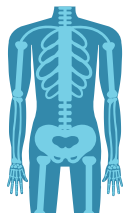


ARHR2 - Rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif de type 2

Généralement observé chez les patients présentant un déficit en ectonucléotide pyrophosphatase/phosphodiesterase 1 (ENPP1).
Ce trouble peut toucher tous les os de l'organisme.

SYMPTÔMES

- Déformations osseuses qui peuvent limiter les mouvements, par exemple les jambes arquées ou les genoux cagneux
- Craniosynostose (fusion prématurée des os du crâne)
- Douleurs osseuses
- Fatigue
- Problèmes dentaires
- Petite taille
- Hypophosphatémie (faible taux de phosphate dans le sang)
- Hyperphosphaturie (excès de phosphate dans l'urine)
- Élévation de la phosphatase alcaline plasmatique
- Fusion cervicale de la colonne vertébrale
- Enthésopathie calcifiante (problème de fixation des ligaments/tendons à l'os)



DIAGNOSTIC PRÉCOCE

Si votre enfant passe régulièrement des analyses sanguines d'évaluation de la calcification artérielle généralisée infantile (GACI), les signes d'ARHR2 peuvent être identifiés sous forme de faibles taux de phosphate et de taux élevés de phosphatase alcaline. Le rachitisme peut se développer à tout âge et a été observé chez des nouveau-nés présentant un diagnostic de calcification artérielle généralisée infantile. Si vous remarquez que votre bébé pleure beaucoup ou semble avoir mal lorsque vous changez ses vêtements ou que vous le portez, n'hésitez pas à l'emmener chez votre médecin et à demander une évaluation du rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif de type 2.



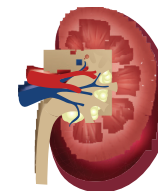
TRAITEMENT

Le rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif de type 2 est traité par une supplémentation quotidienne en phosphore et en vitamine D active qui maintient des taux adéquats dans l'organisme, déterminés par des analyses de sang et d'urine régulières. Même avec le traitement, les patients continueront à perdre du phosphate à travers leur urine, mais la prise fréquente de médicaments remplace le phosphate perdu. Une amélioration significative des symptômes peut être obtenue si des mesures correctives sont prises lorsque les os sont encore en pleine croissance.



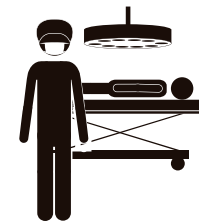
EFFETS SECONDAIRES

Les effets secondaires potentiels de la supplémentation en phosphore peuvent inclure des troubles gastro-intestinaux, de la diarrhée et des nausées. Les patients doivent être surveillés par échographie rénale, dans la mesure où une néphrocalcinose (accumulation de calcium dans les reins) est possible. L'équipe médicale œuvrera pour assurer le maintien du bon équilibre du phosphate et de la vitamine D, tout en limitant les effets secondaires possibles.



INTERVENTION CHIRURGICALE

On n'a pas toujours su que le rachitisme hypophosphatémique autosomique récessif de type 2 était associé à la calcification artérielle généralisée infantile. Les patients n'étaient pas traités parce qu'ils étaient loin de présenter les caractéristiques typiques de la radiographie du rachitisme. Par conséquent, les déformations osseuses s'étaient déjà produites au moment du diagnostic et de la prise en charge médicamenteuse des patients. Si les déformations osseuses ne sont pas corrigées à un jeune âge par des médicaments, une intervention chirurgicale peut s'avérer nécessaire. La chirurgie a deux options possibles pour corriger les déformations des jambes : l'épiphysiodèse par plaques en huit (également appelée chirurgie de croissance guidée) et l'ostéotomie.



Veillez consulter le glossaire des termes sur notre site Web.