



PARTAGE D'EXPÉRIENCE DU CENTRE DE COMPÉTENCE
DES MALADIES RARES DU MÉTABOLISME DU CALCIUM ET
DU PHOSPHATE (CaP) DU **CHU DE MONTPELLIER**



#2

OCTOBRE 2025

HYPOPHOSPHATASIE : DES PARCOURS DE SOINS AU SERVICE DE LA QUALITÉ DE VIE - CHU de Montpellier

Edition réalisée en partenariat
avec la filière OSCAR



SOMMAIRE



01 ÉDITORIAL →



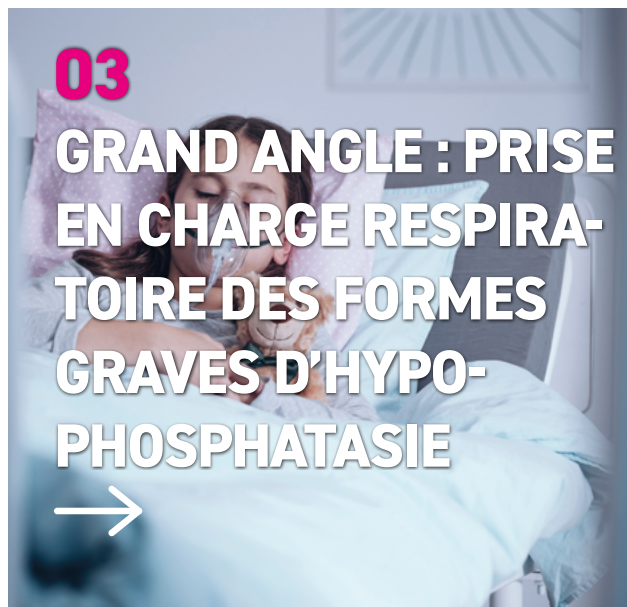
02 PRISE EN CHARGE NEURO- DÉVELOPPEMENTALE des formes graves d'HPP pédiatrique →



05 MIEUX ACCOMPAGNER LES PATIENTS ATTEINTS D'HPP grâce au réseau national de soins →



03 GRAND ANGLE : PRISE EN CHARGE RESPIRA- TOIRE DES FORMES GRAVES D'HYPHO- PHOSPHATASIE →



04 LA PRISE EN CHARGE des patients adultes atteints d'hypophosphatasie →



06 POINTS CLÉS À RETENIR →



07 ACTUALITÉS HPP →



02 - INTERVIEW

PRISE EN CHARGE NEURO-
DÉVELOPPEMENTALE DES FORMES
GRAVES D'HPP PÉDIATRIQUE



Dr Maxime Colmard
Neuropédiatre

03 - GRAND ANGLE

PRISE EN CHARGE RESPIRATOIRE
DES FORMES GRAVES D'HPP



Dr Christophe Milesi
Réanimateur
pédiatrique



Dr Johan Moreau
Pneumopédiatre

04 - INTERVIEW

LA PRISE EN CHARGE DES PATIENTS
ADULTES ATTEINTS D'HPP



Dr Paulina Szafors
Rhumatologue

05 - INTERVIEW

LE RÉSEAU NATIONAL
DE SOINS DE L'HPP



Dr Cyril Amouroux
Pédiatre
endocrinologue

ÉDITO

L'HYPOPHOSPHATASIE :

des parcours de soins au service de la qualité de vie



Dr Cyril Amouroux

Pédiatre endocrinologue

Coordonnateur du Centre de compétence des maladies rares
du métabolisme du calcium et du phosphate (CaP)

L'**hypophosphatasie** est une maladie rare et complexe, dont les présentations cliniques sont très variables. Grâce aux avancées thérapeutiques récentes, il est désormais possible de modifier le pronostic des formes les plus sévères, autrefois létales dès la période périnatale. Ce progrès transforme profondément notre rôle : accompagner ces enfants vers une vie aussi normale que possible, tout en tenant compte d'une morbidité souvent lourde et d'une évolution encore en partie inconnue.¹

Parmi les enjeux les plus sensibles, la prise en

charge des complications respiratoires reste centrale. L'insuffisance respiratoire chronique exige un suivi au long cours, marqué par des épisodes de décompensation parfois graves. Même une infection respiratoire bénigne peut avoir des conséquences majeures.^{1,2} Le quotidien des familles et des équipes soignantes est rythmé par une prise en charge pluridisciplinaire exigeante, où chaque patient devient une situation clinique singulière, nécessitant une adaptation permanente des stratégies thérapeutiques.

