

# Hypophosphatémie liée à l'X



## Incontournables à surveiller

- Biologie : calcémie, créatinine, phosphatémie, calciurie, PTH, PAL
- Déformations osseuses
- Périmètre crânien
- Complications du traitement :
  - Hypercalciurie
  - Néphrocalcinose
  - Hyperparathyroïdie
- Observance du traitement médical

## Complications possibles

- Abscès dentaire périapical sans carie
- Cellulite de la face d'origine dentaire
- Chez l'enfant :**
  - Petite taille
  - Craniosténose
  - Malformation de Chiari
- Chez l'adulte :**
  - Ossifications péri-articulaires (enthésopathies)
  - Fractures, fissures
  - Arthrose précoce
  - Susceptibilité accrue à la parodontite
  - Obésité
  - Hyperparathyroïdie

Les hypophosphatémies héréditaires avec FGF23 élevé sont des maladies rares caractérisées par une hypophosphatémie due à un défaut de la réabsorption rénale du phosphate. Chez l'enfant, elles sont souvent appelées « rachitismes hypophosphatémiques », ou, anciennement « rachitismes vitamino-résistants ». La forme la plus fréquente est l'hypophosphatémie liée à l'X ou XLH (X-linked hypophosphatemia). C'est une maladie orpheline touchant environ un enfant sur 20 000. Le diagnostic de rachitisme hypophosphatémique est clinique et biologique ; il peut être conforté par une analyse moléculaire et/ou par un taux de FGF23 élevé.

	0-5 ans	5 ans début puberté (vers 10 ans)	Puberté transition	Adulte*
<b>Rythme</b>	1 fois par mois puis tous les 3 mois	Tous les 3 à 6 mois	Tous les 3 à 6 mois	Tous les 6 à 12 mois
<b>Poids/taille</b>	•	•	•	•
<b>Périmètre crânien</b>	•			
<b>Mesure de la Pression Artérielle Systolique et Diastolique</b>			•	•
<b>Suivi déformations (DIM+DIC) et hyperlaxité</b>	•	•	•	
<b>Examen du rachis</b>	•	•	•	•
<b>Périmètre de marche et test de marche de 6 min</b>		•	•	•
<b>Examen neurologique</b>	•	•	À la transition	
<b>Examen dentaire</b>	•	•	•	•
<b>Évaluation de la douleur</b>	•	•	•	•
<b>Évaluation de la raideur et de l'asthénie</b>			À la transition	•
<b>Échelle de qualité de vie</b>		1 fois par an	1 fois par an	1 fois par an
<b>Consultation ORL et audiogramme A répéter dans le suivi selon les résultats</b>	Une fois avant 10 ans, puis à la demande			
<b>Consultation orthopédique</b>	Si besoin		À la fin de la croissance	Si besoin

\*sous traitement. Pour les patients non traités, les évaluations peuvent être espacées



# Hypophosphatémie liée à l'X

## Les bons gestes

- Régime riche en calcium et vitamine D
- Exercice physique régulier
- Brossage des dents avec une brosse à dent douce après chaque repas avec un dentifrice au fluor adapté à l'âge.

	0-5 ans	5 ans début puberté (vers 10 ans)	Puberté transition	Adulte*
<b>Rythme</b>	1 fois par mois puis tous les 3 mois	Tous les 3 à 6 mois	Tous les 3 à 6 mois	Tous les 6 à 12 mois
<b>Calcémie, Phosphatémie</b>	•	•	•	•
<b>Créatinine</b>	•	•	•	•
<b>PTH</b>	•	•	•	•
<b>Calciurie et créatininurie</b>	Sur échantillon	Sur échantillon sauf s'il existe une hypercalciurie (urines de 24h)		•
<b>PAL</b>	•	•	•	•
<b>25OH Vitamine D</b>	1 fois par an	1 fois par an	1 fois par an	1 fois par an
<b>Bilan lipidique et HbA1C</b>				Selon les recommandations actuelles de la prise en charge des risques cardio-vasculaires
<b>Évaluation rénale</b>	Echographie rénale : - tous les ans s'il existe une néphrocalcinose - sinon tous les 2 ans - à la transition			Echographie rénale tous les 1 à 2 ans
<b>Radiomensuration des membres inférieurs**</b>	Si non amélioration ou aggravation des déformations osseuses sous traitement médical			Si point d'appel clinique
<b>Panoramique dentaire</b>		Tous les 18 mois en fonction des anomalies		Si point d'appel clinique
<b>Ostéodensitométrie</b>			À la transition	- tous les 3 ans si la 1ère est pathologique - si événements osseux - à la ménopause
<b>IRM cérébrale</b>	1 fois sans anesthésie	si signes neuro		

\*sous traitement. Pour les patients non traités, les évaluations peuvent être espacées

\*\*Le bilan radiographique sera réalisé de préférence avec la technique la moins irradiante possible comme le système EOS.