

Case report



Syndrome de McCune-Albright: à propos d'un cas et revue de la littérature

Hédi Chabouni,  Mohamed Ben Jemaa, Mohamed Ghorbel, Moez Trigui, Wassim Zribi, Mohamed Zribi, Kamel Ayadi, Mourad Aoui, Hassib Keskes

Corresponding author: Mohamed Ghorbel, Service de Chirurgie Orthopédique et Traumatologique, Centre Hospitalier Universitaire Habib Bourguiba Sfax, Sfax, Tunisie. dr.ghorbel.mohamed@gmail.com

Received: 03 May 2022 - **Accepted:** 21 Jun 2022 - **Published:** 22 Sep 2023

Keywords: Dystrophie fibreuse, tache café au lait, puberté précoce, mutation, cas clinique

Copyright: Hédi Chabouni et al. Pan African Medical Journal (ISSN: 1937-8688). This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution International 4.0 License (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Cite this article: Hédi Chabouni et al. Syndrome de McCune-Albright: à propos d'un cas et revue de la littérature. Pan African Medical Journal. 2023;46(33). 10.11604/pamj.2023.46.33.35274

Available online at: <https://www.panafrican-med-journal.com//content/article/46/33/full>

Syndrome de McCune-Albright: à propos d'un cas et revue de la littérature

McCune-Albright syndrome: a case report and literature review

Hédi Chabouni^{1,2}, Mohamed Ben Jemaa^{1,2}, Mohamed Ghorbel^{1,2,&}, Moez Trigui^{1,2}, Wassim Zribi^{1,2}, Mohamed Zribi^{1,2}, Kamel Ayadi^{1,2}, Mourad Aoui^{1,2}, Hassib Keskes^{1,2}

¹Service de Chirurgie Orthopédique et Traumatologique, Centre Hospitalier Universitaire

Habib Bourguiba Sfax, Sfax, Tunisie, ²Université de Sfax, Faculté de Médecine de Sfax, Sfax, Tunisie

&Auteur correspondant

Mohamed Ghorbel, Service de Chirurgie Orthopédique et Traumatologique, Centre Hospitalier Universitaire Habib Bourguiba Sfax, Sfax, Tunisie

Résumé

Le syndrome de McCune-Albright est une maladie héréditaire caractérisée par l'association d'une dystrophie fibreuse de l'os, des taches cutanées café au lait et d'une puberté précoce révélant une hyperactivité endocrinienne. Sur le plan génétique, cette maladie est due à une mutation de la protéine Gs responsable d'une activation de l'adénylate cyclase avec production excessive de l'AMPc. La morphologie particulière des taches café-au-lait doit évoquer précocement le diagnostic. Son traitement dépend de l'endocrinopathie dont souffre le patient et de l'étendue de la dysplasie fibreuse. Les bisphosphonates ont prouvé leur efficacité sur les douleurs osseuses et la limitation de la dysplasie fibreuse. La chirurgie garde sa place dans les formes compliquées. Nous rapportons un cas rare d'un syndrome de McCune-Albright compliqué d'une fracture du fémur chez une fille de 12 ans et nous mettons au point les caractéristiques cliniques et paracliniques de cette entité pathologique.

English abstract

McCune-Albright syndrome is an inherited disease characterized by the association of fibrous dystrophy of bone, café-au-lait skin spots and precocious puberty revealing endocrine hyperactivity. Genetically, this disease is due to a mutation of the Gs protein responsible for activation of adenylate cyclase with excessive production of cAMP. The particular morphology of café-au-lait spots should suggest early diagnosis. Its treatment depends on the endocrinopathy from which the patient suffers and the extent of the fibrous dysplasia. Bisphosphonates have proven their effectiveness on bone pain and the limitation of fibrous dysplasia. Surgery retains its place in complicated forms. We report a rare case of McCune-Albright syndrome complicated by a femur fracture in a 12-year-old girl and we discuss

the clinical and paraclinical characteristics of this pathological entity.

