

Calcinose tumorale hyperphosphatémique familiale

F.Mechid.F, N.Bahaz, C.Dahou-Makhloufi

Service de rhumatologie, CHU Mohamed Lamine Debaghine. Alger, Algérie

Introduction

La calcinose tumorale hyperphosphatémique est une affection rare, souvent accompagnée d'une histoire familiale. Elle est de transmission autosomique récessive liée à une mutation du gène FGF23, α -Klotho ou GALNT3. Elle est caractérisée par le dépôt de calcifications au niveau des parties molles péri-articulaires.

Elle se voit habituellement chez l'enfant ou l'adolescent, notamment dans la population noire. Le diagnostic est évoqué à l'imagerie. Le traitement est essentiellement chirurgical. À ce propos nous rapportons un cas de calcinose tumorale idiopathique chez une femme âgée de 22 ans.

Observation

Patiente B.S âgée de 22 ans, issue d'un mariage consanguin, consulte pour une induration au niveau de la face antéro externe de la hanche droite. Le début remonte à l'âge de 10 ans par l'apparition d'une tuméfaction de consistance dure, augmentant progressivement de volume. L'imagerie a objectivé des opacités de tonalité calcique des parties molles péri-articulaires (voir fig.1 et 2). Le diagnostic de calcinose tumorale fut établi et une ablation chirurgicale de la masse tumorale a été tentée à 3 reprises avec récurrence quelques mois plus tard. L'examen clinique avait noté une tuméfaction ferme et indolore de la face antéro externe de la hanche droite, dont la peau en regard était le siège de deux cicatrices chéloïdes ainsi que deux orifices de fistulisation laissant sourdre un matériel calcique. La mobilité de l'articulation était conservée.

Biologie :

Calcémie, calciurie, phosphaturie, bilan rénal, PTH et la magnésémie étaient normaux. La phosphatémie était élevée, fluctuant de 52 à 54mg/L. Le taux de 1,25-dihydroxyvitamine D était normal. Le taux du FGF23 était à 26.5pg/ml (23.2-95.4). Par ailleurs la sœur de la patiente présente également une hyperphosphatémie (64.3mg/L), sans signes radiographiques de calcinose.

Le diagnostic d'une calcinose hyperphosphatémique familiale était retenu, la patiente a reçu une perfusion d'acide zolédronique et un chélateur non calcique du phosphore (sévélamer) avec un régime pauvre en phosphate.

Discussion

- Le FGF 23 est une hormone essentielle à la régulation du phosphore, sa baisse induit une hyperphosphatémie par diminution de l'excrétion du phosphate et l'apparition de calcifications tissulaires. Des mutations génétiques du FGF23, de Klotho ou du GALNT3 sont incriminées dans la survenue d'une calcinose tumorale hyperphosphatémique. Cette affection touche particulièrement les patients entre la première et deuxième décennie sans prédominance de sexe.
- La calcinose tumorale hyperphosphatémique se manifeste cliniquement par une tuméfaction de taille plus ou moins impressionnante, allant de 1 à 30 cm de diamètre, le plus souvent autour des grosses articulations, en particulier la hanche, comme constatée chez notre patiente.
- Dans certaines localisations, la calcinose peut devenir douloureuse par compression des structures avoisinantes ou être à l'origine d'une gêne fonctionnelle. Des fistulisations avec élimination transépidermique du matériel calcique sont possibles.
- La découverte d'une hyperphosphatémie chez notre patiente et sa sœur nous a incité à mesurer le FGF23. Chez notre patiente le taux du FGF23 était inadapté à la phosphatémie.
- Le traitement est avant tout chirurgical et toute exérèse incomplète est pourvoyeuse de récurrence tumorale. L'efficacité du traitement médical reste incertaine.

Conclusion

Bien que bénigne, la calcinose tumorale hyperphosphatémique peut engendrer un handicap esthétique. Son traitement est difficile et la chirurgie demeure souvent décevante.