Dans les formes moins

sévères, les objectifs évoluent : il s'agit alors de soulager les douleurs chroniques, de prévenir les fractures et les troubles musculosquelettiques, tout en encourageant une activité physique adaptée. Kinésithérapie, rhumatologie, rééducation : tous ces volets contribuent à préserver l'autonomie et la qualité de vie. Là encore, la coordination des soins est cruciale pour éviter les ruptures de parcours.¹

Pour répondre à ces besoins complexes, la structuration d'un réseau national via la **filière OSCAR**, ainsi que l'organisation de RCP régionales et na-

tionales, constituent des leviers indispensables. À l'échelle locale, nous avons à cœur de renforcer les liens entre l'hôpital, les établissements de proximité et les professionnels libéraux. En Occitanie, le réseau Maladies Rares joue ce rôle de trait d'union, facilitant les échanges entre centres experts et professionnels de terrain. De nouveaux outils comme la télé-expertise, via la plateforme Omnidoc permettent également d'améliorer l'accès au diagnostic et au conseil spécialisé pour les médecins de premier recours.

Enfin, les associations de

patients tiennent une position clé. Par leur engagement, elles apportent un soutien concret aux familles, partagent leur expérience du quotidien avec la maladie, et contribuent activement à l'amélioration des parcours.

Chaque jour, nous avançons ensemble avec un objectif partagé : construire, pour chaque patient atteint d'hypophosphatasie, un projet de vie à la fois réaliste, individualisé et épanouissant.

**Pour plus d'informations
sur l'HPP**



PRISE EN CHARGE NEURO-DÉVELOPPEMENTALE des formes graves d'HPP pédiatrique : une coordination au service de l'enfant et de sa famille



Quels sont les troubles neurodéveloppementaux que l'on peut observer dans les formes graves d'hypophosphatasie pédiatrique ?

Dr Colmard : Dans les formes graves d'hypophosphatasie pédiatrique, les troubles neurodéveloppementaux sont variés. Le principal concerne la sphère motrice : ces enfants présentent souvent une hypotonie marquée, c'est-à-dire un tonus musculaire diminué, affectant leur mobilité et leur coordination. Le retard moteur est souvent perceptible très tôt, parfois dès les premières semaines de vie. Sur le plan cognitif, le fonctionnement du cerveau est généralement préservé, mais des difficultés secondaires, liées aux longues hos-

pitalisations et à l'environnement, peuvent apparaître. Des troubles du langage sont fréquents, conséquence à la fois de la motricité orofaciale altérée et du retard moteur global. Des problèmes d'oralité alimentaire, avec des difficultés à manger et à déglutir, peuvent également être observés. Chaque enfant est différent et les atteintes varient en nature et en gravité.¹

Quels sont les axes prioritaires de la prise en charge de ces troubles ?

Dr Colmard : La prise en charge vise d'abord à intervenir précocement, dès l'apparition des premiers signes, même en l'absence de diagnostic confirmé. La kinésithérapie est généralement mise en place rapidement pour stimuler la motricité globale et fine. Une fois le diagnostic d'hypophosphatasie posé, la prise en charge devient multidisciplinaire. Elle implique des médicaux (pédiatres, neuropédiatres, MPR (Médecine Physique et de Réadaptation), pneumo-

pédiatres...) et des paramédicaux (kinésithérapeutes, orthophonistes, psychomotriciens, ergothérapeutes, psychologues...). Chaque professionnel intervient selon son champ de compétences spécifique. Les objectifs de rééducation sont individualisés, fixés en fonction des capacités de l'enfant et réévalués régulièrement lors de synthèses pluridisciplinaires.

Quelle est la durée habituelle des hospitalisations pour ces enfants ?