Key words: Fibrous dystrophy, café au lait task, precocious puberty, mutation, case report

Introduction

Le syndrome de McCune-Albright englobe des endocrinopathies dont la plus fréquente est la puberté précoce d'origine ovarienne, une dystrophie fibreuse des os et des taches café-au-lait de disposition blaschko-linéaire. L'étiopathogénie génétique a été décrite initialement par *Happle* en signalant son pouvoir létal à l'état homozygote. À travers un cas rare d'une dysplasie du fémur révélant une maladie de *McCune-Albright*, nous mettons au point cette pathologie rare et nous précisons ses particularités cliniques et paracliniques.

Patient et observation

Informations relatives aux patients: une fille âgée de 12 ans, sans antécédents médicochirurgicaux et sans notion de consanguinité, consultait pour des douleurs isolées de la cuisse gauche sans notion de traumatisme et sans retentissement fonctionnel, ni déformation. Il n'y avait pas d'antécédents familiaux particuliers. À l'interrogatoire, la notion d'une puberté précoce a été découverte (ménarche à 10 ans).

Résultats cliniques: à l'examen clinique, l'état général de l'enfant était conservé, on trouvait des taches cutanées café au lait diffuses au niveau de son tronc (Figure 1), par ailleurs, pas de neurofibromes cutanés.

Démarche diagnostique: la radiographie standard du fémur gauche révélait une lésion ostéolytique de l'extrémité supérieure du fémur gauche (Figure 2). Une dysplasie fibreuse osseuse de l'extrémité supérieure du fémur a été mise en évidence après examen anatomopathologique d'une biopsie chirurgicale. Le diagnostic positif était retenu devant la coexistence de la triade: puberté

précoce, dysplasie fibreuse des os, taches café au lait.

Intervention thérapeutique: cette patiente a eu une surveillance régulière avec interdiction des efforts physiques importants. A l'âge de 9 ans, cette dysplasie fibreuse a été compliquée d'une fracture suite à un traumatisme bénin (Figure 3). Elle a eu un embrochage (Figure 4A).

Suivi et résultats des interventions thérapeutiques: la fracture était bien consolidée au bout de 3 mois (Figure 4B) et la reprise de la marche normale a été obtenue.

Consentement éclairé: les parents de la patiente ont donné leur consentement.

Discussion

Le syndrome de McCune-Albright était décrit en premier en 1936 par McCune puis par Albright en 1937. Il représente une pathologie héréditaire rare initialement définie par l'association d'une triade: dysplasie fibreuse des os, taches café au lait et puberté précoce [1]. Ce syndrome est lié à une mutation somatique activatrice stimulant l'adénylate cyclase. Il en résulte un hyperfonctionnement des différents tissus atteints. Actuellement, cette définition englobe d'autres maladies endocriniennes pouvant être trouvées à côté de la puberté précoce telles que l'hyperthyroïdie, le syndrome de Cushing, ... [2]. Des atteintes viscérales (cardiaques, hépatobiliaires et pancréatiques) ont été également rapportées [3,4].

La dysplasie fibreuse des os est la manifestation la plus constante de ce syndrome. L'atteinte peut être mono ou pluri-focale. Les principales localisations sont le massif facial, la base du crâne avec possibilité de compressions nerveuses optiques et auditives. L'atteinte du fémur proximal et du squelette axial est fréquemment rapportée. Elle peut être infra-clinique ou caractérisée par une boiterie, des douleurs, voire une fracture pathologique. Sur le plan anatomopathologique,

cette lésion est caractérisée par le remplacement progressif de l'architecture normale de l'os par des cellules fusiformes avec une matrice de collagène désorganisé créant des zones kystiques entraînant une fragilisation de l'os. La radiographie standard montre un processus ostéolytique. L'évolution de la dysplasie fibreuse est incertaine. Elle subit habituellement une aggravation durant la croissance rapide avec risque de fractures et de déformations. Le risque de la transformation maligne est rare environ de 1%. La chirurgie est indiquée en cas de compression des nerfs crâniens, la survenue de fractures ou de déformations osseuses importantes ou persistance de douleurs rebelles au traitement médical signe d'alarme de survenue de complications. Le recours aux bisphosphonates semble avoir de bons résultats dans la prise en charge de la douleur. Néanmoins, l'efficacité reste encore discutée sur l'évolution de cette atteinte osseuse [5].

