



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

**LISTE DES ACTES ET PRESTATIONS  
AFFECTION DE LONGUE DURÉE**

# **Dysplasie fibreuse des os et syndrome de McCune-Albright**

**Protocole national de diagnostic et de soins  
pour les maladies rares**

**Juillet 2012**

Ce document est téléchargeable sur  
[www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)

Haute Autorité de Santé  
2, avenue du Stade de France - F 93218 Saint-Denis La Plaine  
CEDEX  
Tél. : +33 (0)1 55 93 70 00 - Fax : +33 (0)1 55 93 74 00

## Sommaire

<b>1.</b>	<b>Avertissement.....</b>	<b>4</b>
<b>2.</b>	<b>Liste des actes et prestations .....</b>	<b>5</b>
2.1.	Actes médicaux et paramédicaux .....	5
2.2.	Information et éducation thérapeutique des patients .....	7
2.3.	Biologie.....	9
2.4.	Actes techniques .....	11
2.5.	Traitements.....	14

## 1. Avertissement

La loi n°2004-810 du 13 août 2004 relative à l'Assurance maladie, a créé la Haute Autorité de Santé et a précisé ses missions, notamment dans le domaine des affections de longue durée (article R.161-71 du Code de la sécurité sociale).

En son article 6, elle modifie l'article L.322-3 du Code de la sécurité sociale qui définit les circonstances d'exonération du ticket modérateur pour l'assuré et, l'article L.324-1 du même code qui précise les obligations en cas d'affection de longue durée, notamment celle d'établir un protocole de soins de façon conjointe, entre le médecin traitant et le médecin conseil de la Sécurité sociale. Ce protocole est signé par le patient ou son représentant légal.

Conformément à ses missions, fixées par le décret n°2004-1139 du 26 octobre 2004, la Haute Autorité de Santé formule des recommandations sur les actes et prestations nécessités par le traitement des affections mentionnées à l'article L.324-1 pour lesquelles la participation de l'assuré peut être limitée ou supprimée, en application du 3° de l'article L.322-3.

Ces recommandations portent le cas échéant sur les conditions dans lesquelles doivent être réalisés ces actes et prestations. La liste des actes et prestations qui suit pour la dysplasie fibreuse des os et le syndrome de McCune-Albright cible ainsi l'ensemble des prestations qui peuvent apparaître justifiées pour la prise en charge d'un malade en ALD. Elle doit servir de base aux protocoles de soins pour les patients en ALD, en sachant que certaines situations particulières de complications faisant l'objet d'interventions spécifiques peuvent être à l'origine d'actes et de soins non listés ici.

## 2. Liste des actes et prestations

### 2.1. Actes médicaux et paramédicaux

<b>Professionnels</b>	<b>Situations particulières</b>
Rhumatologue	Tous les patients avec atteinte osseuse Consultations de transition à la fin de l'adolescence
Endocrinologue adulte	Tous les patients adultes avec manifestations endocriniennes Consultations de transition à la fin de l'adolescence
Endocrinologue Pédiatre	Chez les enfants avec manifestations endocriniennes Coordination du suivi multidisciplinaire spécialisé jusqu'au transfert en secteur d'endocrinologie adulte Consultations de transition à la fin de l'adolescence
Pédiatre	Chez les enfants en lien avec le centre de référence ou de compétences Consultations de transition à la fin de l'adolescence
Médecin généraliste	Tous les patients en lien avec le centre de référence ou de compétences
Médecin des centres antidouleurs	Tous les patients avec douleurs osseuses rebelles
Généticien	Tous les patients Conseil génétique
Dermatologue	Tous les patients avec atteinte cutanée

Liste des actes et prestations - PNDS « Dysplasie fibreuse des os - Syndrome de McCune-Albright »

Gynéco-obstétricien	En cas de grossesse ou de puberté précoce
Anatomopathologiste	Analyse histologique d'une biopsie osseuse
Ophthalmologiste	Dans les atteintes crânio-faciales
Radiologue	Tous les patients avec atteinte osseuse
Médecin spécialiste de médecine nucléaire	Tous les patients avec atteinte osseuse
Chirurgien orthopédiste	Tous les patients avec atteinte osseuse
Chirurgien maxillo-facial	Dans les atteintes crânio-faciales
Otorhinolaryngologiste	Dans les atteintes crânio-faciales
Stomatologue	Dans les atteintes crânio-faciales En cas de traitement par bisphosphonate
Neurochirurgien	Dans les atteintes neurologiques médullaires ou intracrâniennes
Médecin de médecine physique et de réadaptation	Selon l'état clinique
Psychiatre	Syndrome dépressif
Médecin du travail	Tous les patients en lien avec le médecin généraliste, le centre de référence et/ou le centre de compétences
Médecin scolaire	Chez les enfants et adolescents en lien avec le pédiatre, le médecin généraliste et/ou le centre de référence ou de compétences
Chirurgien dentiste - odontologiste	Dans les atteintes crânio-faciales avec retentissement dentaire
Infirmier(ère)	Selon l'état clinique

