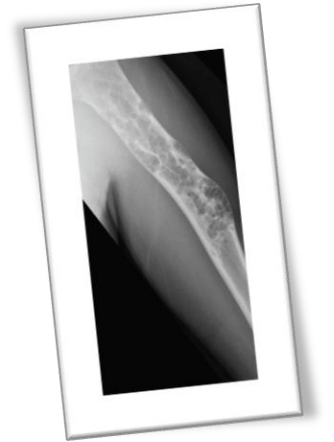


Fibrøs dysplasia (FD)/McCune Albright syndrome (MAS)

Webinar 23.09.2026

Lena Lande Wekre
overlege

Digitalt fagkurs i regi av Nasjonalt senter for sjeldne diagnoser,
enhet Sunnaas 23.09.2026



Hva er fibrøs dysplasi?

- Først beskrevet av Louis Lichtenstein i New York, 1938, «*Archives of surgery*»
- Forekomst: 1: 100 000 (ukjent?)
- Sjelden, medfødt tilstand der deler av det normale benvevet erstattes med fibrøst («arraktig», porøst) vev – bindevev.
- Det fibrøse vevet bidrar til å gjøre det påvirkede benet svakere
- Stor variasjon fra få symptomer og funn til mange symptomer og funn (milde til alvorlige funn)

Diagnostisering

- Diagnosen krever en grundig gjennomgang av
 - a. Utbredelse av skjelettforandringer; antall og lokalisering av fibrøse områder
 - b. Tilstedeværelse av andre forandringer (hud og hormoner)
- Gentest (blodprøve) kan benyttes til å bekrefte diagnosen hvis man finner sikker genfeil, men kan ikke brukes til å utelukke/avkrefte diagnosen ved normalt resultat
- Celler kan studeres fra et område som er påvirket
- Supplerende undersøkelser

Kartlegging av skjelettet

- Utred sykdomsutbredelse med **skjelettscintigrafi**
 - Hos barn anbefaler 2019-konsensus vanligvis systematisk kartlegging fra omtrent 5-årsalder; tidligere ved symptomer eller mistanke om omfattende sykdom.
- Ta målrettede **røntgenbilder** av områder med opptak, smerte, deformitet eller frakturrisiko
 - Lang stående akseundersøkelse kan være nyttig ved benlengdeforskjell eller underekstremitetsdeformitet.

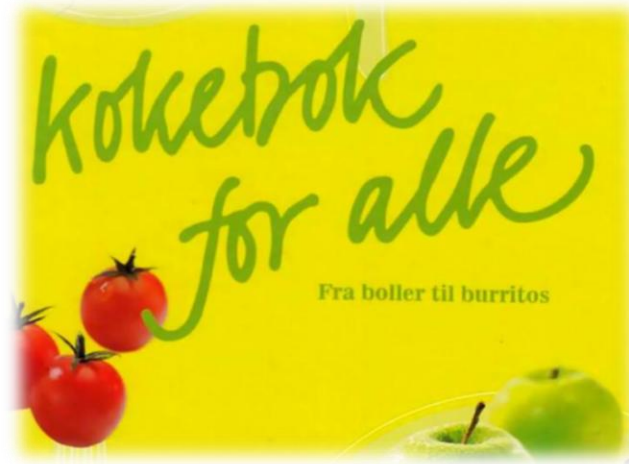
Undersøkelser

- Bruk lavdose **CT** med skjelettvindu for kraniofasial anatomi
- **MR** brukes ved nevrologiske symptomer, mistenkt cystisk forandring, bløtvevskomponent eller atypisk/rask vekst
- **DXA** måler generell benmineraltetthet, men kvantifiserer ikke FD-byrden godt
 - Bruk DXA etter vanlige risikokriterier og ved relevante tilleggstilstander
- **Biopsi** er vanligvis unødvendig ved typisk klinikk og radiologi
 - Vurder biopsi ved monostotisk/uklar lesjon, atypiske trekk eller malignitetsmistanke, planlagt i tverrfaglig bensvulstmiljø