Bibliographie

1. E.Sprecher. Familial tumoral calcinosis: from characterization of a rare phenotype to the pathogenesis of ectopic calcification. J Invest Dermatol 2010; 130: 652-660.
2. A.Linglart, C. Chaussain. Régulation endocrine de la phosphatémie : de l'identification des facteurs aux nouvelles thérapies. Annales d'Endocrinologie 2016 ; 77: S36-S42.
3. A.Benet-Pages, P. Orlik, T.M.Strom, B. Lorenz-Depiereux. An FGF23 missense mutation causes familial tumoral calcinosis with hyperphosphatemia. Hum Mol Genet. 2005;14:385-390.
4. M. Chakhtoura et al. Hyperphosphatemic familial tumoral calcinosis secondary to fibroblast growth factor 23 (FGF23) mutation: a report of two affected families and review of the literature. Osteoporosis International 2018; 29:1987-2009

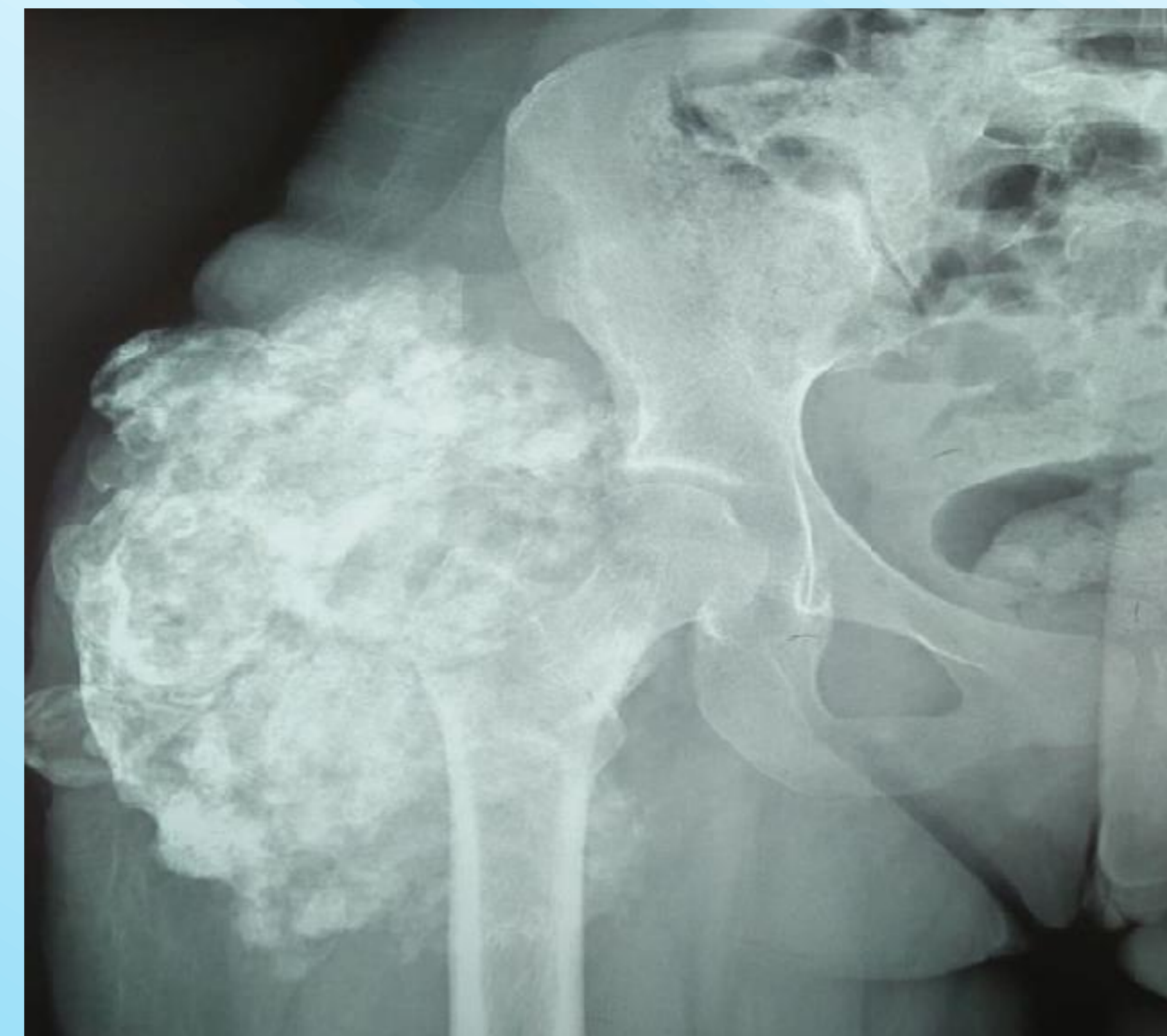


Figure 1: la radiographie de la hanche objective de multiples calcifications.

