

L'intérêt de la scintigraphie osseuse dans le syndrome de Mc Cune- Albright: à propos d'un cas:

Soraya Kerkouche , A.Ladjouze,Z.Bouzerar,service de pédiatrie
CHU Bab El Oued,Algiers,Algeria

Introduction:

Le Syndrome de McCune -Albright (MAS , OMIM #174800), est une maladie génétique ,due à une mutation activatrice du gène GNAS1, (protéine Gs alpha),classiquement défini par une triade clinique comportant une dysplasie fibreuse des os,des taches cutanées « Café- au- lait » et une puberté précoce.
Rarement ,ce syndrome peut , être révélé par un élargissement des testicules , sans signes de puberté précoce comme fut le cas de notre patient, d'où l'intérêt de la scintigraphie osseuse .

Observation :

Patient de sexe masculin ,âgé de 9.5ans, adressé pour macro-orchidie unilatérale évoluant depuis 15 mois .

Il est né à terme, les paramètres anthropométriques étaient dans les normes , aucun antécédents pathologique notable hormis un ictère néonatal tardif.

L'examen objectivait : une taille de134cm (+0.16DS), un poids 26kg(-0.58DS), un IMC 14.50(-1.13DS).

Le patient présentait de multiples nævus,une tache café-au-lait unilatérale (25x20 mm)et un gros testicule gauche (35x20mm) de consistance normale ,le testicule droit était de taille normale (20x13mm) et la verge mesurait 5cm(-1DS).

Le reste de l'examen était sans anomalie, notamment pas de signes d'atteinte osseuse.

L'âge osseux était de 7ans (Age chronologique 8ans).

L'échographie scrotale a objectivé un testicule gauche de 30mmx13mm, d'échostructure hétérogène avec plages pseudo-nodulaires échogènes homogènes faiblement vascularisées, sans micro-calcifications. Le testicule droit (7mmx7.5mm) était hétérogène et présentait des lésions identiques.

Testostérone :0.196 nmol/L (01.6)
AMH :23ng/ml (3.8-159.8)).
LH <0.216 ui/L
FSH :3.50 ui/L (0-3.26)
Inhibine B :305.1ng/ml (21-166)



Les radiographies du squelette ont révélé une dysplasie fibreuse des os au niveau du membre inférieur.

La scintigraphie osseuse corps entier, après injection de 555MBq de HMDP-99mTc ,a objectivé une hyperfixation au niveau du squelette axial et appendiculaire : crâne,omoplate,gril costal,bassin,les deux diaphyses humérales,les deux os de l'avant bras,le fémur et tibia et calcanéum gauche

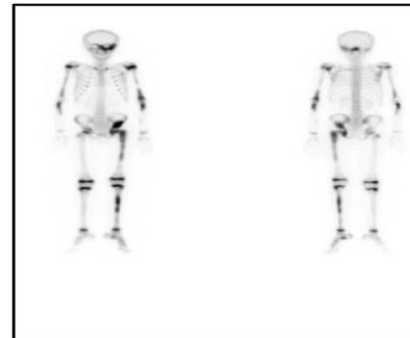


Fig1: dysplasie fibreuse des os longs du membre inférieur .

Fig 2 :La scintigraphie osseuse

Discussion et conclusion :

Le patient présentait une tache café- au- lait unilatérale associée à un gros testicule gauche sans signes de puberté précoce,ni signes d'appel osseux.

La scintigraphie osseuse était en faveur d'une dysplasie fibreuse multiosseuse,confirmant ainsi le diagnostic et nous permettant d'effectuer une cartographie lésionnelle.

Cette observation illustre un cas rare du Syndrome de McCune- Albright, révélé par l'élargissement testiculaire pré-pubère ,mettant en évidence l'importance des investigations biologiques , radiologique,et l'intérêt primordial de la scintigraphie osseuse, pour le dépistage précoce de la dysplasie osseuse, permettant ainsi une meilleure prise en charge des patients

Bibliographie:

Daniele Tessaris et Al :Combined treatment with bicalutamide and anastrozole in a young boy with peripheral precocious puberty due to McCune-Albright

Chakrabarti S, et Al:Another unusual presentation of McCune Albright syndrome with fibrous dysplasia, unilateral testicular enlargement, and testicular microlithiasis.

Aversa T, et Al :Phenotypic testicular abnormalities and pubertal development in boys with McCune-Albright syndrome.