

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

Aperçu du cas

Devin est un patient âgé de 5 ans qui présente les signes et symptômes suivants¹⁻⁵:

- Jambes arquées
 - L'examen radiographique a permis de confirmer une déformation en varus bilatérale au niveau des fémurs et des tibias
 - Les angles d'orientation des articulations permettent également de confirmer la courbure des fémurs (mLDFA: 93° et 94°; mMPTA: 81° et 80°; dans les jambes gauche et droite, respectivement)
- Douleur aux deux genoux
 - Il prend souvent des pauses et s'assoit pendant les jeux actifs
- Retard de croissance et petite taille (taille: 99 cm, 2^e percentile pour son âge)
- Démarche anormale
- Signes probants de rachitisme au niveau des genoux et des poignets
 - Les radiographies ont révélé des déformations rachitiques (voir la page suivante)
- Abscès dentaires récurrents

Antécédents du patient

- Ses parents ont remarqué qu'il avait les jambes légèrement arquées et une démarche anormale vers l'âge de 2 ans⁶
- Il a commencé à présenter des abcès dentaires après l'âge de 3 ans⁴
- Son pédiatre a d'abord pensé qu'il était atteint de la maladie de Blount, mais a noté que la courbure était plus importante au niveau des fémurs (plutôt qu'au niveau des tibias)
- Il n'a aucun antécédent familial connu de maladie des os
 - Aucun des parents ne présente les symptômes de Devin; les deux parents sont de taille moyenne

Résultats aux épreuves de laboratoire

Épreuve (plage de référence) ^{7,8‡}	Résultats ^{6,7}
Phosphore sérique (3,7 à 5,6 mg/dL)	2,4 mg/dL
Rapport TmP/GFR (2,9 à 6,5 mg/dL)	2,2 mg/dL
25(OH)D (20 à 50 ng/mL)	36 ng/mL
ALP (142 à 335 U/L)	508 U/L
Calcium sérique (9,3 à 10,6 mg/dL)	9,7 mg/dL
PTH (15 à 65 pg/mL)	52 pg/mL

25(OH)D = 25-hydroxyvitamine D; ALP = phosphatase alcaline; mLDFA = angle mécanique latéral distal du fémur (*mechanical lateral distal femoral angle*); mMPTA = angle mécanique proximal médial du tibia (*mechanical medial proximal tibial angle*); PTH = parathormone; TmP/GFR = taux maximal de réabsorption tubulaire du phosphate corrigé selon le débit de filtration glomérulaire; XLH = hypophosphatémie liée au chromosome X.

[†] Patient fictif. Peut ne pas être représentatif 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: Genoux



Effritement bilatéral au niveau de la métaphyse distale du fémur et de la métaphyse proximale du tibia

Radiographie 2: Main



Déformations rachitiques au niveau du poignet

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. 2019⁴ [traduction libre]



Envisageriez-vous d'aiguiller Devin vers un endocrinologue afin de confirmer le 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. Luís NM and Varatojo R. *EFORT Open Rev.* 2021;6(6):487-494. 2. De Cicco A, et coll. *Int J Bone Frag.* 2021;1(2):59-66. 3. Skrinar A, et coll. *J Endocr Soc.* 2019;3(7):1321-1334. 4. Haffner D, et coll. *Nat Rev Nephrol.* 2019;15(7):435-455. 5. Mao M, et coll. 2020;105(10):3243-3249. 6. Dahir K, et coll. *J Endocr Soc.* 2020;4(12):bvaa151. 7. 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/>. 8. Dahir K, et coll. *J Endocr Soc.* 2021;5(9):bvab099. doi:10.1210/jendso/bvab099.