

Annonce Diagnostique du syndrome de McCune Albright

Document destiné aux soignants, impliqués dans l'annonce (au moment et dans les semaines qui suivent).

L'objectif est :

- de définir et expliquer le syndrome de McCune Albright (MCA) avec les possibles atteintes associées (endocriniennes, dysplasie fibreuse (DF), tâches café au lait) ayant permis le diagnostic du syndrome et les conséquences au long cours.
- d'expliquer les modalités des traitements possibles ainsi que la surveillance et le dépistage d'éventuelles pathologies associées et leur prise en charge.
- de préciser l'importance d'une **surveillance spécialisée régulière tout au long de la vie**.

L'annonce dépend des circonstances de diagnostic, selon qu'il est fait dans l'enfance, l'adolescence ou bien à l'âge adulte. La discussion est le plus souvent centrée sur ce qui a conduit au diagnostic

Il est important de donner une information la plus complète possible, de manière progressive, et de s'assurer de la bonne compréhension du patient (en fonction de son âge) tout au long de l'entretien. Lui donner la parole à tout moment pour des remarques ou questions éventuelles est essentiel.

Les informations ne sont pas toutes comprises et retenues d'emblée et devront être reprises ultérieurement.

- ◆ Enoncer clairement le diagnostic (mutation activatrice du gène *GNAS* présente de manière variable selon les tissus : ovaires, testicules, os (unique, multiple), peau, thyroïde, hypophyse, pancréas, surrénale) avec autonomisation et hyperactivité de l'organe atteint.
Expliquer la notion de mosaïcisme avec grande variabilité des symptômes d'un individu à l'autre, le caractère peu prédictible de l'évolution et le caractère génétique non héréditaire et donc sporadique de la maladie, et rassurer les patients quant à l'absence de risque de transmission à leur descendance.
- ◆ Expliquer les atteintes possiblement associées : hyperfonctionnement des glandes endocrines (puberté précoce périphérique (++) fille), hyperthyroïdie, nodules thyroïdiens, acromégalie, hyperprolactinémie, hypercorticisme....), dysplasie fibreuse osseuse avec atteinte variable (conséquence en fonction de la localisation, évolutivité), diabète phosphaté, éventuels troubles des règles.
- ◆ Expliquer la nécessité de rechercher lors du diagnostic et du suivi, les possibles atteintes associées et leur éventuel retentissement.
- ◆ Chez l'enfant, la puberté précoce périphérique est souvent révélatrice de l'affection chez la fille. Son évolution est variable (épisode unique ou poussées récidivantes de développement mammaire, métrorragies), avec survenue possible de kystes ovariens. Informer en cas de kyste ovarien du risque de torsion ovarienne devant amener à consulter en urgence en cas de douleurs abdominales, d'éviter tout geste chirurgical inapproprié en dehors des situations d'urgence (conservation de l'ovaire en cas de kyste non compliqué).
En cas de puberté précoce évolutive, un traitement adapté devra être discuté et instauré en milieu spécialisé par un endocrinologue pédiatre (centre de référence, centre de compétence).
- ◆ Chez l'adolescente et l'adulte, rechercher à l'interrogatoire des troubles du cycle et/ou la notion de kyste ovarien pouvant signifier la persistance d'une autonomisation ovarienne même en l'absence de puberté précoce dans l'enfance. Dans ce cas, expliquer les conséquences potentielles sur la fertilité à l'âge adulte et le risque d'une hyperoestrogénie à long terme sur l'utérus et le tissu mammaire, justifiant un suivi gynécologique spécialisé et parfois un traitement par progestatifs.

- ◆ Tout au long de la vie, dépister des signes de dysplasie fibreuse (et de ses conséquences en fonction de la localisation, avec une attention particulière sur l'atteinte visuelle potentielle par compression des nerfs optiques), d'endocrinopathies associées (hypercorticisme chez le nourrisson, puberté précoce, acromégalie, hyperthyroïdie, hypophosphorémie avec hyperphosphaturie).
La prise en charge des endocrinopathies est similaire à celles des patients non porteurs du syndrome. D'autres atteintes endocriniennes (hyperplasie leydigienne testiculaire) et non endocriniennes (adénomes hépatiques, tumeurs intracanalaires pancréatiques) ont été décrites dont le risque évolutif n'est pas encore connu.
- ◆ En cas de dysplasie fibreuse, référer les patients pour le suivi, le retentissement et le traitement en fonction de la localisation à un rhumatologue, orthopédiste, ORL et ophtalmologue référent au sein d'un centre de référence ou compétence. Informer de la nécessité de réaliser des radiographies en cas de douleurs osseuses. Informer en cas de dysplasie fibreuse de la face de la nécessité de consulter en urgence en cas d'atteinte sensorielle (vision, audition...) et que la pratique d'un sport doit être adaptée en fonction de la sévérité et de la localisation de la dysplasie osseuse.
- ◆ Evaluer le retentissement social, psychologique et proposer une prise en charge adaptée.
- ◆ Informer de la possibilité de réaliser une étude génétique qui en cas de négativité n'éliminera cependant pas le diagnostic qui reste essentiellement clinique.
Informer en l'absence de diagnostic moléculaire confirmé, de la possibilité de réaliser un prélèvement pour étude moléculaire en cas de chirurgie (liquide/paroi de kyste, tissu osseux...) (prévenir le chirurgien).
- ◆ Proposer une prise de contact avec l'association de patients Assymcal.
- ◆ Informer de l'existence de documents d'information grand public sur Internet (site Orphanet, association patients Assymcal) et prévenir que les informations trouvées sur Internet sont très diverses et méritent d'être discutées et adaptées avec le médecin référent.
- ◆ Expliquer l'importance d'une surveillance multidisciplinaire régulière tout au long de la vie en milieu spécialisé (centre de référence, centre de compétence) en lien avec le médecin traitant et/ou le pédiatre.

Conclusion de l'entretien

- Faire une synthèse en s'orientant sur la prise en charge et le suivi dans un futur proche avec programmation prochaine des examens complémentaires et d'un rendez-vous de consultation ultérieure.
- Susciter et répondre aux questions éventuelles.
- Inscrire clairement dans le dossier médical les informations données, ainsi que les documents remis afin de permettre une cohérence avec les différents professionnels de l'équipe.
- Faire demande de prise en charge 100%. Faire demande MDPH si nécessaire (dysplasie fibreuse sévère, atteinte visuelle...).
- En cas de suivi par un médecin libéral ou médecin hospitalier non endocrinologue, il est souhaitable d'adresser le patient dans un centre de référence ou de compétence en endocrinologie/rhumatologie adulte pour proposer un suivi commun du patient et une optimisation de la prise en charge.
- La reprise des informations au patient et/ou parents est indispensable tout au long du suivi, de même que les informations transmises par courrier au patient et au médecin traitant.