Les taches café-au-lait réalisent cliniquement des macules pigmentées sur une peau blanche. Sur le plan anatomopathologique, elle est due à une prolifération de macromélanosomes. Leur diagnostic est clinique. Elles sont parfois de petite taille à contour bien limité et d'une couleur brune. Elles sont des lésions congénitales qui évoluent avec la croissance. Les taches café-au-lait uniques ont une prévalence comprise entre 0,3 à 2,7 % chez les nouveaux nés. Leur fréquence évolue proportionnellement avec l'âge [6,7]. Les taches café au-lait multiples doivent faire évoquer une affection héréditaire en particulier la neurofibromatose de type 1. Dans le syndrome de McCune-Albright, les taches café-au-lait se distinguent par leur forme: cette forme est dite blaschko-linéaire. Elles sont segmentaires, souvent unilatérales. La puberté précoce atteint essentiellement les filles (30 à 50 %). Elle est due à un hyperfonctionnement ovarien indépendamment de la stimulation hormonale. Les anomalies thyroïdiennes sont la deuxième endocrinopathie la plus fréquente du syndrome de McCune-Albright (30 à 40 %). Le traitement dépend de l'endocrinopathie et de l'étendue de la dysplasie fibreuse [8,9]. Un diagnostic moléculaire

semble être nécessaire pour l'approche diagnostique surtout devant une tache café-au-lait typique isolée. Cependant, un résultat négatif n'exclut en aucun cas le diagnostic d'où la nécessité d'un suivi régulier [10].

Conclusion

Le syndrome de McCune-Albright est une pathologie héréditaire rare. Le diagnostic de ce syndrome est avant tout clinique. Le pronostic fonctionnel peut être mis en jeu à cause des douleurs, des déformations osseuses et du risque fracturaire. Les atteintes asymptomatiques nécessitent essentiellement un suivi régulier. La prise en charge de ce syndrome est multidisciplinaire associant des orthopédistes et des endocrinologues pour traitement spécifique de l'endocrinopathie. Les biphosphonates ont démontré leur efficacité dans le traitement des douleurs osseuses et limitation de l'étendue lésionnelle. La chirurgie garde ses indications dans les formes compliquées.

Conflits d'intérêts

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêts.

Contributions des auteurs

Tous les auteurs ont contribué à l'élaboration et la mise en oeuvre du projet qui a abouti à la rédaction de ce manuscrit. Ils déclarent également avoir lu et approuvé la version finale de ce manuscrit.

Figures

Figure 1: aspect clinique de taches cutanées café au lait diffuses au niveau du tronc et de la cuisse gauche

Figure 2: radiographie standard de la hanche de face révélant une lésion ostéolytique de l'extrémité supérieure du fémur gauche

Figure 3: radiographie standard objectivant la fracture sous trochantérienne du fémur

Figure 4: radiographie standard du fémur de face ; A) en post opératoire immédiat; B) à 3 mois post opératoire

