- Patiente de 6 ans
- Adressée en médecine nucléaire pour le bilan corps entier d'une atteinte osseuse syndromique rare...
- Asymptomatique
- L'examen dermatologique... est trop informatif pour être révélé dès la première diapositive !

Erwan GABIACHE – interne D.E.S Médecine Nucléaire

Multiple of Baseline Activity

Weight kg	Class A	Class B	Class C	Weight kg	Class A	Class B	Class C
3	1	1	1	32	3.77	7.29	14.00
4	1.12	1.14	1.33	34	3.88	7.72	15.00
6	1.47	1.71	2.00	36	4.00	8.00	16.00
8	1.71	2.14	3.00	38	4.18	8.43	17.00
10	1.94	2.71	3.67	40	4.29	8.86	18.00
12	2.18	3.14	4.67	42	4.41	9.14	19.00
14	2.35	3.57	5.67	44	4.53	9.57	20.00
16	2.53	4.00	6.33	46	4.65	10.00	21.00
18	2.71	4.43	7.33	48	4.77	10.29	22.00
20	2.88	4.86	8.33	50	4.88	10.71	23.00
22	3.06	5.29	9.33	52-54	5.00	11.29	24.67
24	3.18	5.71	10.00	56-58	5.24	12.00	26.67
26	3.35	6.14	11.00	60-62	5.47	12.71	28.67
28	3.47	6.43	12.00	64-66	5.65	13.43	31.00
30	3.65	6.86	13.00	68	5.77	14.00	32.33

$$A[MBq]_{\text{Administered}} = BaselineActivity \times Multiple$$

Recommended Amounts in MBq

		(for calculation purposes only) MBq	Recommended Activity[1] MBq
^{99m}Tc MDP	B	350	400

Eléments de dosimétrie pour la scintigraphie osseuse aux diphosphonates ,chez l'enfant

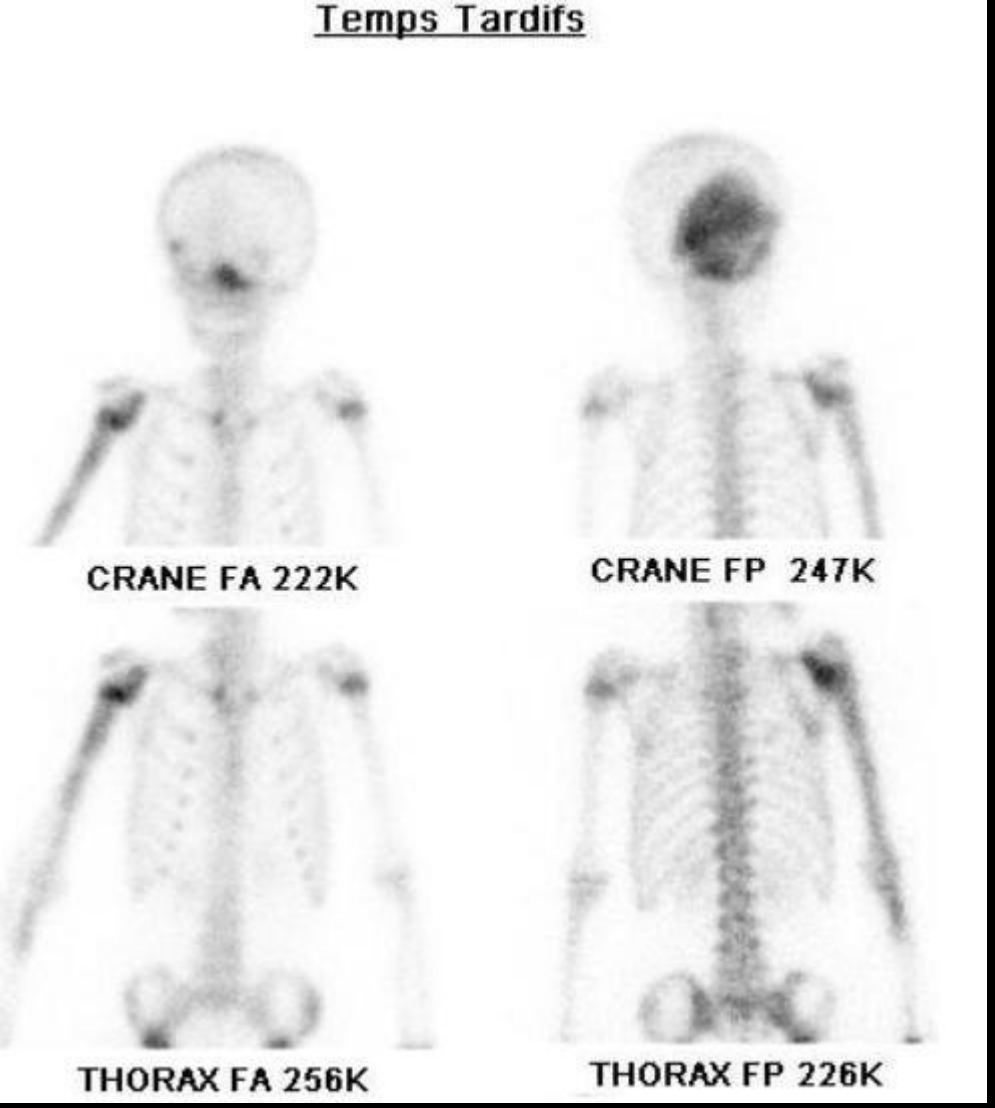
Dose injectée calculée à l'aide de tables référentielles européennes (EANM)