Dr Colmard : Les hospitalisations peuvent durer plusieurs mois, notamment à cause de la nécessité d'une ventilation prolongée. La durée d'hospitalisation est liée à l'évolution des besoins respiratoires et peut majorer les problématiques de développement par un manque de stimulation. Même après la sortie, un soutien logistique et médical est souvent indispensable à domicile, nécessitant une formation adaptée des parents à l'utilisation de matériels spécifiques.

INTERVIEW/Du neuropédiatre

Comment les parents sont-ils accompagnés pour prendre soin de leur enfant à domicile ?

Dr Colmard : Chaque professionnel accompagne les parents dans son domaine d'expertise : le kinésithérapeute les initie aux exercices moteurs adaptés à pratiquer à la maison, l'orthophoniste donne des conseils pour favoriser l'alimentation et le langage, le psychomotricien par une approche sensorimotrice travaille les aspects sensoriels, les coordinations globale et fine, les installations notamment à domicile. L'approche reste ludique pour l'enfant, évitant toute connotation douloureuse ou contraignante. L'objectif est que les parents deviennent des partenaires actifs dans la stimulation quotidienne de leur enfant.

Existe-t-il des degrés de gravité même au sein des formes graves ?

Dr Colmard : Oui, même parmi les formes graves, l'expression clinique est très variable d'un enfant à l'autre. D'où la nécessité d'une approche extrêmement personnalisée.¹ Chaque domaine du neurodéveloppement est évalué pour identifier les forces à valoriser et les faiblesses à soutenir. Ces bilans doivent être répétés régulièrement, afin d'adapter la prise en charge

à l'évolution des capacités de l'enfant, en particulier durant les périodes clés du développement comme l'explosion lexicale vers 18 mois.

Quel est le rythme des bilans et des rééducations ?

Dr Colmard : À la sortie d'hospitalisation, des interventions à domicile pourront être proposées. Puis les rééducations sont pluri-hebdomadaires, cumulant kinésithérapie, orthophonie, psychomotricité, etc. Les bilans neurodéveloppementaux, eux, sont en général réalisés tous les six mois, permettant d'ajuster les objectifs. La coordination entre professionnels est essentielle pour harmoniser les actions.

Comment se coordonne le suivi entre l'hôpital, le CAMSP et les professionnels de ville ?

Dr Colmard : Le CAMSP (Centre d'Action Médicosociale Précoce) joue un rôle central. Structure médico-sociale sans hospitalisation, il assure le suivi neurodéveloppemental et coordonne les soins médicaux et paramédicaux autour de l'enfant et sa famille. Le CAMSP assure aussi le lien avec les professionnels libéraux de proximité, afin de faciliter la continuité des soins. Des réunions de synthèse annuelles permettent un échange direct entre tous les acteurs et



Dr Maxime Colmard
Neuropédiatre au
CAMSP du CHU de
Montpellier

Une prise en charge précoce et multidisciplinaire est importante pour soutenir chaque potentiel de développement de l'enfant

les familles.

Quel soutien est proposé aux familles ?

Dr Colmard : Le soutien psychologique est fondamental, pour les parents mais aussi pour la fratrie. Les associations de patients, comme Hypophosphatasie Europe, offrent également un soutien précieux, permettant aux familles de rompre l'isolement et de trouver des ressources fiables. L'accès à des informations sérieuses (Orphanet, sites associatifs) est encouragé pour aider les familles à mieux comprendre la maladie.

Un dernier message à faire passer ?

Dr Colmard : Il est primordial de sensibiliser au dépistage précoce de l'atteinte neurodéveloppementale et de mettre en place les rééducations dès que possible. Chaque progrès réalisé dans la prise en charge est le fruit de ces efforts.

GRAND ANGLE : PRISE EN CHARGE RESPIRATOIRE DES FORMES GRAVES D'HYPOPHOSPHATASIE

L'hypophosphatasie dans ses formes pédiatriques graves entraîne souvent des complications respiratoires majeures, justifiant une prise en charge hautement spécialisée et pluridisciplinaire. Pour illustrer les enjeux et les défis de cette prise en charge, le **Dr Christophe Milesi**, réanimateur pédiatrique, et le **Dr Johan Moreau**, pneumopédiatre, nous présentent le parcours d'une petite patiente, L., tout en discutant en parallèle des grands principes de la prise en charge respiratoire dans ces formes sévères. Cette double approche permet de mieux appréhender la complexité de cette prise en charge.



