

L'hypophosphatémie liée à l'X

L'hypophosphatémie liée au chromosome X (XLH) est une maladie qui affecte les os, les muscles et les dents à cause d'une perte excessive de phosphate.



1 à 9/1.000.000
naissances



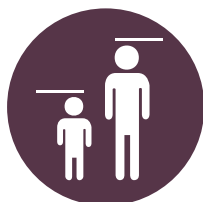
L'XLH est une **maladie génétique**, avec deux formes : les **formes dites familiales** (plusieurs personnes atteintes dans la même famille, mutation transmise par un parent à son enfant) et les **formes dites de novo** (le patient est le premier atteint dans la famille et le premier à présenter l'anomalie génétique).

Le saviez-vous ?

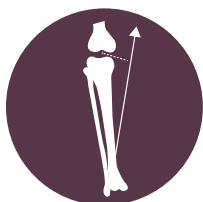
L'XLH est la **cause la plus commune de rachitisme héréditaire**. Elle est due à une mutation dans le gène PHEX, qui conduit à une production anormalement élevée d'une hormone qui régule le phosphate (FGF23). Cela entraîne une élimination élevée de phosphate dans les urines et par conséquent une diminution du phosphate dans la circulation sanguine, conduisant à un défaut de minéralisation des os et des dents.

Dans la grande majorité des cas, une mutation du gène PHEX sur le chromosome X est retrouvée. Les **femmes atteintes ont 50% de risque** de transmettre la maladie à leurs enfants (filles et garçons) et les **hommes atteints transmettent la mutation à toutes leurs filles, pas à leurs fils**.

Les principaux symptômes



Retard de croissance et petite taille



Déformation des membres inférieurs



Abcès dentaires



Douleurs musculo-squelettiques et fatigabilité



Arthrose précoce



Déformations crâniennes (craniosténoses)



Malformation de Chiari et maux de tête



Ostéomalacie et fissures osseuses

Et le diagnostic ?

Dans les formes dites «de novo», le diagnostic de l'XLH est proposé devant **des symptômes cliniques et des signes radiologiques de rachitisme**. Dans les formes dites «familiales», le diagnostic peut être fait précocément dès la naissance.

Bilans biologique, sanguin & urinaire

- ▶ hypophosphatémie
- ▶ fuite rénale de phosphate FGF23 dépendante
- ▶ chez l'enfant : une concentration sanguine de PAL élevée

Diagnostic génétique

- ▶ Identification d'une anomalie sur le gène PHEX

La prise en charge



Elle est multidisciplinaire, coordonnée par le médecin spécialiste et/ou traitant, **en concertation avec le centre de référence et/ou de compétence**.



Mise en place d'un traitement afin de permettre une meilleure minéralisation des os et des dents en restaurant le taux de phosphate :

▶ **traitement dit conventionnel** : prise de phosphore et de vitamine D active

▶ **traitement par anticorps dirigé contre le FGF23** (pour traiter les formes sévères de l'XLH de l'enfant de plus de 1 an en croissance ainsi que les enfants qui présentent des complications liées au traitement conventionnel)



Éducation thérapeutique des patients, information et conseil génétique.

Plus d'informations

Consultez le [Protocole national de diagnostic et de soins sur le site de la HAS](#).