Ici, enfant de 17kg :

4 (cat B) x 35 (coefficient spécifique au traceur)

= 140 Mbq – 2,8mSv

(Adulte : 550 à 600 MBq)

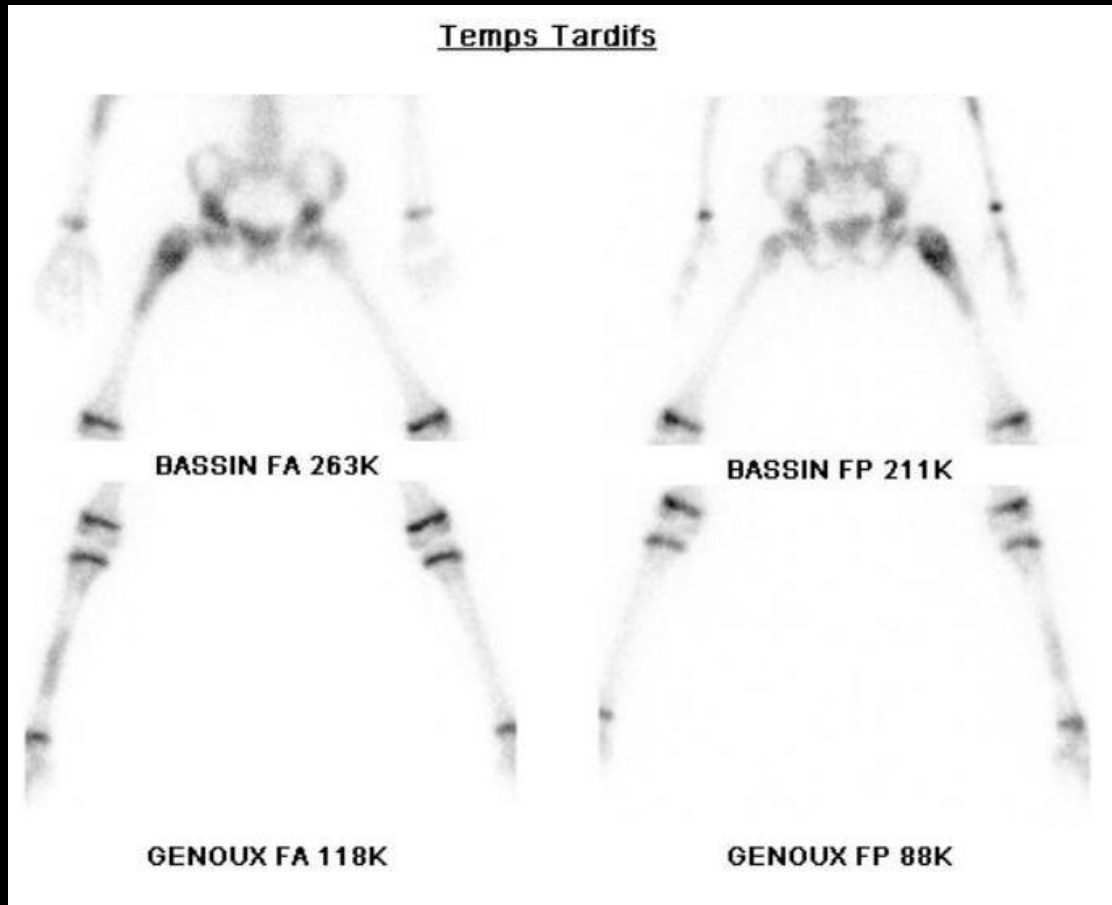


Statiques corps entier au temps tardif

Lésions osseuses modérément hyperfixantes, **hétérogènes**

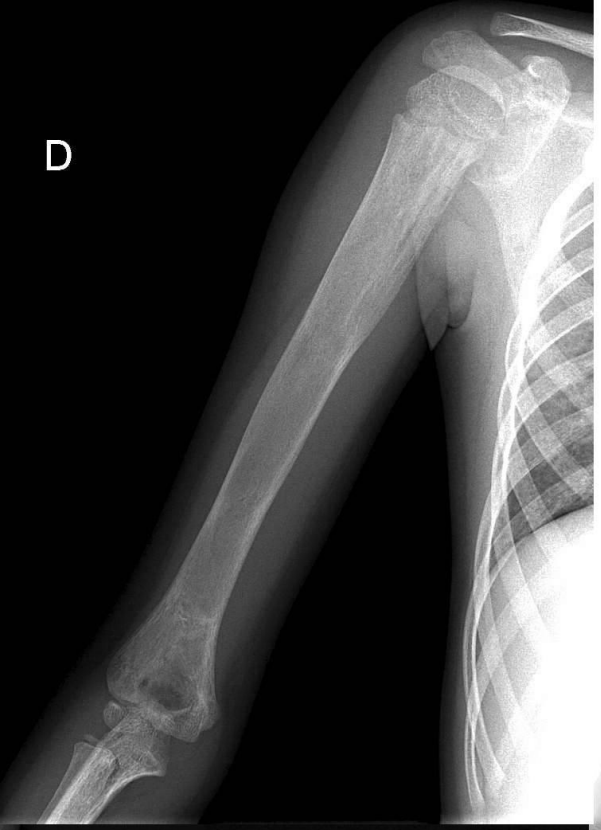
Prédominance métaphyso diaphysaire

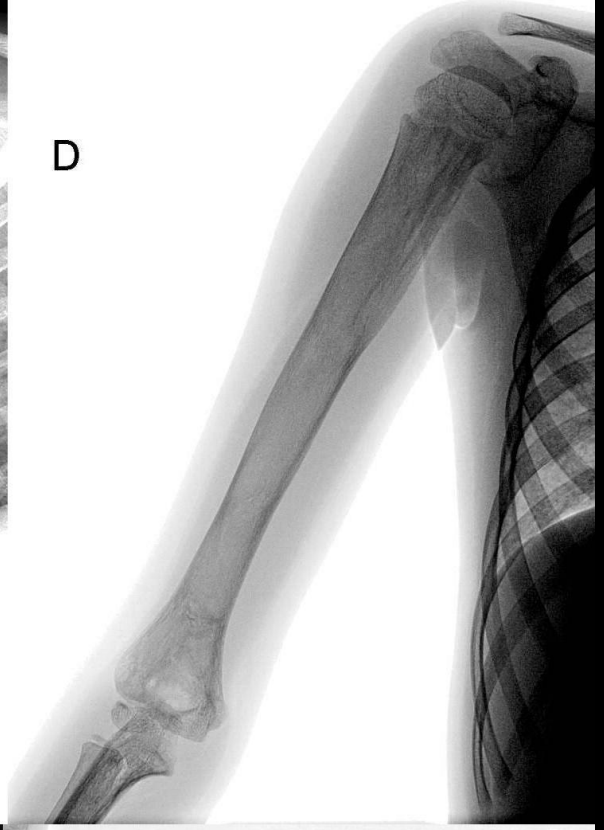
Quelques **artéfact** de mouvement... peu handicapants pour la lecture des images



Distribution des lésions quasi pathognomonique, **polyostotique** et **hémimélique**

Aspect très évocateur d'une **dysplasie fibreuse des os**