Dr Christophe Milesi
Réanimateur
pédiatrique

Il faut être humble
face à une maladie rare
dont nous continuons
à apprendre



Quels types de complications respiratoires peut-on observer chez les patients atteints d'hypophosphatasie ?

Dr Milesi : Notre petite patiente, L., a présenté toutes les complications possibles : une insuffisance respiratoire rapidement décompensée, nécessitant d'abord une ventilation non invasive, puis invasive, avec trachéotomie prolongée. Elle associait des troubles ventilatoires restrictifs (difficulté à ouvrir le poumon) et obstructifs. Une trachéomalacie localisée, juste au-dessus de la trachéotomie, compliquait encore sa situation. Après une chirurgie de fixation du larynx (pexie), nous avons pu obtenir une stabilisation permettant la décanulation. Actuellement, elle est sous ventilation non invasive nocturne et oxygénothérapie diurne. La prise en charge a demandé un ajustement permanent en fonction de l'évolution clinique.

Dr Moreau : Plus globalement, dans les formes sévères, l'atteinte

respiratoire est multifactorielle : thorax petit induisant une hypoplasie pulmonaire, côtes molles entraînant des mouvements paradoxaux thoraciques à l'inspiration peu efficace, un tableau de trachéobronchomalacie, d'hypotonie musculaire, d'apnées centrales possiblement liées à des dépôts intracérébraux, ainsi qu'un risque d'inhalation ou d'infections nosocomiales dues à la réanimation prolongée. La combinaison de ces atteintes rend ces patients particulièrement vulnérables et la prise en charge respiratoire particulièrement délicate.

Quels sont les mécanismes physiopathologiques sous-jacents ?

Dr Moreau : L'hypophosphatasie entraîne un déficit de minéralisation osseuse affectant le développement de la cage thoracique (côtes) et donc des poumons. Il existe aussi une hypotonie musculaire associée, conséquence d'un défaut d'interaction os/muscle et probablement des anomalies

POINT DE VUE/Du pneumopédiatre

propres aux cellules musculaires. Le tout peut aboutir dans ces formes sévères à une hypoventilation restrictive et des troubles obstructifs complexes à gérer. À cela s'ajoute parfois une atteinte centrale du contrôle de la respiration. En conséquence, la stratégie ventilatoire doit être adaptée et réévaluée en permanence.

Comment évaluez-vous la possibilité de sevrage ventilatoire ?

Dr Milesi : Plusieurs éléments sont pris en compte : la capacité musculaire à maintenir une ventilation efficace sans assistance, l'état anatomique de la trachée (absence de collapsus) et bien sûr, le projet familial. Dans le cas de L., l'impossibilité pour sa maman d'envisager une prise en charge à domicile avec trachéotomie a également pesé sur la décision d'accélérer le sevrage. C'est une décision qui doit concilier critères médicaux, techniques et humains. Le soutien psychologique des familles pendant ce processus est primordial.

Quelles précautions particulières sont à prendre chez ces enfants ?

Dr Milesi : Un suivi ventilatoire rapproché est indispensable. Toute infection respiratoire peut être gravement décompensatrice. La vaccination est indispensable, de même qu'une éducation rigoureuse à la reconnaissance des signes d'alerte. La prévention des complications respiratoires est un enjeu quotidien et chaque symptôme doit être interprété avec prudence et diligence.

Dr Moreau : Le suivi doit débuter en réanimation ou en soins intensifs pour stabiliser l'enfant. Par la suite, la prise en charge se structure autour d'une équipe multidisciplinaire ; cette collaboration est déterminante, car aucun professionnel ne peut gérer seul la complexité de ces cas. L'évolution étant souvent lente et fluctuante, elle nécessite une grande coordination des soins.

Comment se structure cette approche pluridisciplinaire ?