Références

1. Dagfinn A, Eyvinn T. McCune-Albright's syndrome following adrenalectomy for Cushing's syndrome in infancy. 1968;89-96. **Google Scholar**
2. Sung SH, Yoon HD, Shon HS, Kim HT, Choi WY, Seo CJ *et al.* A case of McCune-Albright Syndrome with Associated Multiple Endocrinopathies. Korean J Intern Med. 2007;22(1): 45-50. **PubMed** | **Google Scholar**
3. Shenker A, Weinstein LS, Moran A, Pescovitz OH, Charest NJ, Boney CM *et al.* Severe endocrine and nonendocrine manifestations of the McCune-Albright syndrome associated with activating mutations of stimulatory G protein Gs. The Journal of Pediatrics. 1993;123(4): 509-518. **PubMed** | **Google Scholar**
4. Parvanescu A, Cros J, Ronot M, Hentic O, Grybek V, Couvelard A *et al.* Lessons from McCune-Albright syndrome-associated intraductal papillary mucinous neoplasms: GNAS-activating mutations in pancreatic carcinogenesis. JAMA Surgery. 2014;149(8): 858-862. **PubMed** | **Google Scholar**
5. Collins MT, Shenker A. McCune-Albright syndrome: new insights. Current Opinion in Endocrinology, Diabetes and Obesity. 1999;6(2): 119-125. **Google Scholar**
6. Landau M, Krafchik BR. The diagnostic value of café-au-lait macules. Journal of the American Academy of Dermatology. 1999;40(6): 877-890. **PubMed** | **Google Scholar**
7. Jung A J, Soskin S, Paris F, Lipsker D. Syndrome de McCune-Albright révélé par des taches café-au-lait blaschko-linéaires du dos. ScienceDirect. 2016;21-26. **PubMed** | **Google Scholar**

8. Deborah Gensburger, Roland Chapurlat D. Dysplasie fibreuse et syndrome de McCune-Albright. EM-Consulte. 2019; 86: 76-83. **Google Scholar**
9. Jang Y-S, Kang S-H, Jung W-R, Kim W-T, Kim H-S, Lee J-M *et al.* A case of atypical McCune-Albright syndrome associated with hyperthyroidism. J Korean Soc Endocrinol. 2006;21(2): 158-164. **Google Scholar**
10. Chihaoui M, Hamza N, Lamine F, Jabeur S, Yazidi M, Ftouhi B *et al.* Syndrome de McCune-Albright associé à un diabète sucré. Arch Pediatr. 2012 Mar;19(3): 282-4. **PubMed|Google Scholar**



Figure 1: aspect clinique de taches cutanées café au lait diffuses au niveau du tronc et de la cuisse gauche



Figure 2: radiographie standard de la hanche de face révélant une lésion ostéolytique de l'extrémité supérieure du fémur gauche



Figure 3: radiographie standard objectivant la fracture sous trochantérienne du fémur

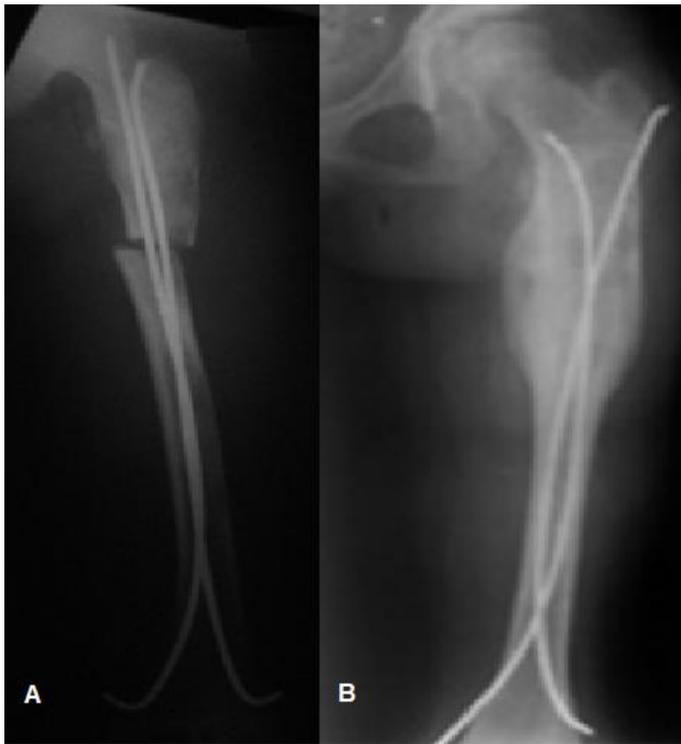


Figure 4: radiographie standard du fémur de face ;
A) en post opératoire immédiat; B) à 3 mois post
opératoire