Masseur-kinésithérapeute	Selon l'état clinique
Psychologue	Accompagnement du patient et/ou de la famille Prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation (prise en charge possible dans le cadre de structures hospitalières ou de réseaux)
Ergothérapeute	Aménagement de la vie quotidienne (domicile, lieu de travail, véhicule) Prestation dont le remboursement n'est pas prévu par la législation (prise en charge possible dans le cadre de structures hospitalières ou de réseaux)
Orthoptiste	Rééducation des troubles visuels
Autres spécialistes	Selon symptômes et/ou complications

## 2.2. Information et éducation thérapeutique des patients

L'information et l'**éducation thérapeutique** constituent une dimension de l'activité de certains professionnels. Elle doit veiller à l'implication du patient ayant une dysplasie fibreuse des os / syndrome de McCune-Albright ainsi que de sa cellule familiale : intelligibilité de sa maladie et adaptation du mode de vie. L'éducation thérapeutique vise à « aider les patients à acquérir ou maintenir les compétences dont ils ont besoin pour gérer au mieux leur vie avec une maladie chronique ».

L'information et l'éducation portent sur :

- la nature de la maladie :
  - maladie rare nécessitant une prise en charge adaptée en centre spécialisé,
  - maladie génétique mais non héréditaire donc non transmissible à la descendance,
  - atteinte osseuse dysplasique mais non tumorale ;
- la planification des examens de routine ou de dépistage des complications éventuelles et leurs résultats ;

- les traitements prescrits et leurs effets indésirables possibles, l'importance de l'observance et les risques d'aggravation de la maladie à l'occasion d'une rupture de surveillance ;
- les signes d'alarme qui doivent conduire à une consultation
- les mesures d'accompagnement médico-social en lien avec la médecine scolaire ou la médecine du travail..

Le recours à l'association de patients est systématiquement proposé, la décision devant en rester au patient.

## 2.3. Biologie

Examens	Situations particulières
Exploration des anomalies du bilan hépatique (ASAT et ALAT, gamma GT, phosphatases alcalines)	Recherche d'atteinte hépatique en cas de McCune-Albright
Ionogramme sanguin, créatininémie, clairance de la créatinine	Surveillance des traitements (ex. : bisphosphonates, AINS)
Bilan phosphocalcique sanguin (calcémie, phosphorémie, phosphatase alcaline osseuse, C-télopeptide (CTX), 25 hydroxy-vitamine D)	Systématique Surveillance des traitements
Recherche d'un diabète phosphoré (phosphaturie et créatininurie des 24 heures, phosphorémie et créatininémie pour calcul du TRP et du TmPi)	Systématique (diagnostic et suivi)
TSH, T3, T4L	Systématique Diagnostic et suivi d'hyperthyroïdie Surveillance des traitements
Ac anti-TPO, Ac anti-R-TSH	Si hyperthyroïdie biologique

Liste des actes et prestations - PNDS « Dysplasie fibreuse des os - Syndrome de McCune-Albright »

---

FSH, LH avant et après stimulation par LHRH Estradiolémie Testostéronémie	Diagnostic et suivi de puberté précoce Surveillance des traitements
Marqueurs tumoraux (alpha-foetoprotéine, hCG totale et chaîne béta libre, inhibine B)	Si doute avec une tumeur ovarienne
IGF1 Prolactine	Si dysplasie osseuse de la base du crâne (diagnostic et suivi) Si suspicion d'adénome hypophysaire Surveillance des traitements
Cortisolurie des 24 heures	Si suspicion d'hypercorticisme
Autres examens biologiques	Selon avis spécialisés et pathologies associées

## 2.4. Actes techniques

<b>Actes</b>	<b>Situations particulières</b>
Biopsie ou ponction, radioguidée ou chirurgicale d'une lésion dysplasique (osseuse, endocrinienne, etc.), d'un kyste ovarien, d'un nodule thyroïdien, etc.	Si nécessaire Lésion clinique ou radiologique d'allure agressive Lors d'intervention chirurgicale sur une lésion
Radiographie osseuse	Diagnostic, évaluation pronostique et suivi de toutes les lésions osseuses
Radiographie du squelette entier sur système EOS	Diagnostic, évaluation pronostique et suivi chez l'enfant capable de tenir debout et chez l'adulte
Âge osseux	Diagnostic et suivi d'une puberté précoce
Scintigraphie osseuse	Diagnostic et évaluation pronostique
TDM centré sur une lésion osseuse	Si nécessaire Aide au diagnostic Recherche de complications : fissure, fracture, localisation à risque de fracture : étude de la corticale osseuse, dégénérescence sarcomateuse Bilan avant chirurgie orthopédique
IRM centrée sur la lésion	Si nécessaire Diagnostic positif et différentiel Guider la biopsie
TDM crânio-faciale	Si atteinte crânio-faciale Diagnostic et évaluation pronostique (retentissement sur les foramens de la base du crâne et les canaux optiques)

Liste des actes et prestations - PNDS « Dysplasie fibreuse des os - Syndrome de McCune-Albright »

