

# Investigation de la XLH: le cas de Brian<sup>†</sup>

## Aperçu du cas

Brian est un patient âgé de 38 ans qui présente les signes suivants<sup>1-5</sup>:

- Douleur et raideur dans le bas du dos et les hanches
    - Douleur ressentie lorsqu'il se penche pour se changer ou faire des tâches ménagères, de même que lorsqu'il essaie de trouver une position pour dormir
    - Raideur principalement ressentie le matin, en sortant du lit, alors qu'il affirme se sentir «rouillé ou amorphe»
  - Douleur dans les deux talons
  - Petite taille (stature: 163 cm ou 5 pi et 4 po)
- Son médecin de famille et lui ont discuté de la possibilité qu'il soit atteint de spondylarthrite ankylosante. Ils ont donc convenu qu'un examen par un rhumatologue s'imposait<sup>2,3</sup>.

## Antécédents du patient

- Il se rappelle avoir senti des douleurs articulaires et musculaires dès l'enfance, mais a remarqué une intensification considérable de la douleur au courant de la trentaine<sup>4</sup>
- Il se rappelle avoir subi une ostéotomie fémorale proximale (avec réalignement) pour corriger ses jambes arquées à 9 ans<sup>5</sup>
- Il s'est cassé le fémur droit à 28 ans<sup>5</sup>
- Il a subi des traitements de canal à 29 ans et à 32 ans<sup>5</sup>
- Antécédents familiaux (tels que décrits par Brian):
  - Son père est atteint d'arthrose, a subi de multiples fractures et est de petite taille (~5 pi et 5 po)
  - Sa mère et son frère sont de taille légèrement inférieure à la moyenne et n'ont aucun antécédent de fracture

## Résultats aux épreuves de laboratoire

Épreuve (plage de référence) <sup>6,7‡</sup>	Résultats <sup>1,7,8</sup>
Phosphore sérique (2,5 à 4,5 mg/dL)	<b>2,0 mg/dL</b>
Rapport TmP/GFR (2,5 à 4,18 mg/dL)	<b>1,9 mg/dL</b>
1,25(OH) <sub>2</sub> D (18 à 64 pg/mL)	33 pg/mL
25(OH)D (20 à 50 ng/mL)	36 ng/mL
ALP (40 à 129 U/L)	<b>193 U/L</b>
PTH (15 à 65 pg/mL)	<b>72 pg/mL</b>

1,25(OH)<sub>2</sub>D = 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.

<sup>†</sup> Patient fictif. Peut ne pas être représentatif de l'ensemble des patients.

<sup>‡</sup> 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.

# Résultats à l'examen rhumatologique

Résultat **négatif** au typage HLA-B27 pour la spondylarthrite ankylosante<sup>9</sup>.

## Évaluation radiographique

Radiographie 1: Bassin



Augmentation diffuse de la densité des ailes de l'ilium et du rachis lombaire; calcification bilatérale des enthèses s'étendant à partir de la paroi supérieure de l'acétabulum

Radiographies 2A et 2B: Pieds



Enthésophytes calcanéens proéminents (aux deux pieds)

## 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), accompagnés 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. 2019<sup>8</sup> [traduction libre]



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



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

HLA-B27 = antigène leucocytaire humain B27; XLH = hypophosphatémie liée au chromosome X.

**Références:** 1. Dahir K, et coll. *J Endocr Soc.* 2020;4(12):bvaa151. 2. Chacur C, et coll. *Med Clin (Barc).* 2023;160(5):218-221. 3. Takase R, et coll. *Intern Med.* 2020;59(9):1233-1234. 4. Lo SH, et coll. *Qual Life Res.* 2020;29(7):1883-1893. 5. Skrinar A, et coll. *J Endocr Soc.* 2019;3(7):1321-1334. 6. Dahir K, et coll. *J Endocr Soc.* 2021;5(9):bvab099. doi:10.1210/jendso/bvab099 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. 8. Haffner D, et coll. *Nat Rev Nephrol.* 2019;15(7):435-455. 9. Dahir K, et coll. *JBMR Plus.* 2022;6(12):e10692.