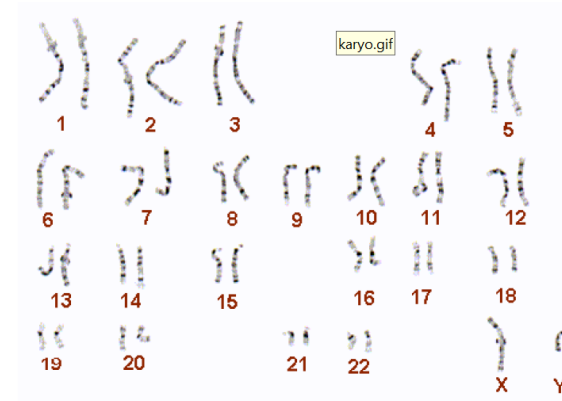
Endokrin utredning

Område	Hvem og hva	Videre kontroll
Thyreoidea	Alle med MAS/mistanke: TSH, fT4, T3. Ultralyd ved MAS, palpabel knute, funksjonsavvik eller tidligere ultralydfunn.	Årlig klinikk og thyreoideaprøver ved MAS eller ultralydavvik. Kortere intervall hos små barn eller ved funksjonsavvik. Ultralyd styres av funn og endokrinolog.
GH/prolaktin	IGF-1 ved baseline ved MAS, særlig ved kraniofacial FD; vurder prolaktin.	Årlig IGF-1 gjennom vekst/ung voksen alder ved kraniofacial FD eller MAS. Senere etter klinikk og tidligere funn.
Fosfattap	Fastende fosfat og TmP/GFR ved mistanke. Vurder FGF23.	Minst årlig fosfat ved polyostotisk sykdom eller tidligere lav verdi; oftere under behandling, vekst, graviditet eller ved symptomer.
Gonader jenter/kvinner	Vekst, Tanner, vaginalblødning og menstruasjon. Estradiol, LH/FSH og bekken-ultralyd ved symptomer/tidlig pubertet.	Symptomstyrt. Ved aktiv tidlig pubertet: barneendokrinologiske intervaller og benalder. Unngå rutinemessig kirurgi for forbigående ovariecyster.
Gonader gutter/menn	Pubertetsutvikling, testikkelundersøkelse og ultralyd ved MAS, asymmetri, masse eller avvik. Testosteron, LH/FSH ved klinisk indikasjon.	Periodisk klinikk; ultralydintervall individualiseres. Nye smerter eller masse vurderes raskt av urolog/endokrinolog.
Kortisol	Screening er relevant hos spedbarn med kliniske tegn på Cushing-syndrom.	Ingen rutinemessig biokjemisk screening hos asymptotiske eldre barn/voksne. Tidligere spontan remisjon krever vurdering for senere binyrebarksvikt.

Genforandringer



Arvematerialet vårt



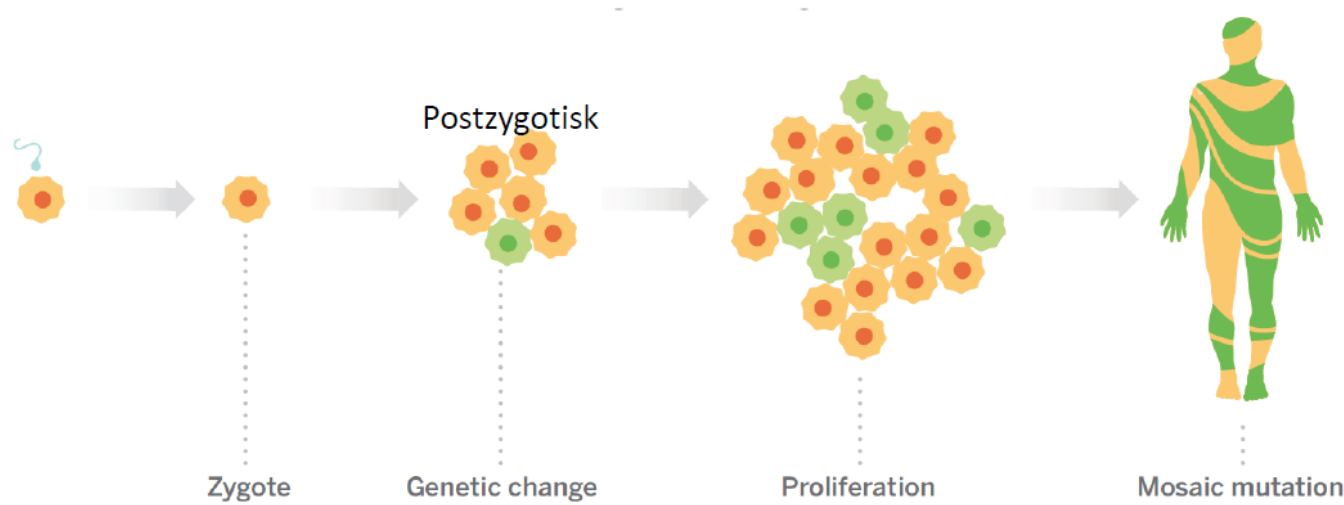
- 46 kromosomer
- 23 fra far
- 23 fra mor
- Ca 20000 gener
- Menn: XY
- Kvinner: XX

