

210. Hypophosphatémie

Synonymes :

Hypophosphatémie

Déficit en phosphatase alcaline

XLH

Nom le plus commun :

Hypophosphatémie

Introduction

L'hypophosphatémie est une maladie métabolique rare et héréditaire. Le métabolisme désigne la transformation et le traitement des substances dans notre corps. Il est nécessaire à la construction des tissus, tels que les muscles, les os et les organes, et à la libération d'énergie. Le métabolisme a lieu dans toutes les cellules de notre corps, où les enzymes font leur travail. Si une enzyme est défectueuse, le métabolisme est perturbé. Une certaine substance ne peut plus être transformée et s'accumule dans la cellule, tandis que le produit éventuellement important ne se forme pas assez ou parfois pas du tout. Cette situation peut donner lieu à des plaintes plus ou moins graves. On appelle cela une maladie métabolique.

Contexte

L'hypophosphatémie a été décrite pour la première fois en 1948 par le pédiatre canadien Rathbun. La caractéristique la plus importante de la maladie est une formation osseuse anormale.

Cause

La cause de la maladie est une activité réduite de l'enzyme phosphatase alcaline. L'enzyme phosphatase alcaline est présente dans le foie, les os et les reins. Normalement, cette enzyme s'occupe d'une bonne construction osseuse.

La pénurie d'enzymes entraîne une accumulation des précurseurs de l'enzyme. L'un de ces précurseurs est le pyrophosphate inorganique. Cette substance inhibe la minéralisation normale du squelette, mais stimule le dépôt de cristaux de phosphate de calcium. Cela entraîne une minéralisation défectueuse de l'os. Des troubles de la minéralisation des dents et de l'os de la mâchoire sont également fréquents. Cela entraîne une perte prématurée des dents et des caries.

Rareté

La fréquence de l'hypophosphatémie dans les pays d'Europe occidentale n'est pas connue. Les recherches montrent que les formes graves de la maladie ne concernent qu'une personne sur 100 000. Les formes plus légères sont probablement plus courantes.

Symptômes

Les patients atteints d'hypophosphatémie présentent des anomalies dans la formation des os et des dents. Les symptômes peuvent varier considérablement, allant de problèmes de formation de dents saines à des déformations des membres. La poitrine peut également être sous-développée, ce qui entraîne un sous-développement des poumons. En outre, une quantité accrue de calcium dans l'urine peut entraîner des lésions rénales. Plus l'âge auquel

les premiers symptômes apparaissent est jeune - un bébé peut mourir pendant la grossesse à cause de cette maladie - plus l'affection sera grave.

On distingue quatre formes de la maladie : l'hypophosphatémie périnatale, infantile, juvénile et adulte. Les symptômes apparaissent respectivement autour de la naissance, à l'âge infantile, à l'âge juvénile et à l'âge adulte.

Hypophosphatémie périnatale

Avec cette forme la plus grave d'hypophosphatémie, le bébé meurt souvent déjà dans l'utérus. Lorsque le bébé donne naissance, il présente des membres caractéristiques raccourcis et déformés, des os du crâne mous et une formation osseuse insuffisante. Souvent, la poitrine et les poumons ne sont pas bien développés, ce qui peut entraîner des problèmes respiratoires. Un bébé atteint de cette maladie n'a souvent pas une croissance suffisante. D'autres caractéristiques plus générales sont : pleurs aigus, irritabilité, vomissements, courtes périodes d'arrêt respiratoire, fièvre et anémie. Des saignements dans le cerveau et des crises d'épilepsie peuvent également se produire.

L'hypophosphatémie infantile

Chez les enfants atteints d'hypophosphatémie infantile, les premiers symptômes apparaissent souvent au cours des six premiers mois de la vie. Ils ont généralement des problèmes d'alimentation, une croissance insuffisante et un tonus musculaire insuffisant. Le bébé présente souvent une forme anormale de la poitrine, qui est due à des changements dans la forme des côtes. Cette anomalie des côtes augmente le risque d'infections, comme la pneumonie, et d'essoufflement.

D'autres parties du squelette peuvent également présenter des anomalies. Il y a souvent beaucoup de calcium dans l'urine, ce qui est nocif pour les reins. Environ la moitié des enfants atteints de cette forme meurent à la suite d'une infection des voies respiratoires, car les poumons sont alors incapables de faire leur travail de manière adéquate. Après l'enfance, le pronostic s'améliore sensiblement.

Hypophosphatémie juvénile

La plupart des enfants atteints d'hypophosphatémie juvénile perdent une ou plusieurs dents de lait au cours de la petite enfance. Les dents définitives peuvent se développer normalement, mais il arrive que l'on rencontre des problèmes d'éruption tardive des dents, de déchaussement des dents et de nombreuses caries. Un certain nombre d'enfants présentent un retard de croissance et des caractéristiques de la "maladie anglaise" (par exemple, des pattes en O). La plupart des enfants s'améliorent spontanément.

Hypophosphatémie ou odontohypophosphatasémie de l'adulte

Les personnes atteintes de cette forme d'hypophosphatémie présentent généralement des problèmes dentaires (dents déchaussées et caries) à l'âge adulte. Plus tard, des problèmes de squelette avec des fractures, des douleurs lombaires, des douleurs articulaires et des inflammations articulaires peuvent également apparaître. Il apparaît souvent qu'il y avait des symptômes (légers) dans l'enfance qui ont à nouveau disparu. Certains patients n'ont que des problèmes dentaires.

Diagnostic

Le diagnostic est généralement suspecté sur la base des symptômes. Pour confirmation, des analyses de sang dans un laboratoire de métabolisme sont nécessaires.

Diagnostic prénatal

S'il y a déjà eu un enfant atteint d'hypophosphatémie dans la famille, un diagnostic prénatal est possible pour aider à une prochaine grossesse. Grâce à un test des villosités choriales, l'hypophosphatémie peut être diagnostiquée avant la naissance. Ensuite, une recherche d'ADN est effectuée pour déterminer la quantité de phosphatase alcaline. La forme périnatale peut parfois être diagnostiquée avant la naissance grâce à un examen échographique.

Traitement

L'hypophosphatémie ne se guérit pas. Plusieurs traitements ont été étudiés chez les patients atteints d'hypophosphatémie, mais l'interprétation est difficile en raison du petit nombre de patients et de l'amélioration spontanée du tableau clinique.

Les chercheurs ont essayé de stimuler la production de l'enzyme par diverses substances, dont la vitamine D, les corticostéroïdes et le zinc. Cependant, cela n'a donné aucune amélioration. On essaie également de donner un supplément d'enzyme aux personnes atteintes d'hypophosphatémie. Cette question est toujours en cours de recherche. Il n'existe donc pas encore de traitement capable de supprimer la cause et de guérir la maladie.

Cependant, les patients sont traités de manière solidaire. Dès le plus jeune âge, des contrôles dentaires réguliers sont très importants, étant donné le risque élevé de problèmes de mâchoire et de dents. En outre, des efforts sont faits pour prévenir autant que possible les infections respiratoires.

Le pronostic futur dépend fortement de l'âge auquel les premiers symptômes apparaissent et donc du sous-type spécifique de la maladie. La reconnaissance précoce de la maladie dans ses formes les plus graves est d'une grande importance pour un traitement de soutien approprié et pour l'information sur l'hérédité.

Hérédité

Voir "[Hérédité des maladies métaboliques](#)".