Dr Milesi : Progressivement. En réanimation, nous faisons appel aux ORL, pneumologues, kinés, orthophonistes, psychomotriciens et éducateurs. Lors du retour à domicile, la coordination est assurée via le CAMSP et l'hospitalisation à domicile. Une équipe de rééducation fonctionnelle intervient également pour l'adaptation du matériel (sièges, corsets).

Dr Moreau : Cette dynamique est évolutive : au début centrée sur la stabilisation vitale et respiratoire, elle s'ouvre ensuite à l'accompagnement global du développement neuromoteur et de la qualité de vie. Chaque compétence est sollicitée au moment opportun. L'interaction entre les professionnels est essentielle pour anticiper les besoins futurs de l'enfant.

Quelles sont les perspectives d'évolution dans la prise en charge respiratoire ?

Dr Moreau : Avec le traitement, l'amélioration du pronostic de ces enfants, même dans les formes les plus sévères, ouvre la voie à de nouvelles problématiques. Il devient possible d'envisager des trajectoires de soins sur le long terme alors qu'auparavant ces enfants décédaient en période néonatale. Cependant, cela se traduit souvent par l'émergence de handicaps lourds, qu'il faut accompagner au mieux. Le traitement améliore la minéralisation osseuse, renforçant la structure thoracique et facilitant à terme la ventilation. Cela change l'approche respiratoire, avec des thorax plus solides mais des besoins persistants d'assistance ventilatoire.

Dr Milesi : Ces évolutions soulèvent toutefois des enjeux éthiques. Le regard du soignant sur le handicap peut être plus négatif que celui des familles. La petite L., malgré une autonomie très réduite, garde une qualité de vie réelle, dans un environnement affectif très soutenant. Notre rôle est d'accompagner sans



Dr Johan Moreau
Pneumopédiatre

Dans ces formes graves, l'objectif est de transformer une survie fragile en qualité de vie

projeter nos propres limites sur ce que peut être la vie avec un handicap. Ce respect du ressenti des familles est fondamental dans notre pratique. La qualité de vie doit être définie par ceux qui la vivent, pas par les professionnels.

Y a-t-il un message que vous aimeriez faire passer aux équipes susceptibles de prendre en charge ces enfants ?

Dr Moreau : C'est une pathologie rare, complexe, et souvent déroutante. Mais elle nous enseigne l'humilité et l'importance du travail collectif. Il faut garder à l'esprit que la prise en charge respiratoire ne peut être pensée isolément. Elle est intimement liée à l'état osseux, musculaire, neurologique, nutritionnel et psycho-affectif de l'enfant. L'expérience clinique reste déterminante.

Dr Milesi : Il faut aussi souligner la résilience incroyable de certaines familles, et l'attachement des soignants à ces enfants qui passent parfois de longs mois en réanimation. On apprend beaucoup à leur contact, au-delà de la médecine technique. C'est une aventure humaine autant que médicale.



LA PRISE EN CHARGE des patients adultes atteints d'hypophosphatasie



Quels sont les principaux symptômes articulaires et osseux observés chez les patients adultes et qu'est-ce qui oriente le diagnostic ?

Dr Szaforis : Le diagnostic peut être posé très tôt pendant l'enfance pour les formes sévères, marquées par des fractures, des fissures osseuses, des déformations des membres inférieurs ou une démarche dandinante. Les troubles dentaires, à commencer par la chute précoce des dents de lait, sont également fréquents, pouvant conduire à des atteintes dentaires à l'âge adulte.¹

D'autres patients présentent des formes plus tardives, diagnostiquées à l'âge adulte, où les symptômes peuvent être plus frustrés : douleurs musculaires, tendineuses, arthrites à répétition, parfois étiquetées à tort comme une

fibromyalgie. Des dépôts de pyrophosphate de calcium pouvant faire évoquer une chondrocalcinose et une arthrose précoce peuvent également s'intégrer dans le tableau d'hypophosphatasie à l'âge adulte. Une phosphatase alcaline basse sur un bilan biologique doit alerter. La variabilité et la faible spécificité des signes rendent le diagnostic complexe, d'où l'importance d'évoquer l'hypophosphatasie devant des douleurs chroniques, des fractures à faible cinétique traumatique ou encore des pertes dentaires anormales. Il est important de sensibiliser les professionnels de santé à l'importance de cet examen biologique simple mais déterminant.