Lésion diaphysaire de l'humérus D

Verre dépoli très évocateur

Caractère discrètement soufflant, résorption endostéale

Ostéosclérose périphérique

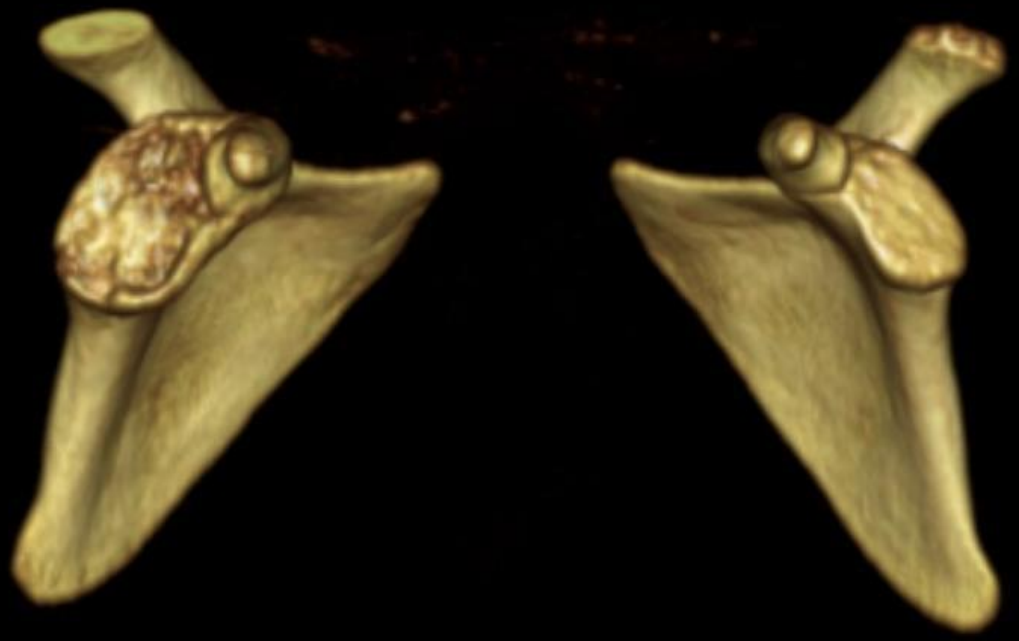
Lésion du tiers proximal du radius

Lésion métaphyso diaphysaire du fémur droit

Coexistence de plages d'ostéolyse et de condensations hétérogènes

Amincissement des corticales, sclérose périphérique

Fracture corticale de la base du col fémoral



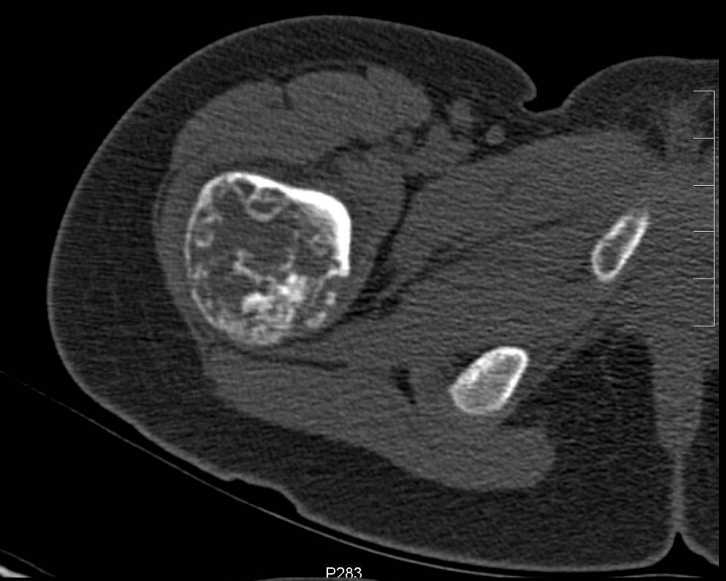
Lésion lytique de la glène scapulaire droite et de la diaphyse humérale droite

