

VOUS AVEZ REÇU UN DIAGNOSTIC DE XLH OU VOUS CRAIGNEZ D'EN ÊTRE ATTEINT?

Apprenez-en plus sur la XLH,
ou hypophosphatémie liée à l'X

Todd et Heidi,
ainsi que leur fille
Ruby, vivent avec
la XLH

XLHLink
Bringing people and ideas together

ultragenyx
pharmaceutical

QU'EST-CE QUE LA XLH?

La XLH, ou hypophosphatémie liée à l'X, est une **maladie héréditaire, progressive et permanente** qui peut toucher les enfants et les adultes, quel que soit leur âge¹. Elle peut avoir de graves conséquences sur les os, les muscles et les dents.

Héréditaire – La XLH est une maladie héréditaire, ce qui signifie qu'elle se transmet dans les familles. Dans certains cas, la XLH peut se déclencher spontanément.

Progressive – De nouveaux symptômes de la XLH peuvent apparaître à tout âge et peuvent s'aggraver avec le temps

Permanente – Les personnes atteintes de la XLH continueront d'éprouver des symptômes tout au long de leur vie.



PRENEZ NOTE!

Les médecins peuvent appeler la XLH par d'autres noms^{2,3} :

- Rachitisme hypophosphatémique lié à l'X
- Rachitisme hypophosphatémique héréditaire
- Rachitisme hypophosphatémique familial
- Rachitisme résistant à la vitamine D (VDRR)
- Ostéomalacie résistante à la vitamine D
- Rachitisme résistant à la vitamine D lié à l'X
- Rachitisme hypophosphatémique
- Rachitisme hypophosphatémique résistant à la vitamine D (HPDR)
- Rachitisme lié à l'X (XLR)
- Rachitisme génétique
- Hypophosphatémie familiale

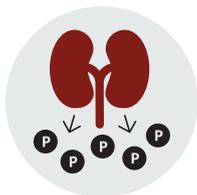
Benjamin
vit avec la XLH



QU'EST-CE QUI CAUSE LES SYMPTÔMES DE LA XLH^{1,2,4?}



Les personnes atteintes de la XLH produisent trop d'une protéine appelée facteur de croissance du fibroblaste 23, ou FGF23.



Une trop grande quantité de FGF23 amène les reins à perdre du phosphate par l'urine, ce qui entraîne de faibles taux de phosphate dans le sang. Ce trouble est appelé hypophosphatémie.



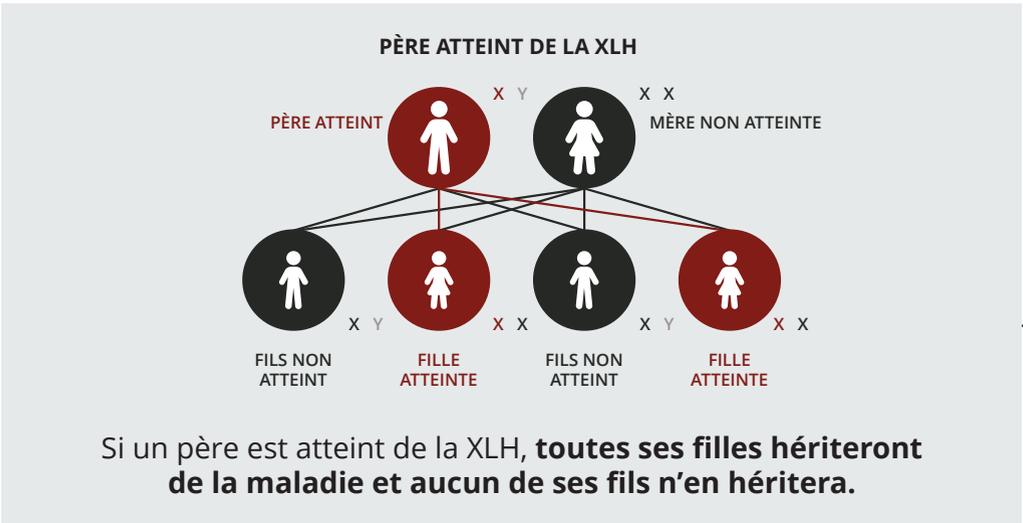
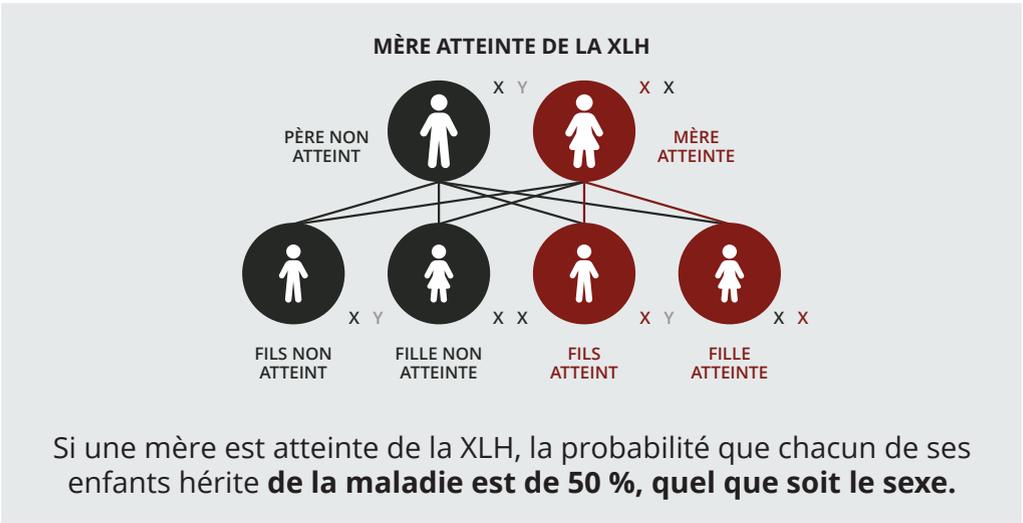
Les faibles taux chroniques de phosphate rendent les os faibles et mous. Les os faibles sont la cause sous-jacente des symptômes de la XLH.