En quoi la prise en charge diffère-t-elle entre une forme sévère de l'enfance et une forme diagnostiquée à l'âge adulte ?

Dr Szaforis : La prise en charge inclut systématiquement la gestion de la douleur, souvent avec l'appui des centres antidouleur, ainsi qu'un suivi dentaire spécifique indispensable à la préservation de la qualité

de vie.¹ La principale différence repose sur l'indication à un traitement substitutif, possible uniquement si les symptômes ont débuté avant l'âge adulte. Pour évaluer l'éligibilité, nous recherchons dans les antécédents des retards à la marche, des déformations osseuses, ou des pertes précoces de dents de lait, en s'appuyant si besoin sur l'examen du carnet de santé. Les déformations orthopédiques sévères peuvent nécessiter des interventions chirurgicales complexes ainsi que des adaptations fonctionnelles, discutées en réunion pluridisciplinaire spécialisée.

Existe-t-il des spécificités dans la prise en charge de la douleur chronique ?

Dr Szaforis : Le maître mot est la précocité. Il est crucial d'agir rapidement afin d'éviter que la douleur chronique ne s'installe durablement. La priorité est donnée aux approches non médicamenteuses¹ : kinésithérapie, rééducation fonctionnelle, méditation de pleine conscience, acupuncture et/ou hypnose. Cette stratégie vise à limiter à long terme l'usage des

INTERVIEW/De la rhumatologue

antalgiques et anti-inflammatoires, dont les effets secondaires deviennent plus problématiques avec l'âge. De plus, l'éducation thérapeutique du patient joue un rôle clé pour l'aider à mieux comprendre et gérer sa douleur au quotidien.¹

Comment est coordonné le parcours de soins pour ces patients ?

Dr Szaforis : Il est essentiel qu'un professionnel référent coordonne la prise en charge : rhumatologue, pédiatre ou généticien selon les centres. Au CHU de Montpellier, nous organisons des évaluations en hôpital de jour, combinant bilans osseux par imagerie (radiographies standard, scintigraphie osseuse, EOS), bilans de mobilité par le kinésithérapeute, évaluation diététique et entretien avec l'équipe d'algologie. Une orientation vers un centre dentaire spécialisé est également mise en place, de même qu'une rencontre avec une assistante sociale pour évaluer les besoins en aides humaines ou techniques. Chez les jeunes adultes, une consultation en génétique est proposée pour informer

sur les risques de transmission et éventuellement préparer un diagnostic prénatal adapté.

Quels dispositifs d'accompagnement sont proposés aux patients ?

Dr Szaforis : L'accompagnement social est crucial : aides administratives pour constituer des dossiers MDPH, reconnaissance du statut de travailleur handicapé, aménagements professionnels ou aides humaines à domicile. Une reconversion professionnelle peut être envisagée si nécessaire. En Occitanie, le réseau Maladies Rares Occitanie facilite l'orientation des patients vers les spécialistes et les services de soutien appropriés, en lien avec les équipes pluridisciplinaires locales.

Quel message souhaitez-vous faire passer aux professionnels de santé ?

Dr Szaforis : Il faut être vigilant devant une phosphatase alcaline basse, même en présence de symptômes aspécifiques tels que des douleurs musculo-tendineuses, des fissures osseuses ou des fractures à répétition. Ce simple dosage, souvent



Dr Paulina Szaforis
Rhumatologue au CHU de Montpellier

Une phosphatase alcaline basse n'est jamais anodine : chez un patient douloureux chronique, elle doit faire évoquer l'hypophosphatasie

inclus dans les bilans standards, doit pousser à orienter le patient vers un rhumatologue ou un centre de référence, pour confirmer ou infirmer l'hypothèse d'une hypophosphatasie et réaliser une analyse génétique si nécessaire.