Vanligvis skyldes genetiske tilstander mutasjoner/forandringer i foreldrenes kjønnsceller.

Det nye individet vil da få denne forandringen i alle sine celler.

Mosaikk – hva er det?

- Dersom en mutasjon har oppstått etter befruktningen, i en av cellene i fosteranlegget, vil kun datterceller til denne cellen få mutasjonen.



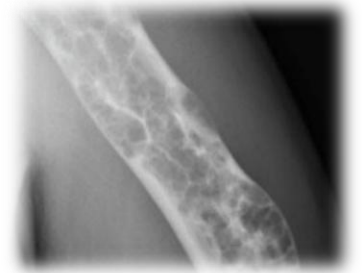
GNAS - guanine nucleotide-binding protein alpha stimulating - gen

Hovedfunksjon: Det lager den stimulerende alfasubuniten ($G\alpha$) til G-proteiner

Cellesignalering: Fungerer som en bryter som hjelper til med å regulere cellevekst, metabolisme og hormonfunksjoner.

- Viktig for utviklingen av vev som skjelett, hud og hormonproduserende (endocrine) organer
 - Benceller
 - Melanocytter (fargestoff i huden)
 - Hormonproduserende celler

Hvorfor blir det kliniske uttrykket så ulikt?



- Genforandringen blir «arvet» gjennom de normale celledelingene som skjer når individet vokser
- Noen av kroppens organer eller deler av organer har en genforandring, og andre ikke
- Hvordan klinikken blir avhenger av hvor tidlig forandringen i genet skjer, og hva den påvirkede cellen skal bli til
- For eksempel så vil en skjelett-stamcelle som er påvirket føre til fibrøst vev som vokser i benmargen

Sykdomsdefinisjoner

- Spontan mutasjon
- Ikke arvelig

Følgende undertyper:

- Monostotisk FD (MFD) – Tilstedeværelse av en isolert FD-lesjon i et enkelt ben
- Polyostotoisk FD (PFD) – Tilstedeværelse av to eller flere FD-lesjoner i flere områder
- Craniofaciale forandringer (CFD)
- MAS – Kombinasjonen av FD og minst en av følgende endringer ("extraskjeletal") -
ELLER tilstedeværelse av to eller flere av de følgende endringene:



Forts.

- Hud - Karakteristiske "brune" (hyperpigmenterte) hudområder (tidl. Café au lait)
- Hormonelle forandringer:
 - Gonadotropin (stoffer som stimulerer kjønnscellene) -uavhengig produksjon av kjønnshormoner
 - (Ikke-autoimmun) økt produksjon av stoffskiftehormoner (hypertyreose)
 - Økt utskillelse av veksthormon
 - Forhøyet kortisol hos nyfødte

Godartede svulster (myksomer) i muskulatur (tidligere Mazabraud)

Utviklingen av FD

- Pasienter med FD har et karakteristisk, alders-relatert mønster for utvikling av tilstanden
- De fibrøse lesjonene etableres de første leveårene og ekspanderer/vokser gjennom hele den lineær vekstperioden (FGF23)
- De endelige forandringene etableres i tidlig voksen alder
- Etter dette synes den metabolske aktiviteten i de fibrøse områdene å avta (heller enn å øke)