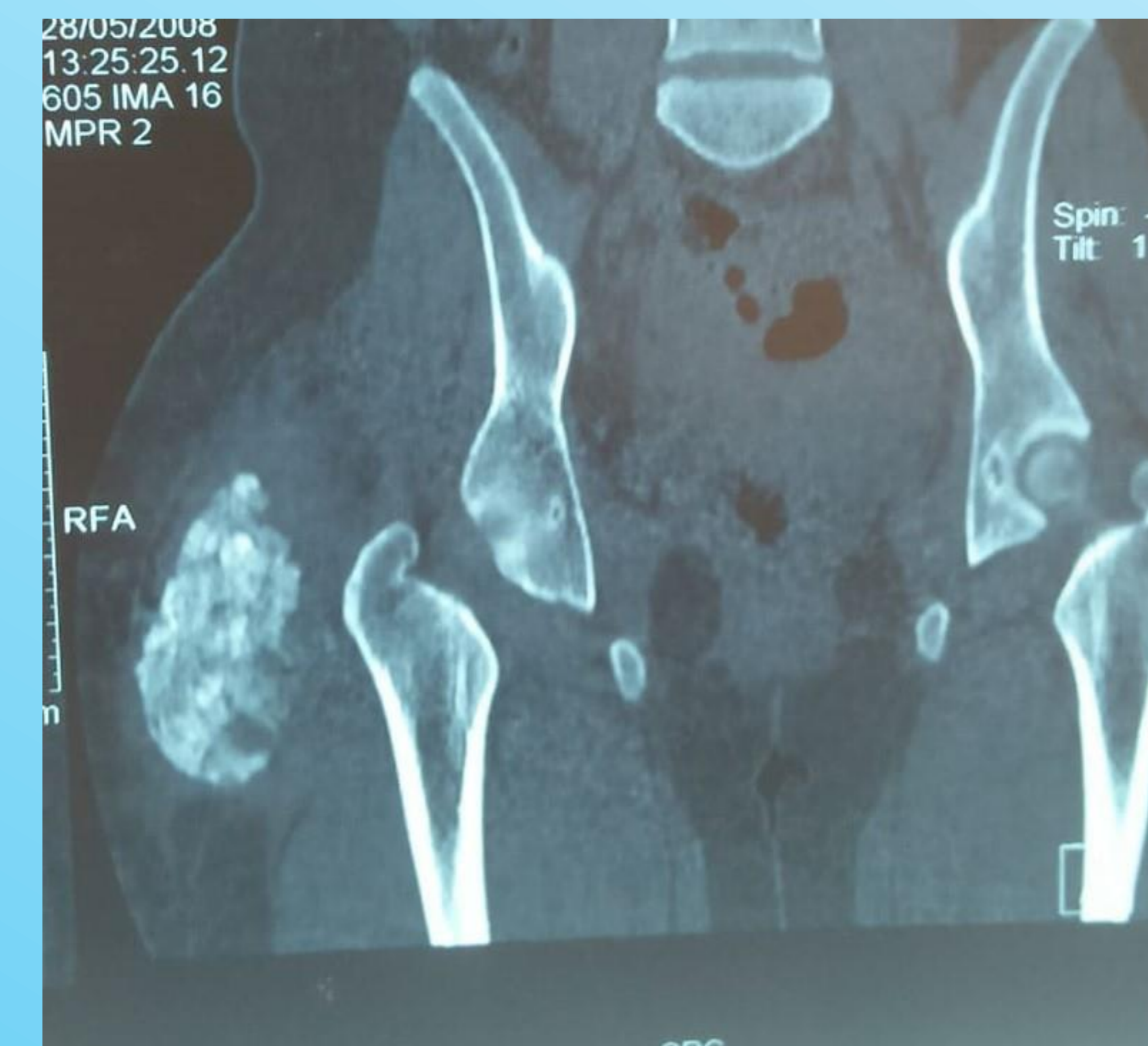


Figure 2: TDM de l'articulation coxo-fémorale montrant un amas calcique périarticulaire avec conservation de l'articulation.