

Hypophosphatasie : l'AMRM alerte sur une maladie rare méconnue au Maroc et appelle à une meilleure prise de conscience

Compte Test - 2024-10-30 17:49:23 - Vu sur [pharmacie.ma](https://www.pharmacie.ma)

À l'occasion de la Journée internationale de l'hypophosphatasie, célébrée le 30 octobre, et dans le cadre de sa campagne de sensibilisation aux maladies rares, l'Alliance des Maladies Rares au Maroc (AMRM) appelle à une prise de conscience accrue autour de cette pathologie méconnue.

L'hypophosphatasie est une maladie génétique héréditaire affectant principalement la minéralisation des os et des dents. Elle résulte d'une baisse de l'activité de l'enzyme phosphatase alcaline, essentielle pour la formation du phosphate de calcium, un élément indispensable à la solidité osseuse. Cette maladie est très hétérogène et présente des formes variées selon l'âge d'apparition et la gravité des symptômes.

Chez les enfants, l'hypophosphatasie peut causer un retard de croissance, des déformations osseuses, une fragilité des os entraînant des fractures fréquentes, et une perte prématurée des dents de lait, souvent un premier signe révélateur. Dans ses formes les plus sévères, la maladie entraîne une déminéralisation majeure du squelette, parfois détectable in utero, pouvant conduire à une absence de structure osseuse à la naissance. Elle peut également provoquer une hypercalcémie ou une insuffisance respiratoire.

Chez l'adulte, les formes sont généralement moins graves, mais elles se traduisent par des douleurs osseuses, une diminution de la densité osseuse, des fractures, ainsi que des problèmes dentaires tels que la perte prématurée des dents.

L'hypophosphatasie est due à une mutation du gène ALPL, responsable de la production de la phosphatase alcaline. Le déficit de cette enzyme entraîne non seulement une carence en vitamine B6 mais aussi une accumulation anormale de certains substrats de l'enzyme, pouvant causer des manifestations neurologiques, comme des convulsions répondant à un traitement par vitamine B6.

Au Maroc, cette maladie reste peu connue et souvent sous-diagnostiquée, étant parfois confondue avec d'autres pathologies osseuses plus fréquentes telles que le rachitisme, l'ostéoporose ou l'ostéomalacie, ce qui expose les nourrissons à un risque vital.