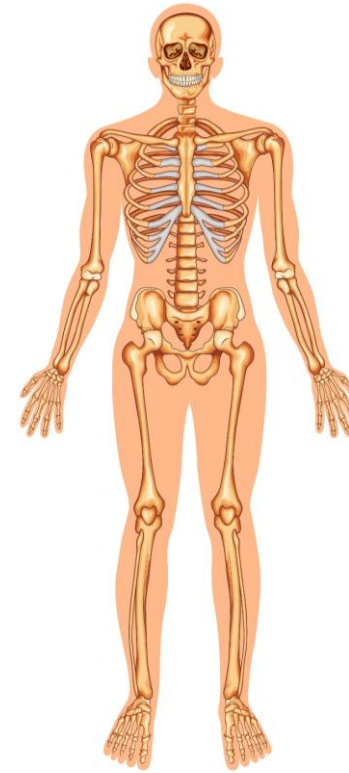
Monostotisk type

- 70 % av alle som har FD
- Likt fordelt mellom kjønnene
- De vanligste stedene for skjelettpåvirkning er:
 - Ansiktet (overkjeve mer enn underkjeve)
 - Lårbenet (femur)
 - Leggbenet (tibia)
 - Overarm (humerus)
 - Ribbein
 - Bekken
- Utvikler seg ikke til polyostotisk type



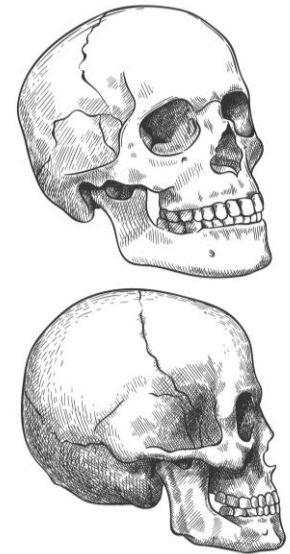
Polyostotisk type

- 30 % av de som har FD
- Flere kvinner enn menn



Kraniofasial fibrøs dysplasi

- Hevelse uten smerter
- Asymmetri
- Tilfeldig oppdagelse i forbindelse med røntgen av tenner etc.
- Komplikasjoner er avhengig av hvor lesjonen sitter
- Obs. syn, hørsel, nevrologiske komplikasjoner
- Hørselstap er ofte mildt
- Synsnedsettelse – synsnerven
- Syn og hørselstap kommer oftest ved påvirkning av veksthormon
- Fortetning i nesen, nedsatt luktesans, feilbitt



Ansiktsskjelettet

- Oftest ensidig
- Affeksjon av ansiktsskjelettet er det vanligste ved MFD (maxillen)
- Ved PFD har 90% affeksjon av ansiktet, 95 % av disse har påvirkning av fremre del av ansiktet
- **Hart et.al:** 90% av lesjonene i ansiktet var synlige med scanning før 3-4 års alder. Ingen nye lesjoner i den craniofaciale regionen ble sett etter 10 års alder

Symptomer

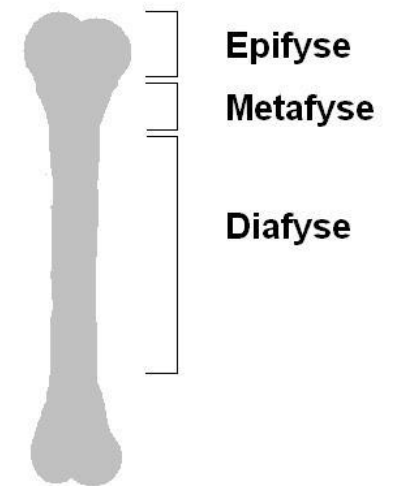
- Bensmerter, vanligvis milde til moderate, diffuse/verkende – «voksesmerter»
- Hevelser/ «kul» i skjelettet
- Deformerte ben – inkludert skjevhet i ryggen (skoliose)
- Vanskeligheter med å gå
- Ulik benlengde
- Problemer med å tygge/bittforandringer
- Andre symptomer relatert til ansiktet

Fibrøs dysplasi i lange knokler

- Metafyse og diafyse er påvirket – epifysene (enden av rørknokkelen) er som regel spart
- Forandringene sitter ofte sentralt
- Kan ekspandere/utvide seg

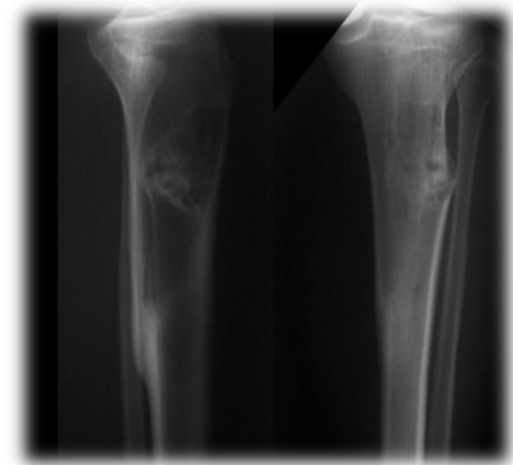
Kanter (overganger)

