

Résumé médical

Introduction: L'hypophosphatasie (HPP) est une maladie génétique rare causée par la mutation - perte de fonction du gène ALPL codant la phosphatase alcaline non spécifique des tissus (TNSALP). Il existe une forme modérée d'HPP chez l'adulte mais elle semble sous diagnostiquée. En effet, une augmentation de la phosphatase alcaline sérique (PAL) attire davantage l'attention des praticiens qu'une valeur faible, mais la diminution des PAL (hypophosphatasémie) devrait être mieux reconnue et devrait conduire à la recherche de l'HPP chez l'adulte.

Méthode: Nous avons réalisé une étude observationnelle, descriptive, rétrospective au CHU de Poitiers, des patients hospitalisés dans les services de rhumatologie et de médecine interne, entre le 1^{er} juillet 2007 et le 1^{er} juillet 2017 qui présentaient une baisse des PAL (avec un minimum de 2 dosages de PAL \leq 35 UI/l). L'objectif de cette étude rétrospective était de déterminer la prévalence de l'hypophosphatasémie et sa reconnaissance, condition préalable essentielle à la détection de l'HPP. Les objectifs secondaires étaient la caractérisation des deux populations de patients définies par la persistance ou non de l'hypophosphatasémie, la notification des signes cliniques ou radiographiques potentiellement liés à la HPP, l'évaluation des explorations complémentaires menées et la détermination du nombre de patients présentant une hypophosphatasie génétiquement prouvée.

Résultats: 37857 patients hospitalisés avaient eu un dosage de PAL sur cette période et 226 de ces patients avaient au moins 2 PAL sériques basses ; 149 patients présentaient des valeurs fluctuantes (âge moyen: 68,9 ans; femmes chez 56,2%) (liées à un traitement par bisphosphate, à un sepsis sévère, à une insuffisance hépatique...). Parmi ces 226 patients, 77 patients (53 patients du service de rhumatologie et 24 du service de médecine interne) présentaient une hypophosphatasémie persistante, avec des PAL \leq 35 UI / l (moyenne d'âge de 52,1 ans; 64% de femmes). La PAL sérique moyenne était de 28,5 UI / l (9-35 UI / l); la valeur basse des PAL a été notifiée dans le rapport d'hospitalisation de 15 patients (6,64%). Des antécédents de fracture étaient présents chez 22 patients; les plus fréquentes étaient aux membres inférieurs (métatarse, col du fémur...) (7 patients) ou vertébrales. Une chondrocalcinose radiographique a été observée chez 10 patients et un dépôt d'apatite chez 18 patients; des anomalies dentaires ont été rapportées chez 6 patients. Des recherches génétiques ont été menées chez 10 patients et une mutation de du gène ALPL a été trouvée chez 6 d'entre eux.

Conclusion: Au cours de cette étude rétrospective de 10 ans, nous avons constaté que 0,2% des patients adultes hospitalisés en rhumatologie et en médecine interne présentaient une hypophosphatasémie persistante. Une élévation de la PAL attire davantage l'attention qu'une valeur basse. Les médecins doivent être sensibilisés à l'importance de rechercher une HPP devant une baisse des PAL en cas de fractures récurrentes, de douleurs musculo-squelettiques, de chondrocalcinose, d'anomalies dentaires et ne surtout pas prescrire de traitements anti-résorbeurs dans ce contexte.

Mots clés : Hypophosphatasie – Phosphatases alcalines – Adulte – Prévalence – Hypophosphatasémie – Ostéomalacie.