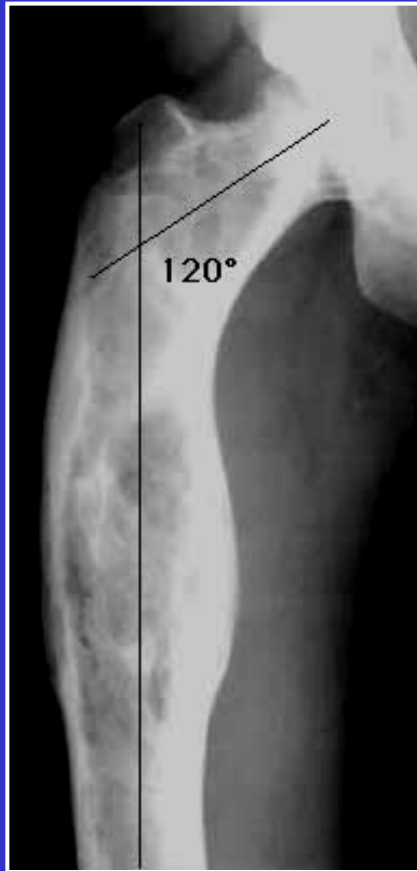


**5 ans**

# Traitement chirurgical : col du fémur



# Traitement chirurgical : col du fémur



# Traitement chirurgical : col du fémur

Pour éviter l'évolution en  
crosse de bâton de berger



Huméralisation



Traversée de  
la physe



Ostéosynthèse  
idéale



# Traitement chirurgical : hanche



# Traitement chirurgical : hanche ?

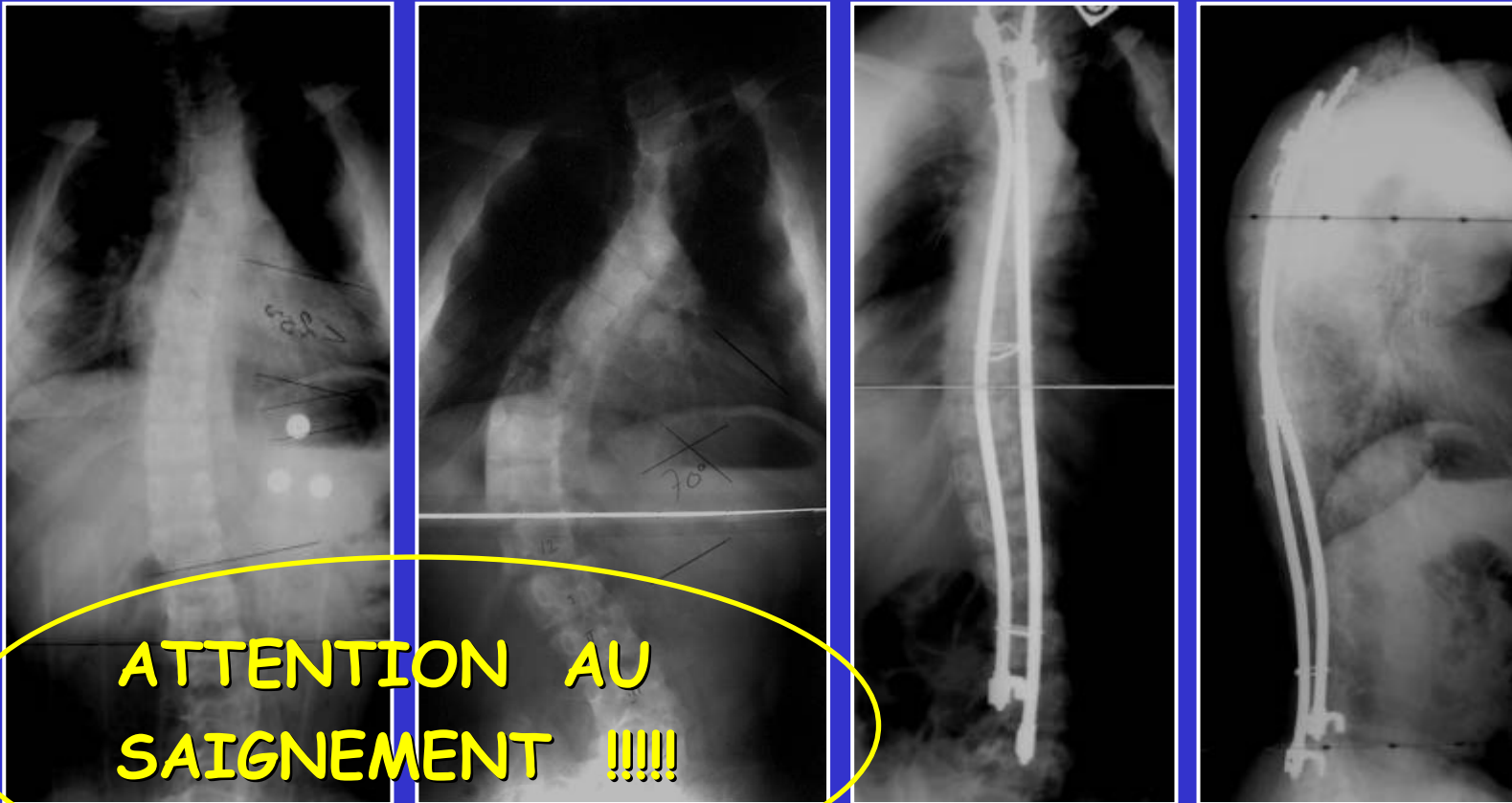


J. Samani, Thèse, Lyon 1982

# DYSPLASIE FIBREUSE

## Rachis

Atteintes rachidiennes dans les formes polyostotiques



Collection Necker

# 10 COMMANDEMENTS

1 Diabète phosphoré

2 Scintigraphie

3 Atteinte crânio faciale

4 Dégénérescence

5 Biphosphonates

6 Saignement

7 Greffe osseuse corticale

8 Curetage, greffe spongieuse interdite

9 Corriger coxa vara  $< 120^\circ$

10 Enclouage diaphyse solidarisée col