- Veldefinerte sklerotiske kanter – «geographic bone destruction»
- Tykke, sklerotiske kanter – «rind sign»



Komplikasjoner

- Brudd /patologiske rudd
- Feilstilling i hoftene (coxa vara)
- Skoliose (skjev rygg)
- Bencyster
- Artrose
- Malignitet – kreft
- Nevrologiske utfall (kompresjon)
- Smerter





Smerter

- Forekommer hos 50-80% - ulikt bilde hos barn og voksne
- Barn: tretthet, økt utmattelse, halting, vanskelig å gå langt, vanskelig å hoppe/løpe
- Voksne: tydeligere og mer uttalt – ekstra utalt ved påvirkning av ribbein
 - Obs. Lavt fosfat – bensmerter – behandles
- Kartlegge sted og karakter – VAS, Brief Pain Inventory (BPI)
 - Nyoppstått? Akutt? Ved belastning?
 - Obs. Komplikasjoner – truende brudd, bencyste, malignitet (sjelden)

Systematisk kartlegging – vurdering av flere smertemekanismer!!

Behandling og oppfølging (basert på internasjonal konsensus)

- Tverrfaglig oppfølging (multidisiplinært team)
- God overgang fra barn til voksen (og voksen til gammel)
- Ernæring og vitaminer
 - Tilstrekkelig kalsiuminntak
 - Normale nivåer av vitamin D
- Fysioterapi/fysisk aktivitet
 - Bedrer funksjon og styrke
 - Forebygger redusert mobilitet



Kirurgi

- Kun etter optimal medisinsk vurdering
- Behandle hormonelle (endokrine) tilstander først
- Foretrekk intramedulær nagling ved brudd (se bilde)
- Unngå utskraping av fibrøst område
- Bentransplantasjon har begrenset effekt

Medikamenter

- Bisfosfonater – brukes for smertelindring (stopper ikke utviklingen av FD). Gis intravenøst.
- Seponeres minimum 6 måneder før graviditet
- Denosumab (oppstart i spesialisenter)
- Burosemab (?) ved hypofosfatemi (hemmer FGF23 aktivitet)

Anbefalinger til tannbehandling

- Tannbehandling tar utgangspunkt i sykdomstilstand og funksjon
- Tannbehandling bør tilpasses individet og deres ønsker og behov, så fremt det er faglig og økonomisk forsvarlig
- Regelmessige kontroller av tannstatus er viktig ved fibrøse dysplasier i kjevene/ansiktet
- Forebyggende behandling er viktig
 - 2x2x2-regelen
 - Individualisert oppfølging hos tannlege

Fibroblast vekstfaktor 23 (FGF23)

Overproduksjon av denne vekstfaktoren er en del av FD

Økt nivå av sirkulerende FGF23

Grad av overproduksjon av FGF23 er assosiert med alvorlighetsgraden til FD

Ren hypofosfatem i oppstår **kun** hos pasienter med betydelige skjelettforandringer

Grad av hypofosfatem i varierer – oppstår oftere i perioder som det er stort behov for fosfat – økt vekst