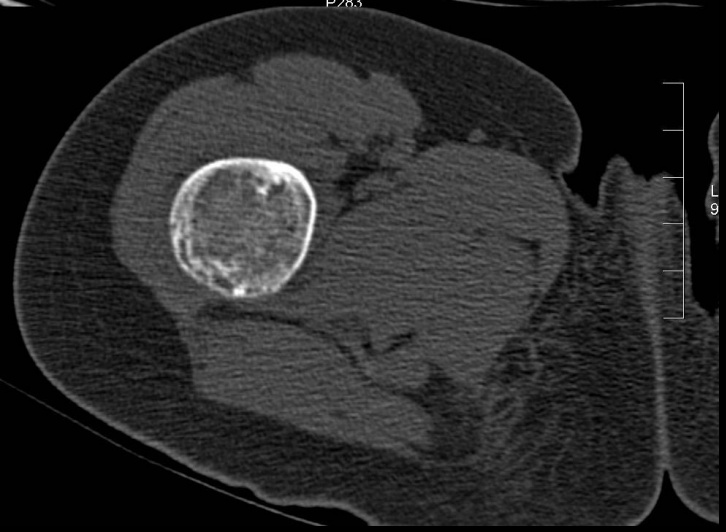
Cloisons

Contenu hétérogène (tissulaire et ossifié)

