

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 - Puberté	Puberté transition	Adulte*
Rythme	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
Poids/taille	•	•	•	•
Périmètre crânien	•			
Mesure de la Pression Artérielle Systolique et Diastolique			•	•
Suivi déformations (DIM+DIC) et hyperlaxité	•	•	•	
Examen du rachis	•	•	•	•
Périmètre de marche et test de marche de 6 min		•	•	•
Examen neurologique	•	•	À la transition	
Examen dentaire	•	•	•	•
Évaluation de la douleur	•	•	•	•
Évaluation de la raideur et de l'asthénie			À la transition	•
Échelle de qualité de vie		1 fois par an	1 fois par an	1 fois par an
Consultation ORL et audiogramme A répéter dans le suivi selon les résultats	Une fois avant 10 ans, puis à la demande			
Consultation orthopédique	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 - Puberté	Puberté transition	Adulte*
Rythme	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
Calcémie, Phosphatémie	•	•	•	•
Créatinine	•	•	•	•
PTH	•	•	•	•
Calciurie et créatininurie	Sur échantillon	Sur échantillon sauf s'il existe une hypercalciurie (urines de 24h)		•
PAL	•	•	•	•
25OH Vitamine D	1 fois par an	1 fois par an	1 fois par an	1 fois par an
Bilan lipidique et HbA1C				Selon les recommandations actuelles de la prise en charge des risques cardio-vasculaires
Évaluation rénale	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
Radiomésure des membres inférieurs**	Si non amélioration ou aggravation des déformations osseuses sous traitement médical			Si point d'appel clinique
Panoramique dentaire		Tous les 18 mois en fonction des anomalies		Si point d'appel clinique
Ostéodensitométrie			À la transition	- tous les 3 ans si la lèvre est pathologique - si événements osseux - à la ménopause
IRM cérébrale	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.