Obs. brudd, smerter, deformiteter

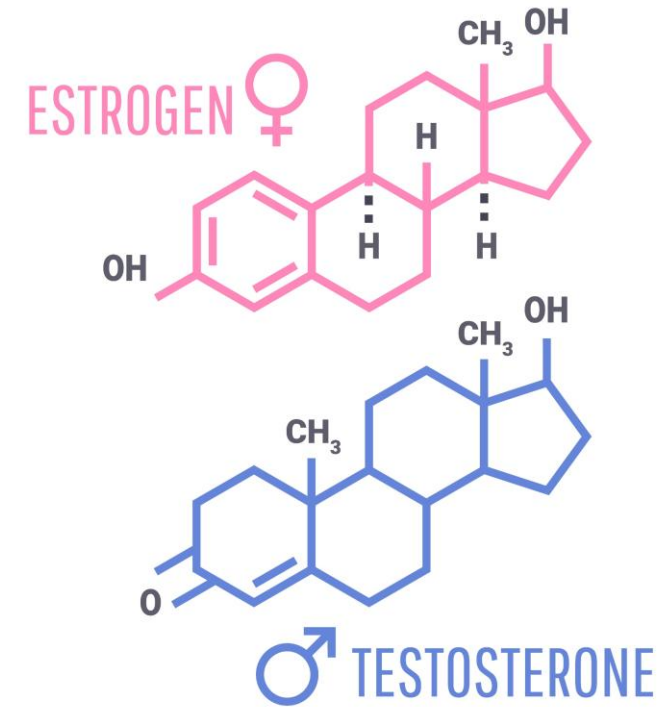
Kjønns hormoner

- **Jenter (85%)**

- Tidlig utvikling av bryst
- Vaginale blødninger (obs. østrogen økt før 8 års alder)
- Eggstokkcyster
- Uregelmessig menstruasjon

- **Gutter (85%)**

- Testikkelvolum – UL tidlig og ved 5 årsalder
- Obs. makro-orchidisme – testikler som er dobbelt så store som forventet for alderen
- Tidlig pubertet



Stoffskiftehormoner (2/3 av de med MAS)

- Måle thyroideahormoner (TSH, T3 og FT4)
- Undersøke thyroidea
- Symptomer;
 - akselerert vekst (obs. benmetabolisme)
 - indre uro og eventuelt angst
 - søvnproblemer
 - hjertebank, brystmerter, tung pust
 - økt svette
 - vekttap



Hypofyseforandringer (hos 10-15% av pasientene)

- 85% av disse har både økt veksthormon og økt prolaktin (mild og asymptomatisk)
- Kan også være kun påvirkning på veksthormon (GH)
- Økt veksthormon er «fôr» til FD – spesielt i craniofacial region
 - Økt morbiditet (hørsel, syn, deformiteter, nedsatt effekt av kirurgi)
 - Obs. diabetes, hjertesykdom, utvidet aorta....
- (Økt prolaktin kan gi hypogonadisme og galktorré)

Kontroll etter basline

Tidspunkt	Minimumsvurdering	Tillegg etter fenotype
Hver 6.–12. måned hos barn; vanligvis årlig hos voksne	Smerte/fraktur, funksjon, høyde/vekt og vekstkurve, blodtrykk, deformitet, pubertet/menstruasjon, thyreoideasymptomer. ALP, kalsium/albumin, fosfat, kreatinin/eGFR, 25-OH-D; PTH ved avvik/risiko.	TSH/ft4/T3, IGF-1, TmP/GFR og andre hormonprøver etter kjent sykdom eller risikofenotype.
Bildedagnostikk	Måltrettet røntgen ved nye symptomer eller kjent risikolesjon.	CT/MR ved kraniofacial endring, nevrologiske funn, atypisk vekst eller kirurgisk planlegging. Helkroppskartlegging gjentas ikke rutinemessig uten klinisk grunn.
Kraniofacial FD	Årlig syn og hørsel i aktiv fase/ung alder.	CT-intervall individualiseres. 2019-konsensus foreslår opptil årlig CT hos barn, og opptil hvert 5. år hos asymptomatiske voksne; nyere praksis vektlegger lavest mulig stråledose og klinisk styring.
Overgang til voksenoppfølging	Oppsummer sykdomsutbredelse, endokrin historikk, kirurgi, aktuelle risikolesjoner, smerte/funksjon og kontrollansvar.	Navngitt voksenansvarlig og plan for akutte symptomer, graviditet, tann-/kjevebehandling og ortopediske problemstillinger.

Fibrous Dysplasia and McCune-Albright Syndrome FAQs

FD/MAS
ALLIANCE

[About](#)

[Patients](#)

[Researchers/Clinicians](#)

[Resources](#)

[Get Involved](#)

[Ways To Give](#)



[DONATE](#)



**We envision a
future where
everyone with
FD/MAS can
THRIVE**



FD/MAS GLOBAL AWARENESS WEEK

"I'm dedicating myself to this work because I don't want others to go through what I did. The FD/MAS Alliance is the kind of community I wish had existed when I was younger."

CARMEL, BOARD DIRECTOR,
PATIENT ADVISOR, PRIMARY INVESTIGATOR
OF THE FD/MAS REGISTRY