IRM cérébrale avec injection de gadolinium et coupes centrées sur l'hypophyse	Si atteinte de la base du crâne Diagnostic et suivi des atteintes endocrâniennes Diagnostic d'un adénome hypophysaire Diagnostic différentiel du méningiome en plaque Atteinte des structures neuro-sensorielles
IRM musculaire	Si masse musculaire Suspicion de myxome (syndrome de Mazabraud)
Échographie pelvienne	Si suspicion de puberté précoce Diagnostic et suivi
IRM pelvienne	Si besoin (voie échographique endovaginale impossible, patiente vierge)
Échographie hépatique	Si atteinte hépatique Suivi
Panoramique dentaire	Si atteinte mandibulaire Suivi
Dentascan	Si atteinte mandibulaire Diagnostic et évaluation pronostique
Échographie thyroïdienne	Si dysthyroïdie biologique ou palpation de nodules
Scintigraphie thyroïdienne	Si dysthyroïdie biologique
Fond d'œil, champ visuel, mesure de l'acuité visuelle, examen de la vision des couleurs	Si atteinte crânio-faciale, en particulier si atteinte de la base du crâne avec sténose d'un canal optique sur l'imagerie Évaluation pronostique et suivi
Fibroscopie nasale	Si atteinte des maxillaires
Otoscopie, audiométrie	Si atteinte de l'os temporal

Liste des actes et prestations - PNDS « Dysplasie fibreuse des os - Syndrome de McCune-Albright »

---

Chirurgie orthopédique	Traitement préventif des déformations et des fractures Traitement curatif des complications osseuses
Chirurgie ORL	Traitement des atteintes ORL
Chirurgie maxillo-faciale	Traitement des atteintes maxillo-faciales
Neurochirurgie	Traitement des complications neurologiques endocrâniennes (y compris nerfs crâniens) ou médullaires
Chirurgie viscérale	Traitement d'un kyste ovarien compliqué (torsion, rupture, hémorragie), après avis spécialisé (chirurgien et endocrinologue) d'un centre de référence ou de compétences
Chirurgie thyroïdienne	Si hyperthyroïdie
IRA-thérapie	Si hyperthyroïdie chez l'adulte

**La fréquence du contrôle ultérieur de ces actes techniques sera adaptée à l'âge du patient et à l'existence éventuelle de pathologies associées.**

## 2.5. Traitements

<b>Traitements pharmacologiques<sup>(1)</sup></b>	<b>Situations particulières</b>
Antalgiques de paliers 1 à 3	Tous les patients Adaptation selon l'intensité des douleurs
Corticoïdes	Tous les patients avec complication neurologique évolutive, selon contexte
Supplémentation vitaminique D	Usuels à l'âge pédiatrique, selon les apports à âge adulte
Supplémentation calcique	Selon les apports calciques
Supplémentation en phosphore	Chez les patients ayant un diabète phosphoré hypophosphatémique Chez les adultes ayant un diabète phosphoré normophosphatémique
Calcitriol	Systématique en association à la supplémentation en phosphore
Contraception orale	Chez les patientes en âge de procréer et recevant un traitement par bisphosphonates
Antithyroïdiens de synthèse	Si hyperthyroïdie
Progestatifs macrodosés	Si besoin Prescription par un endocrinologue spécialisé d'un centre de référence ou de compétences

<sup>1</sup> Les guides mentionnent généralement une classe thérapeutique. Le prescripteur doit s'assurer que les médicaments prescrits appartenant à cette classe disposent d'une indication validée par une autorisation de mise sur le marché (AMM).

Liste des actes et prestations - PNDS « Dysplasie fibreuse des os - Syndrome de McCune-Albright »

Analogue de la somatostatine	Si acromégalie Prescription après avis spécialisé par un endocrinologue d'un centre de référence ou de compétences
Antagonistes du récepteur de la GH	Si acromégalie, après échec d'un analogue de la somatostatine Prescription après avis spécialisé par un endocrinologue d'un centre de référence ou de compétences
Agoniste dopaminergique (bromocriptine, cabergoline, quinagolide, lisuride)	Si hyperprolactinémie

<b>Dispositifs médicaux</b>	<b>Situations particulières</b>
Dispositifs médicaux et matériels d'aide à la vie (cannes, béquilles, déambulateur, fauteuil de douche, etc.)	En lien avec les déficiences et le bilan des rééducateurs (ergothérapeutes et médecins MPR)
Véhicule pour handicapé physique	En lien avec les déficiences et le bilan des rééducateurs (ergothérapeutes et médecins MPR)
Lève-personne, matériel d'aide aux transferts, lit médicalisé	Selon besoin
Dispositifs d'aide à la prévention des escarres, coussins de positionnement	En lien avec les déficiences
Matériel de perfusion	Selon besoin

Liste des actes et prestations - PNDS « Dysplasie fibreuse des os - Syndrome de McCune-Albright »

---

Pansements et équipement nécessaire à l'hygiène, etc.	Selon besoin
Prothèse de hanche ou d'autres articulations Matériel d'ostéosynthèse	Selon besoin

HAS

Toutes les publications de l'HAS sont téléchargeables sur  
[www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)