Limites irrégulières et moins nettes

Hypertrophie et déformation du segment osseux

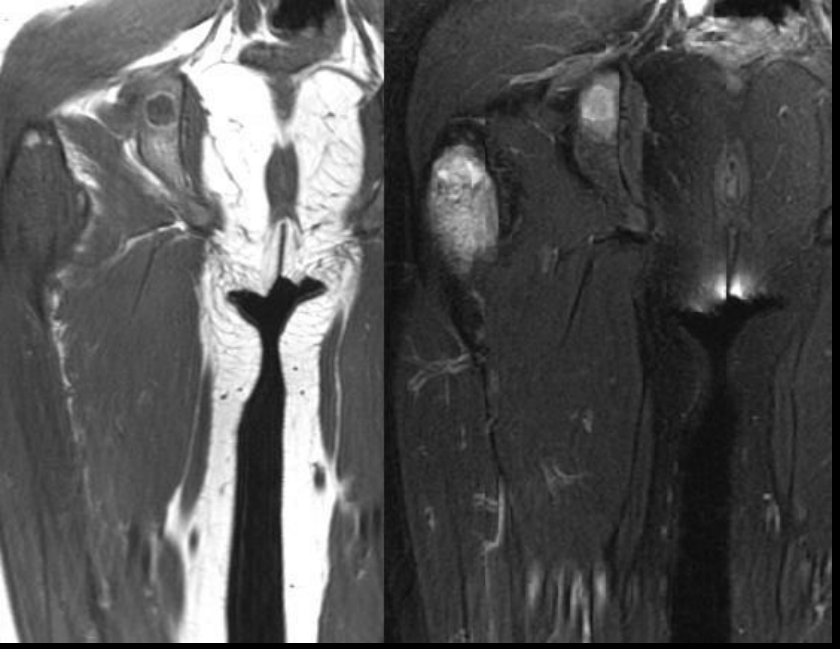




Sémiologie comparable au niveau du fémur droit

Contenu hétérogène

Lésion centro médullaire, expansive, amincissement des corticales

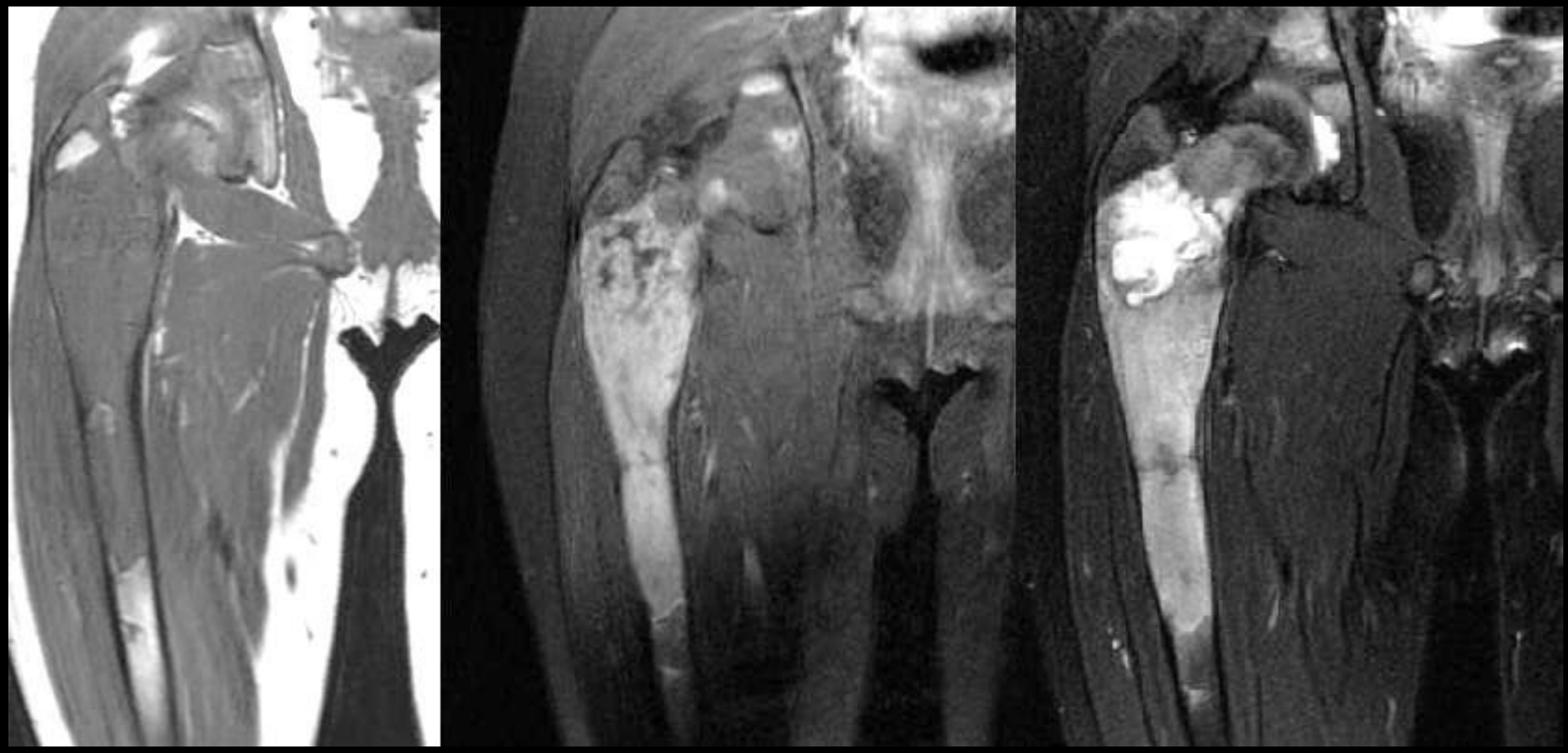


Coronal T1 et FSE T2 FS

Deux contingents lésionnels distincts :

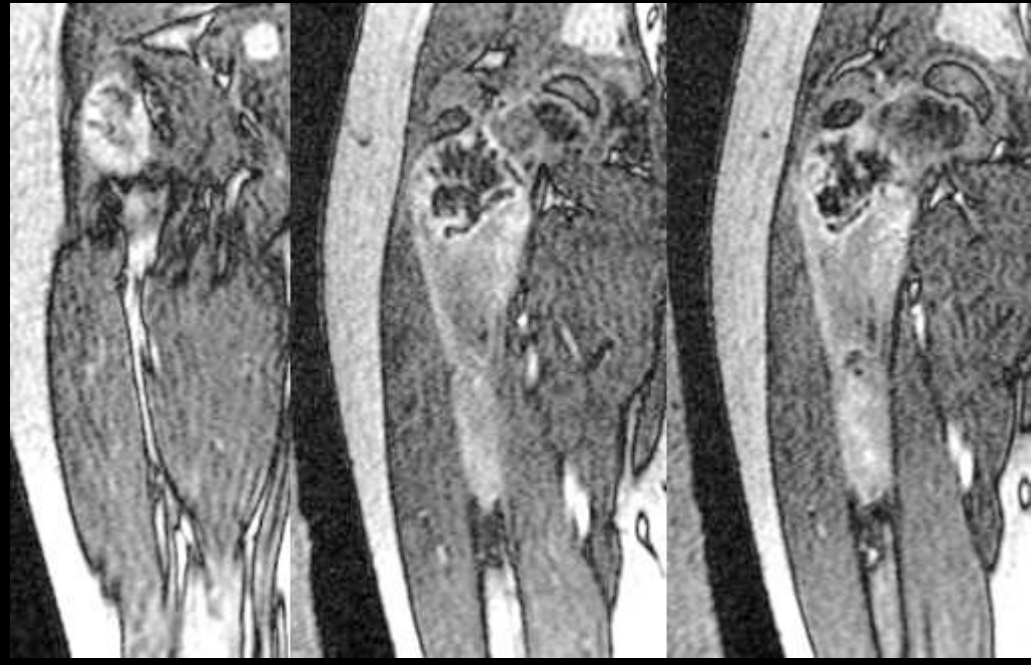
- lésion distale, matrice ostéoïde, hypersignal T2 tissulaire intermédiaire, prise de contraste modérée

- lésion proximale hétérogène, hypo T1, contours serpigineux, non rehaussée après injection



