

## 11. Un cas de calcinose extensive

Sarah Béland-Bonenfant<sup>1</sup>, Daniel Froment<sup>2</sup>, Josiane Bourré-Tessier<sup>1</sup>.

Services de rhumatologie<sup>1</sup> et de néphrologie<sup>2</sup>, Département de médecine, CHUM, Université de Montréal, Montréal, QC.

La calcinose cutanée, c'est-à-dire le dépôt de sels calciques au niveau cutané ou sous-cutané, peut être la manifestation d'une connectivite, notamment d'une sclérodermie systémique ou d'une dermatomyosite. Cependant, certaines maladies affectant le métabolisme phospho-calcique peuvent aussi en être la cause. Nous présentons ici le cas d'un patient avec calcinose extensive. Un homme de 76 ans a été référé en clinique de rhumatologie pour une possible sclérodermie limitée (CREST). Le patient présentait depuis quelques années des indurations progressives au niveau des fesses, des jambes et des mains. Il rapportait une sensation de durcissement de la peau à ces sites. Au questionnaire, il évoquait un seul épisode de blanchiment des doigts au froid, sans Raynaud franc. L'examen clinique démontrait une induration de la peau localisée principalement au niveau du bassin, des genoux et des chevilles. Deux masses fermes étaient palpables au niveau des muscles fessiers bilatéralement. Des radiographies de ces sites démontraient de la calcinose sévère des tissus mous, atteignant parfois le tissu graisseux, parfois les muscles. Un bilan rhumatologique a été effectué, mais étant donné l'absence de symptômes ou de signes clairement évocateurs d'une connectivite, la possibilité d'une anomalie métabolique a été évoquée et un bilan phosphocalcique a été demandé. Les ANA, ENA et anti-DNA sont revenus négatifs et le panel myosites a démontré des anti-SRP positifs. Les CK étaient cependant normaux et un électromyogramme ne démontrait aucune anomalie. La radiographie pulmonaire, les tests de fonction respiratoire et la capillaroscopie étaient aussi normaux. Le calcium total corrigé oscillait entre 2,49 et 2,55 (N : 2,17-2,56), le phosphore était augmenté à 2,0 (N : 0,72-1,44) et la PTH était normale à 2,8 (N : 1,4-6,8). La phosphatase alcaline et la créatinine étaient normales. La 25-OH-vitamine D était à 71 (N : 75-150), tandis que la 1,25-OH-vitamine D était élevée à 142 (N : 38-133). Suspectant une augmentation du FGF-23, celui-ci a été dosé et est revenu à 1644 (N : 19-114). Un diagnostic de calcinose tumorale a été posé. Il s'agit d'une maladie autosomale récessive rare causant une augmentation de la réabsorption du phosphore par le tubule proximal du rein, entraînant ainsi une élévation du produit phospho-calcique et le dépôt de calcium dans les tissus. Des mutations du FGF-23 ou d'autres gènes impliqués dans la régulation du FGF-23 sont en cause. En somme, ce cas met en lumière le diagnostic différentiel d'une calcinose cutanée et nous démontre qu'une calcinose tumorale peut mimer l'atteinte d'une connectivite.