

## Hypophosphatasie en milieu hospitalier

E. Maman (1) ; T. Thomas (2) ; B. Cortet (3) ; K. Briot (1) ; C. Roux (1)

(1) Service de rhumatologie, C.H.U. Cochin, Paris;

(2) Service de Rhumatologie, C.H.U Hôpital Nord Saint-Etienne, Saint-Etienne;

(3) Rhumatologie, CHU Lille, Lille

**Introduction** : L'hypophosphatasie est une maladie génétique héréditaire, dont la prévalence est estimée à 1/100 000. Son diagnostic ne peut être établi qu'après confirmation génétique. L'hypophosphatasémie, dont la prévalence serait de 0.05% en population générale peut être associée à des symptômes proches de ceux des formes adultes de l'hypophosphatasie : excès de pathologie articulaire (chondrocalcinose, arthrose), abarticulaire (calcifications, tendinopathies, ossifications ligamentaires), et de troubles de la minéralisation osseuse (risque de fracture). Le but de cette étude est d'estimer la prévalence et la reconnaissance de cette anomalie biologique dans 3 centres français.

**Patients et méthodes** : La totalité des dosages de phosphatases alcalines totales (PAL) de 3 centres hospitalo-universitaire réalisés en 2013 a été revue. L'hypophosphatasémie persistante a été définie par au moins un dosage < 30 UI/l sans aucun dosage > 40 UI/l. Les dossiers sélectionnés ont été analysés afin d'éliminer les causes secondaires d'hypophosphatasémie. Un questionnaire téléphonique a été mené auprès des patients inclus issus des services de rhumatologie et médecine interne.

**Résultats** : En 2013, 288 851 dosages de PAL ont été réalisés chez 124 044 patients. En excluant les services d'urgence et réanimation, 216 817 dosages de PAL ont été réalisés chez 83 657 patients. 716 patients avaient une valeur ≤ 30 UI/l. Parmi eux, 174 avaient 1 seul dosage, 542 plusieurs dosages, dont 186 n'avaient jamais de valeur >40. 31 patients ont été exclus en raison d'une hypophosphatasémie secondaire (10 restriction calorique sévère, 6 chirurgie massive, 8 cancer/hémopathie, 4 pathologie aigue -sepsis / intoxication médicamenteuse volontaire-, 3 corticothérapie forte dose). 155 patients ont été retenus ; la prévalence de l'hypophosphatasémie en milieu hospitalier est donc de 0.124%. Sur les 155 patients inclus : l'hypophosphatasémie était signalée dans le compte rendu 2 fois. 4 patients recevaient des bisphosphonates malgré des PAL basses (avant traitement) 2 ont fracturé sous traitement. Parmi les 155, 38 étaient issus de rhumatologie et médecine interne. 33 ont répondu à un questionnaire téléphonique standardisé (78% de femmes, âge moyen : 43.8ans). 11 patients avaient un antécédent de fracture, 2 patients avaient des antécédents de rachitisme dans l'enfance, et 1 d'hypophosphatasie connue dans la famille. 9 patients avaient des troubles de l'émail dentaire, 7 souffraient de récession gingivale, 3 avaient eu une perte spontanée des dents, et 1 avait perdu les dents de lait avant l'âge de 3 ans.

**Conclusion** : Cette étude confirme nos résultats initiaux : la prévalence de l'hypophosphatasémie est plus élevée en milieu hospitalier qu'en population générale. Cette anomalie biologique n'est quasiment jamais relevée dans les dossiers. Cependant, l'existence d'une hypophosphatasémie devrait être systématiquement notifiée, car elle est une contreindication aux traitements anti-résorbeurs du fait du risque de fracture atypique fémorale.