Coronal T1, T1 gado FS et FSE T2 FS

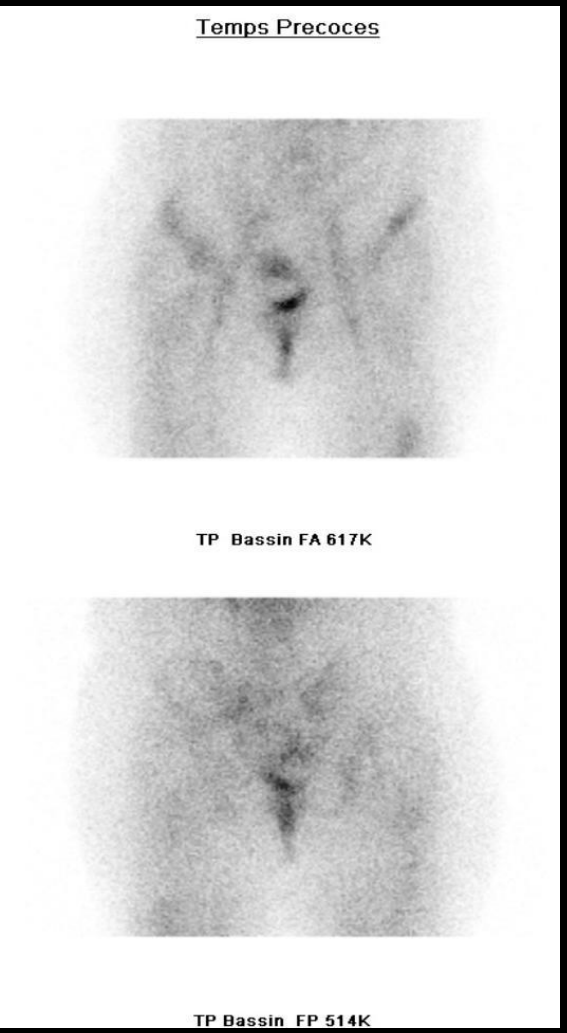
Axiales T1 gado FS



TRICKS (angio IRM dynamique EG T1)

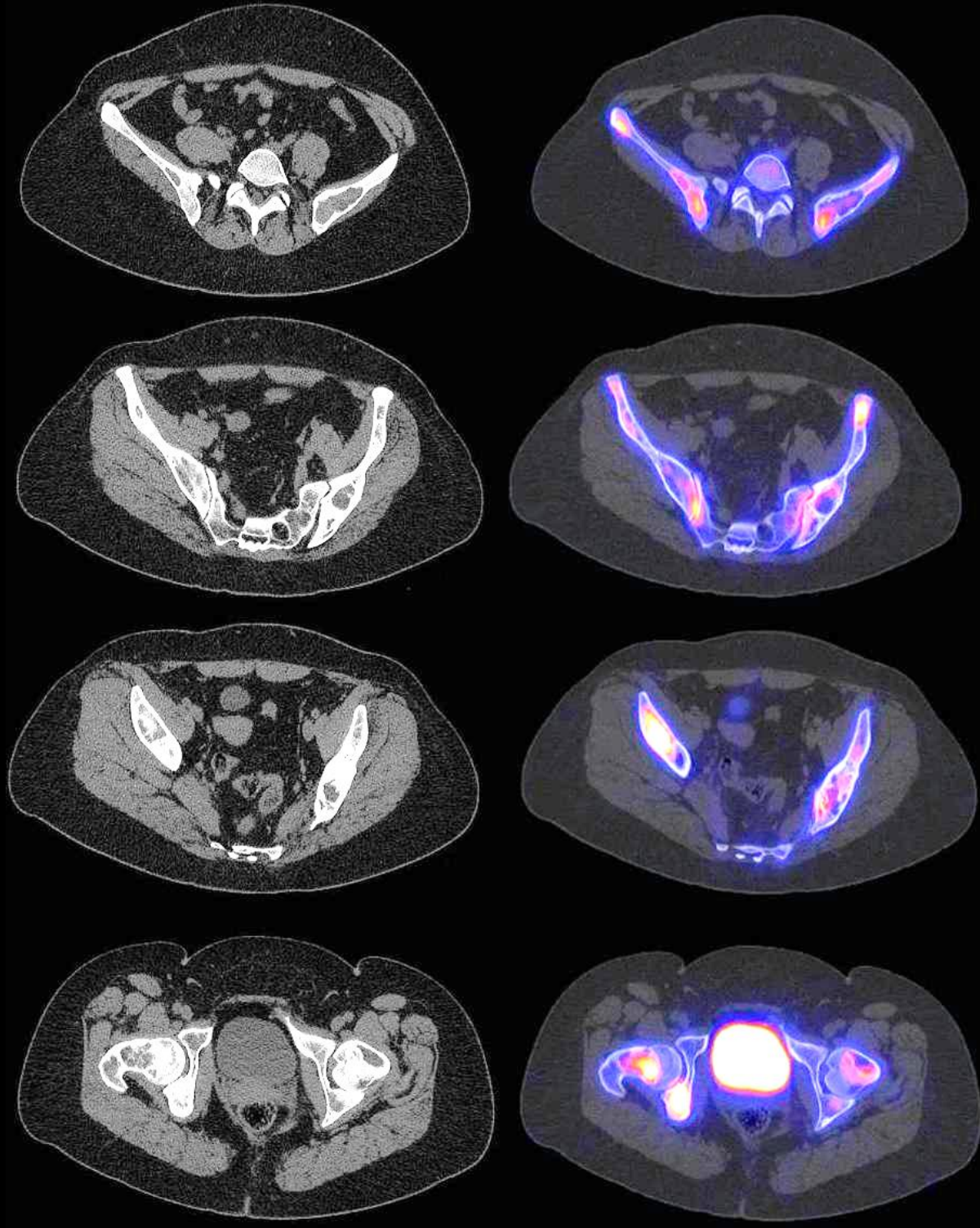
Echographie pelvienne - Utérus

- **Cas compagnon : patiente de 26 ans**
- **Dysplasie fibreuse connue, antécédent d'annexectomie gauche (kyste)**



Temps précoce

Statiques et balayage temps tardif



CT B70S et SPECT CT

TDM lombaire

Syndrome de Mac Cune Albright

- Défini par l'association **dysplasie fibreuse**, **taches café au lait** et **puberté précoce**
- Prévalence : 1 à 9 / 1000 000
- Mutation **post zygotique** activatrice du gène GNAS codant pour la sous unité α de la protéine G – chr 20q13
- Association très fréquente de pathologies endocriniennes : **hyperthyroïdie** (30 à 50%), **acromégalie** (10%), **hypercorticisme** et **hyperparathyroïdie** (rare)
- Association fréquente d'une **ostéomalacie hypophosphatémique** (à dépister)
- Dégénérescence sarcomateuse possible mais rare