MIEUX ACCOMPAGNER LES PATIENTS ATTEINTS D'HPP

grâce au réseau national de soins

Quel est le rôle de la filière OSCAR dans l'amélioration de la prise en charge de l'hypophosphatasie ?

Dr Amouroux : La France bénéficie d'une organisation structurée pour les maladies rares. Depuis les années 2005-2007, des centres de référence se sont constitués, rejoints ensuite par les filières maladies rares. L'hypophosphatasie est une pathologie prise en charge dans la filière OSCAR, qui regroupe plusieurs centres autour de quatre grandes thématiques : Maladies rares du métabolisme du calcium & du phosphate (CaP), Maladies Osseuses Constitutionnelles (MOC), Dysplasie Fibreuse des Os (DFO) et Syndromes d'Ehlers-Danlos non vasculaires (SED-NV).³ L'intérêt de cette filière est de créer un lien fort entre les centres, pédiatriques et adultes, grâce à des événements réguliers (journées scientifiques, patients, associations, webinaires). Cette dynamique favorise l'échange d'expériences et enrichit les pratiques. OSCAR, de taille

humaine avec quatre centres de référence, permet une communication fluide et des collaborations transversales entre spécialistes, facilitant ainsi la prise en charge coordonnée des patients.

Quels projets visent à améliorer encore la prise en charge des patients atteints d'hypophosphatasie ?

Dr Amouroux : Deux axes principaux émergent. Sur le plan médicamenteux, des recherches sont en cours pour développer des traitements à longue durée d'action afin d'améliorer le confort des patients. À plus long terme, les thérapies géniques pourraient représenter d'autres pistes de traitement.

Sur le plan de la prise en charge globale, il s'agit d'affiner les protocoles : mieux déterminer les indications chirurgicales, adapter les stratégies de suivi pédiatrique, améliorer l'accompagnement pour optimiser le développement moteur, scolaire et social des enfants atteints de formes sévères, améliorer les connaissances sur le devenir à l'âge adulte.^{1,2}

Comment la filière agit-elle pour réduire l'errance diagnostique ?

Dr Amouroux : La sensibilisation des professionnels de première ligne est indispensable. Si pour un spécialiste, le diagnostic peut être rapide, encore faut-il que les symptômes soient reconnus comme suspects par les cliniciens de terrain. Par exemple, en période néonatale, l'association d'une détresse respiratoire à une valeur basse de phosphatase alcaline doit évoquer l'hypophosphatasie. Dans les formes plus modérées, le diagnostic peut être retardé face à des signes moins évidents (rachitisme, douleurs osseuses, pertes dentaires précoces).¹

Pour améliorer cette vigilance, la filière OSCAR multiplie les actions d'information : communications scientifiques, sensibilisation lors des congrès nationaux de pédiatrie, de rhumatologie, d'odontologie, campagnes destinées aux dentistes et aux pédiatres de ville. Les revues comme Horizon et les podcasts contribuent égale-

ment à cette dynamique de diffusion des connaissances.

Quel est le rôle des RCP nationales et régionales dans l'hypophosphatasie ?

Dr Amouroux : Il existe des RCP (Réunions de Concertation Pluridisciplinaire) nationales pédiatriques et adultes, ainsi que des RCP régionales, comme celle d'Occitanie. Ces RCP sont ouvertes à tous les professionnels de santé, qu'ils soient hospitaliers ou libéraux. Elles permettent de discuter des cas suspects, d'échanger sur la prise en charge (indications de traitements, chirurgie, suivi spécifique) et de guider les orientations diagnostiques et thérapeutiques.

Un médecin de ville peut facilement soumettre un dossier via la plateforme Skemeet en se connectant avec son identifiant RPPS. L'objectif est d'éviter l'isolement des praticiens et d'assurer une prise en charge rapide et coordonnée pour les patients.

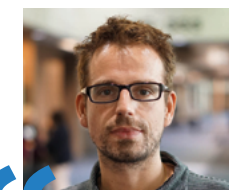
Comment les associations de patients complètent-elles la prise en charge médicale ?