COMMENT PEUT-ON CONTRACTER LA XLH?

La XLH est une maladie héréditaire. Le « X » dans XLH signifie « lié à l’X », parce que la maladie est due à une anomalie (une mutation) dans le chromosome X qui peut être transmise à la progéniture. Les individus de sexe masculin ont des chromosomes XY, et les individus de sexe féminin ont des chromosomes XX⁵.

SCHÉMA HÉRÉDITAIRE DE LA XLH



Environ le tiers des cas de la XLH sont **spontanés**, ce qui signifie qu’il n’existe pas d’antécédents familiaux de la XLH. Cependant, toute personne qui contracte la XLH peut transmettre la maladie à ses enfants.



AGISSEZ

Renseignez-vous auprès de votre médecin au sujet des tests génétiques :

- Si vous ou un parent êtes atteint de la XLH, il est fort probable que d'autres membres de votre famille le soient aussi. Si vous croyez être atteint de la XLH, consultez la page 8 pour savoir ce qu'il faut faire.
- Maladie héréditaire, la XLH touche les enfants et les adultes. Si elle n'est pas prise en charge, elle peut mener à des symptômes graves, douloureux, invalidants et permanents à l'âge adulte⁶.



**Elizabeth, sa
mère Jeanne et
son fils Simon
vivent avec
la XLH**

QUELS SONT LES SIGNES ET LES SYMPTÔMES DE LA XLH?

Chez les enfants^{1,2}

- Rachitisme
- Retard de croissance
- Retard de la marche
- Craniosynostose (forme inhabituelle de la tête)
- Céphalées dues à la malformation de Chiari (où le tissu cérébral s'étend dans le canal rachidien)



Chez les enfants et les adultes^{1,2,3,6}

- Courte stature
- Ostéomalacie
- Douleurs osseuses et articulaires
- Poignets ou genoux qui semblent plus évasés que la normale
- Jambes arquées ou genoux cagneux
- Abscès dentaires spontanés
- Douleurs musculaires et faiblesse
- Raideur articulaire
- Démarche dandinante