Polymorphisme clinique du syndrome de Mac Cune Albright

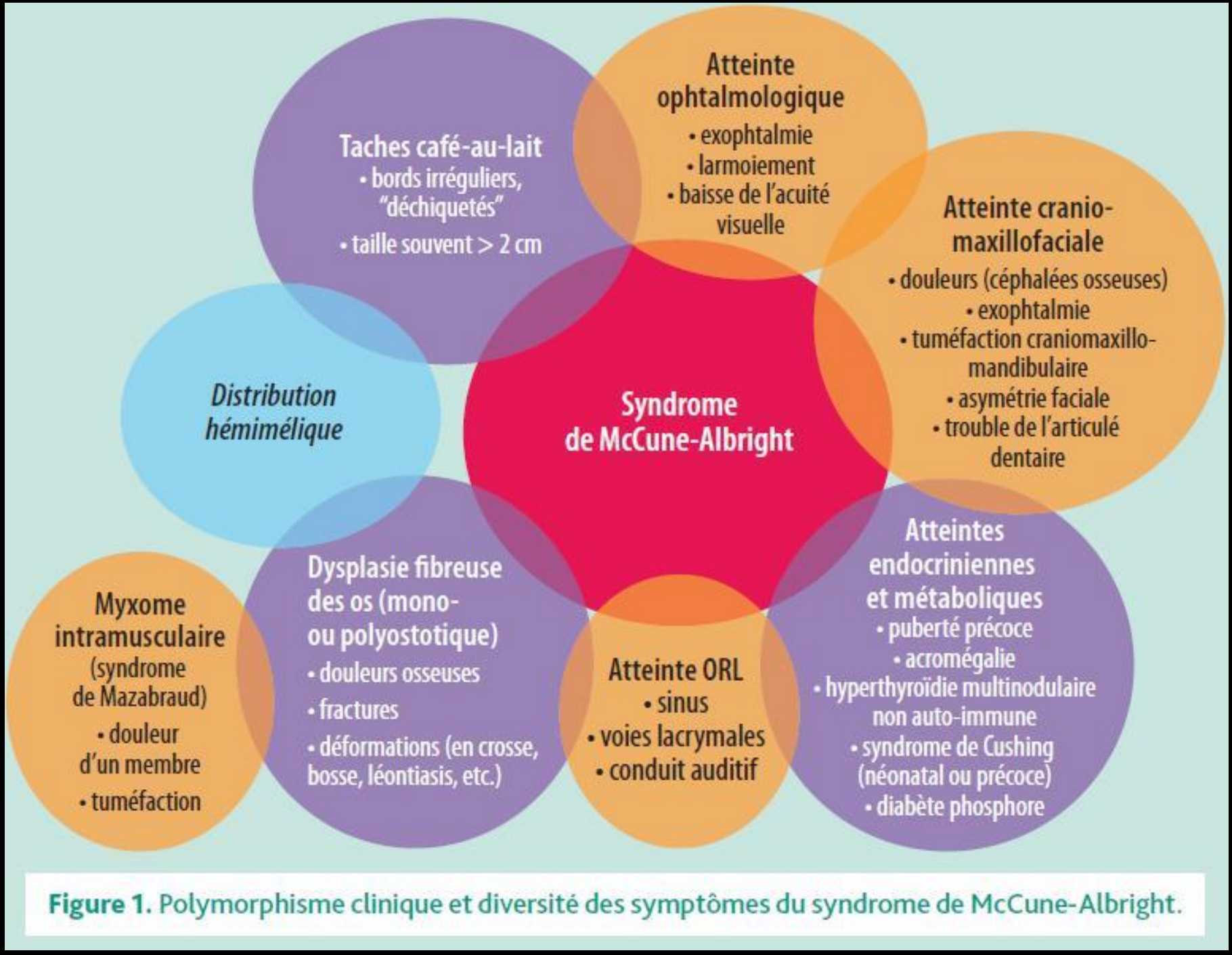
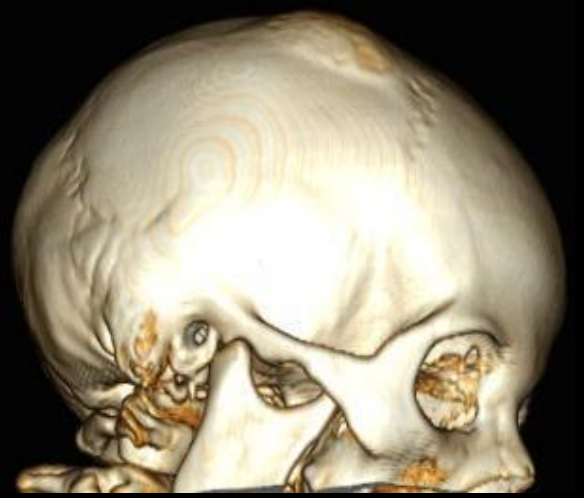


Figure 1. Polymorphisme clinique et diversité des symptômes du syndrome de McCune-Albright.

Quelques autres éléments typiques de l'atteinte osseuse

Anatomopathologie : aspect "en **calligraphie chinoise** " (travées d'os tissé sans bordure ostéoblastique, au sein d'un tissu fibreux, avec des ilots cartilagineux)

Atteinte mandibulaire : **chérubisme,** voute et base du crâne...



