

Investigation de la XLH: le cas d'Alina†

Aperçu du cas

Alina est une jeune patiente de 3 ans qui présente les signes suivants^{1,2}:

- Genu varum (jambes arquées) – plus apparent au niveau des fémurs
- Petite taille (86 cm, 3^e percentile pour son âge)
- Démarche dandinante
- Difficulté à courir et à monter les escaliers

Antécédents de la patiente

- Caractéristiques cliniques apparentes dès l'âge de 18 mois
- Aucun antécédent familial connu de maladie métabolique des os
 - Aucun des parents ne présente les symptômes d'Alina; les deux parents sont de taille moyenne
- Un test génétique effectué alors qu'elle était âgée de 26 mois a permis d'écarter les affections suivantes:
 - Syndrome de Shwachman-Diamond
 - Chondrodysplasie métaphysaire de type Schmid

Résultats aux épreuves de laboratoire

Épreuve (plage de référence) ^{3,4†}	Résultats ^{4,5}
Phosphore sérique (3,8 à 6,5 mg/dL)	2,8 mg/dL
Rapport TmP/GFR (2,9 à 6,5 mg/dL)	2,4 mg/dL
25(OH)D (20 à 50 ng/mL)	41 ng/mL
ALP (142 à 335 U/L)	460 U/L
Calcium sérique (9,3 à 10,6 mg/dL)	9,6 mg/dL
PTH (15 à 65 pg/mL)	58 pg/mL

25(OH)D = 25-hydroxyvitamine D; ALP = phosphatase alcaline; PTH = parathormone; TmP/GFR = taux maximal de réabsorption tubulaire du phosphate corrigé selon le débit de filtration glomérulaire; XLH = hypophosphatémie liée au chromosome X.

† Patiente fictive. Peut ne pas être représentative de l'ensemble des patients.

‡ Les plages de référence peuvent varier selon le test et l'instrument utilisés. Il convient d'utiliser les plages de référence fournies par le laboratoire qui réalise le test pour en garantir l'exactitude.

Évaluation radiographique

Radiographie 1: Poignet droit



Léger effritement bilatéral de la métaphyse à l'extrémité inférieure du radius et de l'ulna

Radiographie 2: Jambes



Fémur et tibia arqués; effritement de la métaphyse fémorale

Recommandation tirée des lignes directrices pour la XLH

«Chez les enfants, un diagnostic d'hypophosphatémie liée au chromosome X (XLH) doit être envisagé en présence de signes cliniques et/ou radiologiques de rachitisme, de retard de croissance et de taux sériques de phosphate inférieurs à la plage de référence établie en fonction de l'âge en raison d'une fuite rénale de phosphate, et en l'absence d'une carence en calcium ou en vitamine D (grade B, recommandation modérée).»
– Haffner et coll. 2019¹ [traduction libre]



Envisageriez-vous de faire passer à Alina un test génétique pour confirmer un diagnostic de XLH?



Visitez le site [XLHLinkHCP.ca/fr](https://www.xlhlhlinkhpc.ca/fr) pour obtenir davantage de renseignements et de ressources sur la XLH!

XLH = hypophosphatémie liée au chromosome X.

Références: **1.** Haffner D, et coll. *Nat Rev Nephrol.* 2019;15(7):435-455. **2.** Mao M, et coll. 2020;105(10):3243-3249. **3.** Dahir K, et coll. *J Endocr Soc.* 2021;5(9):bvab099. doi:10.1210/jendso/bvab099. **4.** Ruppe MD. X-linked hypophosphatemia. Tiré de: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et coll., éditeurs. GeneReviews®. Seattle (WA): Université de Washington, Seattle; 9 février 2012. Mis à jour le 13 avril 2017. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK83985/>. **5.** Dahir K, et coll. *J Endocr Soc.* 2020;4(12):bvaa151.