Dr Amouroux : Les associations, comme Hypophosphatasie Europe, jouent un rôle clé. Elles offrent un soutien concret que les équipes médicales, malgré toute leur expertise, ne peuvent assurer : partage d'expériences entre familles, conseils pratiques pour la vie quotidienne, accompagnement psychologique par le témoignage. Entendre le parcours d'une autre famille, avec ses difficultés et ses espoirs, est souvent plus concret et porteur pour les patients et leurs proches.

Les associations participent aussi à relayer les informations officielles, à identifier des professionnels sensibilisés aux maladies rares dans les territoires, et à favoriser la continuité des soins pour des patients qui pourraient se sentir perdus lors de changements de région.

Un dernier message pour les professionnels de santé ?

Dr Amouroux : La prise en charge de l'HPP repose sur un maillage très efficace entre filière nationale, centres experts, RCP et as-



Dr Cyril Amouroux
Pédiatre endocrinologue
au CHU de Montpellier

La filière OSCAR, c'est surtout un réseau humain pour mieux accompagner les patients

sociations. Mais elle suppose aussi une vigilance constante des professionnels de santé sur le terrain. Il faut penser à l'HPP devant des douleurs osseuses chroniques ou une chute précoce des dents, et une valeur de phosphatase alcaline basse doit toujours alerter. En cas de doute, il ne faut pas hésiter à se tourner vers les RCP ou les centres experts pour orienter rapidement les patients vers le bon parcours. La qualité de la prise en charge dépend autant de la précocité du diagnostic que de l'excellence du suivi pluridisciplinaire.¹





POINTS CLÉS À RETENIR :

1/ Prise en charge respiratoire spécialisée :

Les formes graves d'HPP pédiatrique impliquent des complications respiratoires complexes, nécessitant une approche multidisciplinaire, évolutive et centrée sur la qualité de vie.

2/ Prise en charge neurodéveloppementale précoce :

Une prise en charge pluridisciplinaire dès les premiers signes est essentielle pour soutenir le développement moteur, langagier et sensoriel des enfants atteints de formes graves d'HPP pédiatrique.

3/ Soutien global des adultes :

Chez l'adulte, la gestion de la douleur, le suivi dentaire et l'accompagnement social sont au cœur du parcours, coordonné par un référent et structuré en hospitalisation de jour.

4/ Organisation régionale et nationale efficiente :

La filière OSCAR et les RCP permettent un maillage efficace entre les centres, favorisant l'accès rapide à l'expertise et la continuité du parcours de soins.

5/ Rôle central des familles et des associations :

L'implication des proches et des associations de patients est indispensable pour faire face aux défis quotidiens et rompre l'isolement.

RÉFÉRENCES :

1. PNDS Hypophosphatasie. Juillet 2021.
2. González-López JG, et al. Diagnosis, treatment, and follow-up of patients with hypophosphatasia. *Endocrine*. 2025 Feb;87(2):400-419.
3. Filière OSCAR. <https://www.filiere-oscar.fr/>

ACTUALITÉS HPP

- 30 octobre 2025 :

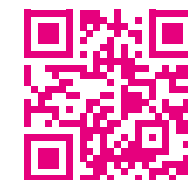
Journée internationale de l'hypophosphatasie

- 13 & 14 novembre 2025 :

Journées annuelles de la filière OSCAR à Paris

Pour plus d'informations sur RARE à l'écoute, société d'édition numérique

Contact : Virginie DRUENNE,
ambassadrice de RARE à l'écoute
E-mail: virginie@rarealecoute.com
Tél.: 06 22 09 49 19



Une revue conçue par RARE à l'écoute, premier média d'influence 100 % maladies rares, **RARE à l'écoute** crée des formats engagés pour mieux faire connaître les parcours de soins, favoriser le diagnostic précoce et valoriser les initiatives des centres experts. Les **Revue Horizon** sont réalisées en partenariat avec les filières de santé maladies rares et les centres experts hospitaliers concernés. Plus d'infos et versions digitales sur www.rarealecoute.com



Prix Bronze
dans la catégorie
«Parcours Patient»
lors de la 35^{ème} **Nuit**
des Caducées 2025



HORIZON HPP N°1
Déjà disponible sur
RARE à l'écoute