Chérubisme

Aspect **« bâton de berger »** (Sheperd's crook)

Radiopaedia.org

Spécificités et diagnostic différentiel de l'atteinte cutanée

Mac Cune Albright

Tâches café-au-lait à bords très irréguliers, déchiquetés, de grande taille, peu nombreuses et souvent à prédominance hémicorporelle :

« Coast of Maine »

Recklinghausen

Taches café-au-lait de distribution plutôt aléatoire, à contours plus ou moins réguliers, de forme allongée

« Coast of California »

Suivi et prise en charge spécialisée

Dépistage et traitement spécifique des endocrinopathies

Dépistage, suivi et traitement de la dysplasie fibreuse et de ses complications orthopédiques, traitement par biphosphonates, surveillance du risque (rare) de transformation sarcomateuse

Dépistage et suivi gynécologique (puberté précoce, métrorragies, torsion / rupture de kyste)

Dépistage et traitement des complications de l'atteinte osseuse de la base du crâne (risque de cécité, anosmie, hypoacousie... par compression nerveuse) ***Référentiel HAS 2012 – protocole national de diagnostic et de soin***

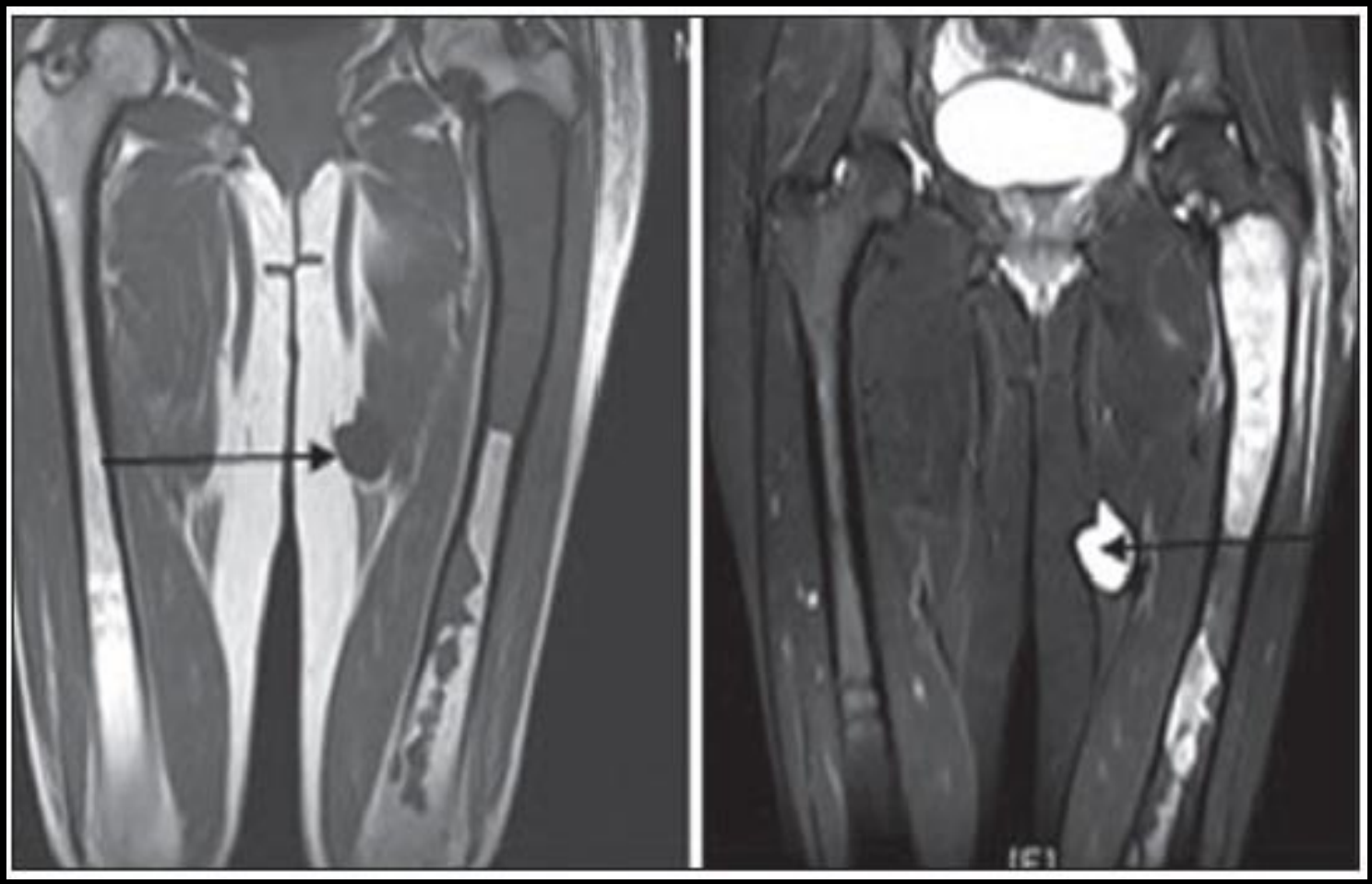
Centre de référence Dysplasie fibreuse / Mac Cune Albright à Lyon www.dysplasie-fibreuse-des-os.info

Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles à Paris

Associations de patients (ASSYMCAL)

Question Bonus

+



= ?

John AM, Behera KK, Mathai T, Parmar H, Paul TV. xxxxx syndrome. Indian J Endocr Metab 2013;17:740-2

syndrome de Mazabraud : dysplasie fibreuse polyostotique + myxomes intramusculaires