Chez les adultes^{1,2,3,6}

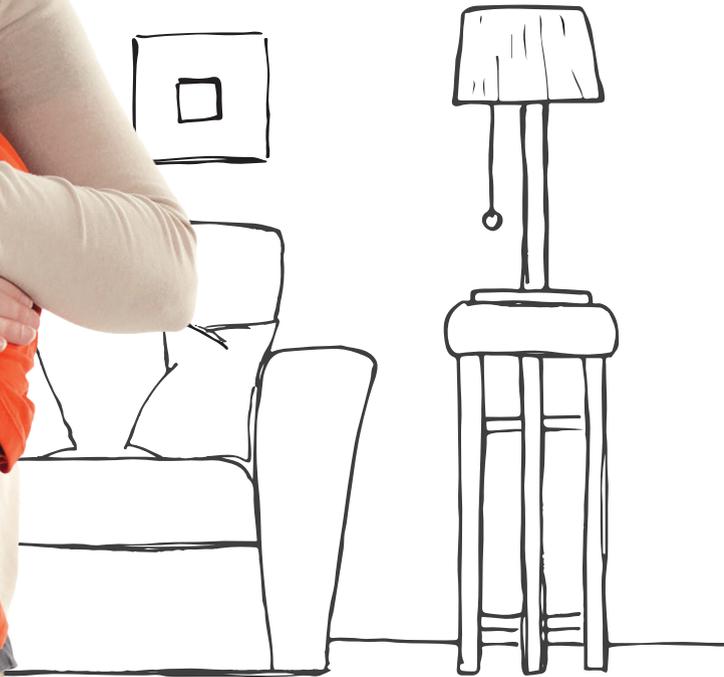
- Fractures et pseudofractures
- Enthésopathie (durcissement des tendons ou des ligaments)
- Arthrose
- Sténose du canal rachidien
- Complications dentaires
- Perte auditive
- Fatigue





AGISSEZ

Si vous avez éprouvé l'un ou l'autre de ces symptômes, il est important d'en parler avec un médecin qui connaît la XLH. Consultez la page 9 pour obtenir plus d'informations sur la recherche du bon médecin.



**Ben et sa mère, Charlotte,
vivent avec la XLH**

COMMENT L'HYPHOSPHATÉMIE LIÉE À L'X EST-ELLE DIAGNOSTIQUÉE?

Le diagnostic de la XLH peut être difficile à établir parce qu'il s'agit d'une maladie rare. Il est important de trouver des médecins qui connaissent bien l'hypophosphatémie liée à l'X et qui peuvent la reconnaître.

Un diagnostic de la XLH est basé sur une combinaison d'antécédents familiaux, de symptômes et de tests de laboratoire^{1,3}.



Votre médecin recueillera vos **antécédents familiaux** en vous posant des questions sur d'autres membres de votre famille et en vous demandant si ceux-ci présentent des symptômes similaires.



La présence de jambes arquées et de genoux cagneux chez un enfant est un signe de rachitisme. Les médecins peuvent demander aux patients de passer des examens et des radiographies, en plus d'étudier leurs signes de rachitisme à l'aide d'un score d'évaluation de la gravité du rachitisme (RSS, rickets severity score).

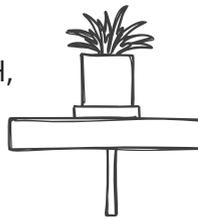


Les tests de laboratoire peuvent confirmer la XLH, y compris des tests qui mesurent la quantité de phosphate dans le sang et dans l'urine.



Le dépistage génétique peut contribuer à confirmer un diagnostic d'hypophosphatémie.

L'hypophosphatémie liée à l'X est généralement diagnostiquée pendant l'enfance, habituellement avant l'âge de deux ans, lorsque les jambes commencent à soutenir le poids du corps².



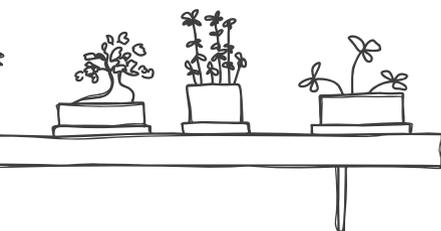


AGISSEZ

La bonne équipe de médecins et de fournisseurs de soins de santé peut faire toute la différence dans les soins que vous recevez.

Les spécialistes des soins pédiatriques et des soins aux adultes qui peuvent diagnostiquer et traiter la XLH comprennent :

- **Endocrinologues** – médecins spécialisés dans le traitement des affections hormonales
- **Néphrologues** – médecins spécialisés dans le traitement des affections rénales
- **Généticiens médicaux** – médecins spécialisés dans le traitement des maladies génétiques
- **Orthopédistes** – médecins spécialisés dans le traitement des affections osseuses



Becky vit avec la XLH

COMMENT PRENEZ-VOUS EN CHARGE LA XLH?

Il est important de trouver la bonne équipe soignante avec laquelle vous êtes à l'aise. Celle-ci peut vous fournir des soins personnalisés, du soutien et des renseignements sur la maladie. Exprimez vos préoccupations et posez-lui des questions sur la XLH pour en apprendre le plus possible.

La prise en charge de la XLH est différente pour les enfants et pour les adultes.

