

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

Aperçu du cas

Natalie est une jeune patiente de 34 ans qui présente les signes et les symptômes suivants :

- Petite taille (143 cm)^{1,2}
- Légère courbure fémorale (bilatérale)^{1,2}
- Arthrose tibio-fibulaire précoce¹⁻³
- Raideur articulaire qui complique la réalisation de tâches quotidiennes simples, comme la cuisine et le ménage^{1,2,4}
- Antécédents de traitement de canal¹
- Douleurs articulaires et osseuses^{1,2,4}
 - Douleur notable aux genoux et aux chevilles entraînant des difficultés à monter et à descendre les escaliers
 - Douleur osseuse aiguë et persistante qu'elle décrit comme la sensation « d'os se déchirant »
 - Souvent obligée de prendre des pauses pendant ses activités en raison de ses douleurs

Antécédents de la patiente

- Antécédents familiaux (tels que décrits par Natalie)^{1,2,5} :
 - Son père, décédé dans un accident de voiture à l'âge de 45 ans, était de petite taille (160 cm), a subi de multiples fractures tout au long de sa vie, a eu des traitements de canal et a souffert d'arthrose
 - Sa mère et son frère sont de taille moyenne et n'ont aucun antécédent de fracture
 - Sa sœur cadette (26 ans) souffre également de raideurs et de douleurs articulaires et a des antécédents de fractures et d'ostéophytes
- Elle se rappelle avoir ressenti des raideurs articulaires, de la fatigue, des maux de tête et des douleurs depuis la petite enfance, qui se sont aggravés à l'âge adulte^{2,6}
- Elle a reçu un diagnostic précoce d'arthrose tibio-fibulaire à l'âge de 31 ans¹⁻³
- Elle a subi un traitement de canal à 30 ans¹

Résultats aux épreuves de laboratoire

Épreuve (plage de référence) ^{5,7†}	Résultats ^{2,5,8}
Phosphore sérique (2,5 à 4,5 mg/dL)	1,2 mg/dL
Rapport TmP/GFR (2,4 à 4,45 mg/dL)	1,5 mg/dL
1,25(OH) ₂ D (18 à 78 pg/mL)	31 pg/mL
25(OH)D (20 à 50 ng/mL)	36 ng/mL
ALP (35 à 104 U/L)	157 U/L
PTH (15 à 65 pg/mL)	81 pg/mL

1,25(OH)₂D = 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.

[†] Patiente fictive. Peut ne pas être représentative 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



Fémurs et tibias arqués des deux côtés; déminéralisation diffuse des os avec rétrécissement bilatéral de l'espace articulaire du genou^{1,9}

Radiographie 2: Pieds



Arthrose tibio-fibulaire bilatérale; enthésophytes calcanéens proéminents (aux deux pieds)^{1,3,9}

Recommandation tirée des lignes directrices pour la XLH

«Chez les adultes et les adolescents dont les épiphyses se sont fermées, le diagnostic de XLH doit être envisagé en présence ou en cas d'antécédents de déformations des membres inférieurs, de signes cliniques, biochimiques et/ou radiologiques d'ostéomalacie (y compris des pseudo-fractures, de l'arthrose précoce, une dégénérescence et une sténose rachidiennes, des abcès dentaires et des enthésopathies) dans un contexte de taux sériques de phosphate inférieurs à la plage de référence liée à l'âge associés à une fuite rénale de phosphate isolée, en particulier en cas d'antécédents familiaux positifs. Nous recommandons de vérifier la présence de la XLH chez tout membre de la famille à risque d'un patient atteint de la maladie.» – Haffner et coll. 2025⁹ [traduction libre]



Envisageriez-vous de faire passer à Natalie un test génétique pour confirmer un diagnostic de XLH?
Envisageriez-vous de recommander un examen médical pour sa sœur?



Visitez le site xlhlinkhcp.ca/fr pour obtenir davantage de renseignements et de ressources sur la XLH!

XLH = hypophosphatémie liée au chromosome X.

Références: 1. Skrinar A., et coll. *J Endocr Soc.* 2019;3(7):1321-1334. 2. Dahir K., et coll. *J Endocr Soc.* 2020;4(12):bvaa151. 3. Akta C., et coll. *Front Endocrinol (Lausanne).* 2023;14:1111104. 4. Theodore-Oklota C., et coll. *Value Health.* 2018;21(8):973-983. 5. 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/>. 6. Lo SH, et coll. *Qual Life Res.* 2020;29(7):1883-1893. 7. Dahir K., et coll. *J Endocr Soc.* 2021;5(9):bvab099. doi:10.1210/jendso/bvab099. 8. Haffner D., et coll. *Nat Rev Nephrol.* 2019;15(7):435-455. 9. Haffner D., et coll. *Nat Rev Nephrol.* 2025; publication électronique avant impression.