

Investigation de la XLH: le cas de Daria[†]

Aperçu du cas

Daria est une patiente de 35 ans chez qui l'on soupçonne la présence d'un trouble non diagnostiqué caractérisé par une perte de phosphate. Elle manifeste les signes et symptômes suivants¹⁻⁴:

- Deux pseudo-fractures fémorales
 - Jambes légèrement arquées
 - Douleur considérable aux deux genoux
 - Elle a de plus en plus de difficulté à se déplacer (elle décrit sa démarche comme étant « lente » et « pénible »), plus particulièrement lorsqu'elle doit monter et descendre des escaliers
 - Elle éprouve souvent des douleurs aux genoux, dont des douleurs vives à l'occasion
 - Douleur et raideur au niveau des hanches
 - Elle affirme manifester de fréquentes « poussées » qui l'empêchent de se pencher pour enfiler ses chaussettes et chaussures; elle a souvent besoin de l'aide de son mari
 - Acouphène dans l'oreille gauche et légère perte auditive
- Vous notez également ce qui suit:
- Elle a récemment eu un bébé (8 mois)
 - Elle est de petite taille (stature: 152 cm ou ~5 pi)⁵

Antécédents de la patiente

- Elle n'a aucun antécédent familial de maladie métabolique des os
- Elle éprouve des douleurs articulaires depuis l'enfance, mais a remarqué une intensification considérable de la douleur au courant de la trentaine⁴
- Elle a commencé à entendre un acouphène au début de la vingtaine²
- Elle s'est cassé le pied droit à 23 ans²
- Elle a commencé à remarquer qu'elle éprouvait une perte auditive au début de la trentaine^{2,6}
- Elle a subi un traitement de canal à 33 ans²

Résultats aux épreuves de laboratoire

Épreuve (plage de référence) ^{1,7‡}	Résultats ^{1,8,9}
Phosphore sérique (2,5 à 4,5 mg/dL)	2,1 mg/dL
Rapport TmP/GFR (2,4 à 4,45 mg/dL)	1,9 mg/dL
1,25(OH) ₂ D (18 à 78 pg/mL)	42 pg/mL
25(OH)D (20 à 50 ng/mL)	44 ng/mL
ALP (35 à 104 U/L)	167 U/L
PTH (15 à 65 pg/mL)	86 pg/mL

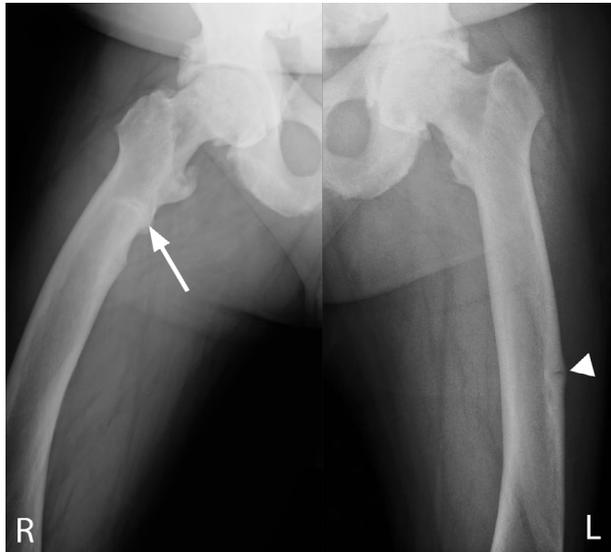
1,25(OH)₂D = 1,25-dihydroxyvitamine D; 25(OH)D = 25-hydroxyvitamine D; ALP = phosphatase alcaline; PTH = parathormone; TmP/GFR = taux maximal de réabsorption tubulaire du phosphate corrigé selon le débit de filtration glomérulaire; XLH = hypophosphatémie liée au chromosome X.

[†] 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: Jambes



Radiographie 2: Genoux et jambes



Fémurs, tibias et péronés arqués des deux côtés; rétrécissement bilatéral de l'espace articulaire

Pseudo-fractures dans la région sous-trochantérienne du fémur droit (voir la flèche) et vers le centre de la diaphyse du fémur gauche (voir la tête de flèche); fracture de fatigue en voie de guérison au niveau du cortex médial du col fémoral gauche; enthésophytes au niveau des hanches

Recommandation tirée des lignes directrices pour la XLH

«Chez les adultes, un diagnostic d'hypophosphatémie liée au chromosome X (XLH) doit être envisagé en présence de déformations actuelles ou antérieures des membres inférieurs et/ou en présence de signes cliniques et/ou radiologiques d'ostéomalacie (y compris des pseudo-fractures, de l'arthrose précoce et des enthésopathies), dans un contexte 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 (grade B, recommandation modérée).»
– Haffner et coll. 2019⁸ [traduction libre]



Envisageriez-vous d'aiguiller Daria vers un endocrinologue afin de confirmer le diagnostic de XLH?



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

XLH = hypophosphatémie liée au chromosome X.

Références: 1. 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. 2. Skrinar A, et coll. *J Endocr Soc.* 2019;3(7):1321-1334. 3. Theodore-Oklota C, et coll. *Value Health.* 2018;21(8):973-983. 4. Lo SH, et coll. *Qual Life Res.* 2020;29(7):1883-1893. 5. DeCorte J, et coll. *JBMR Plus.* 2022;6(2):e1058. 6. Bosman A, et coll. *Calcif Tissue Int.* 2024;114(3):255-266. 7. Dahir K, et coll. *J Endocr Soc.* 2021;5(9):bvab099. doi:10.1210/jendso/bvab099. 8. Haffner D, et coll. *Nat Rev Nephrol.* 2019;15(7):435-455. 9. Dahir K, et coll. *J Endocr Soc.* 2020;4(12):bvaa151.