Chez les enfants, le traitement vise à : Chez les adultes, le traitement vise à :

- résoudre **les troubles de croissance**
- corriger **le rachitisme existant** et **améliorer la minéralisation des os** et des dents
- corriger **les malformations aux jambes**
- améliorer **la fonction physique**
- réduire la **douleur, la fatigue et la raideur** des os, des muscles et des articulations
- corriger **les malformations et les fractures des jambes**
- améliorer **la santé des os et des dents**

Les types de soins dont vous pourriez avoir besoin pour bien prendre en charge votre XLH peuvent comprendre ce qui suit¹⁻³ :

- Médicaments ou suppléments alimentaires
- Physiothérapie et ergothérapie
- Prise en charge de la douleur
- Soins dentaires
- Soins auditifs
- Conseil génétique

**Arlene, son fils Jason
et sa fille Gina
vivent avec la XLH**



SITES WEB UTILES POUR EN APPRENDRE SUR LA PRISE EN CHARGE DE LA XLH

XLHLink.ca est un site Web d'information pour les personnes, les soignants et les familles vivant avec la XLH qui propose des renseignements sur le diagnostic, les symptômes et la prise en charge de la maladie.

Le Canadian XLH Network est une organisation à but non lucratif qui sert la communauté des patients atteints de la XLH. Visitez leur page Web à l'adresse **facebook.com/canadianxlhnetwork**.



AGISSEZ

Les enfants atteints de la XLH, lorsqu'ils deviendront jeunes adultes, devront passer des soins pédiatriques aux soins destinés aux adultes. Les parents et les médecins peuvent les aider à comprendre leur maladie et les encourager à prendre en charge leurs soins médicaux.



COMMENT VOUS PRÉPARER À LA VISITE CHEZ VOTRE MÉDECIN

Si vous n'êtes pas certain que vous ou un être cher êtes atteint de la XLH, **parlez-en à votre médecin. Suivez la liste de vérification ci-dessous pour vous préparer.**



Faites une liste des symptômes.

Avant votre rendez-vous, prenez quelques minutes pour noter tous vos symptômes actuels et passés.



Connaissez vos antécédents familiaux.

Parlez aux membres de votre famille et demandez-leur si quelqu'un a reçu un diagnostic de XLH ou en a éprouvé des symptômes. Prenez note des réponses et discutez-en lors de votre rendez-vous et posez des questions sur les tests génétiques.



Organisez vos antécédents médicaux.

Tenez à jour un document de type dossier médical, dans lequel vous inscrirez notamment vos résultats de tests et des notes prises lors de visites au cabinet, ainsi qu'une liste de vos médicaments actuels et de vos allergies connues. Apportez-le avec vous.



Gardez une liste de vos questions.

Avant le rendez-vous, notez toutes les questions que vous pourriez vouloir poser. Prenez des notes à chaque rendez-vous afin de vous souvenir des points importants à retenir.



Prenez la défense de votre santé.

Jouez un rôle actif et exprimez-vous lorsque vous avez des préoccupations et que vous cherchez à obtenir des réponses lorsque des problèmes surviennent.



RÉFÉRENCES

1. Linglart A, Biosse-Duplan M, Briot K, et al. Therapeutic management of hypophosphatemic rickets from infancy to adulthood. *Endocr Connect.* 2014;3(1):R13-R30. 2. Ruppe MD. X-linked hypophosphatemia. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al, eds. *GeneReviews*[®] [Internet]. University of Washington, Seattle; 1993-2020. Published February 9, 2012. Updated April 13, 2017. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK83985/> 3. Carpenter TO, Imel EA, Holm IA, Jan de Beur SM, Insogna KL. A clinician's guide to X-linked hypophosphatemia. *J Bone Miner Res.* 2011;26(7):1381-1388. 4. Martin A, Quarles LD. Evidence for FGF23 involvement in a bone-kidney axis regulating bone mineralization and systemic phosphate and vitamin D homeostasis. *Adv Exp Med Biol.* 2012;728:65-83. 5. Gaucher C, Warrant-Debray O, Nguyen TM, et al. PHEX analysis in 118 pedigrees reveals new genetic clues in hypophosphatemic rickets. *Hum Genet.* 2009;125(4):401-411. 6. Skrinar A, Dvorak-Ewell M, Evins A, et al. The lifelong impact of X-linked hypophosphatemia: results from a burden of disease survey. *J Endocr Soc.* 2019;3(7):1321-1334. doi:10.1210/je.2018-00365

Ces renseignements ne sont destinés qu'à des fins éducatives et ne visent pas à fournir des conseils médicaux. Votre professionnel de la santé doit toujours être votre principale source de conseils médicaux pour tout ce qui concerne la santé, les diagnostics ou les traitements.