

Rachitisme hypophosphatémique familial liée à l'X: à propos d'un cas

Benabirez.A, Benrouiba.I, Rouabah.N, Bioud.B

Pole pédiatrique CHU de Sétif

Introduction:

L'hypophosphatémie liée à l'X ou rachitisme hypophosphatémique lié à l'X est une maladie génétique dominante du gène PHEX du chromosome X. Cette anomalie entraîne une augmentation de la protéine FGF 23 (facteur de croissance des fibroblastes 23) qui inhibe la réabsorption tubulaire rénale des phosphates et qui est donc la cause d'une déplétion de l'organisme en phosphates nécessaires à la formation osseuse.

Observation:

Enfant Z.I âgé de 2ans, admis pour une déformation des membres inférieurs en genu varum et des nodosités métaphysaires, un chapelet costal et une démarche dandinante. Le diagnostic a été suspecté sur le plan radiologique (épaississement de la corticale avec une diminution de la minéralisation osseuse) et biologiquement (hypophosphatémie, hyperphosphaturie les phosphatases alcalines très augmentés avec une calcémie et calciurie et 25 OH D3 normales);

Traitement:

Une instauration d'un apport en phosphore.

Évolution:

amélioration sur le plan clinique et biologique.

Conclusion

L'étiologie la plus fréquente du rachitisme est la carence en vitamine D, mais les autres formes cliniques sont à ne pas négliger notamment le rachitisme hypophosphatémique dominant lié à l'X. Une bonne connaissance du métabolisme phosphocalcique et de sa régulation est indispensable pour bien comprendre la physiopathologie et le traitement de ses différentes formes étiologiques s'avère donc indispensable.

Discussion:

Le diagnostic de RH est essentiellement biologique : calcémie normale, phosphatémie basse, une parathormone normale, une augmentation du phosphore urinaire et une augmentation des phosphatases alcalines. Le diagnostic pourra être confirmé génétiquement.

Acquis : éliminés vue l'absence d'autres signes cliniques ni biologiques

* **Secondaire à une intoxication** (plomb, mercure, fer par voie IV)

* **Associé à une tubulopathie** : *Maladie de Dent* et le *Syndrome de De Toni-Debré-Fanconi idiopathique* .

* **Maladies métaboliques** (tyrosinose, wilson...)

Héréditaire : la plus fréquente est l'hypophosphatémie familiale liée à X

Dans la majorité des cas, les RH sont d'origine génétique, avec une très grande hétérogénéité des gènes mais une relative homogénéité clinique.

Dans les formes familiales de RH, si les parents souhaitent un dépistage, il faudra réaliser une phosphatémie à 3 et 6 mois de vie ; avant cet âge, il existe en effet un risque d'être rassurant à tort si le bilan est complètement normal (à cause de l'immaturation normale du rein chez le tout-petit).