

MICHÈLE GARABÉDIAN
AGNÈS LINGLART

ÉRIC MALLET
ANNE LIENHARDT

Métabolisme phosphocalcique et osseux de l'enfant

2^e édition

Médecine Sciences
Publications

Lavoisier

MÉTABOLISME PHOSPHOCALCIQUE ET OSSEUX DE L'ENFANT

CHEZ LE MÊME ÉDITEUR

Dans la même collection

Neurologie pédiatrique, par B. CHABROL, J. MANCINI, O. DULAC et G. PONSOT

Maladies systémiques et articulaires en rhumatologie pédiatrique, par A.-M. PRIEUR, P. QUARTIER, B. BADER-MEUNIER et C. GLORION

Pneumologie pédiatrique, par J. DE BLIC et C. DELACOURT

Implant cochléaire pédiatrique et rééducation orthophonique, par N. LOUNDON et D. BUSQUET

Cancers de l'enfant, par C. KALIFA, O. OBERLIN, F. PEIN, O. HARTMANN et J. LEMERLE

Allergologie pédiatrique, par P. SCHEINMANN et J. DE BLIC

ORL de l'enfant, par E.-N. GARABÉDIAN, S. BONIN, J.-P. MONTEIL et J.-M. TRIGLIA

Les troubles du rythme cardiaque chez l'enfant, par J. KACHANER et E. VILLAIN

Pathologie anorectale de l'enfant et de l'adolescent, par R. REDING

Les maladies osseuses de l'enfant, par P. MAROTEAUX et M. LE MERRER

Gastro-entérologie pédiatrique, par J. NAVARRO et J. SCHMITZ

Sénologie de l'enfant et de l'adolescente, par M. BOISSERIE-LACROIX, J. BOKOBSA, M. COLLE, C. HOCHÉ, G. BOUTET et A. LE TREUT

Anesthésiologie pédiatrique, par C. ECOFFEY, J. HAMZA et C. MEISTELMAN

La douleur chez l'enfant, par C. ECOFFEY et I. MURAT

Hématologie de l'enfant, par G. SCHAISON, A. BARUCHEL et T. LEBLANC

Pharmacologie et thérapeutique pédiatriques, par Y. AUJARD, E. AUTRET et G. LENOIR

Néphrologie pédiatrique, par R. ROYER, R. HABIB, H. MATHIEU et M. BROYER

Dans d'autres collections

Le livre de l'interne – Pédiatrie, par B. CHEVALLIER, J.-B. ARMENGAUD et E. MAHÉ

Cas cliniques en pédiatrie, par R. PERELMAN et S. PERELMAN

Imagerie pédiatrique et fœtale, par C. ADAMSBAUM

Guide d'interprétation de la radiographie thoracique de l'enfant, par M. HASSAN et P. VALOIS

Radiologie pédiatrique : de l'image au diagnostic, par K.-D. EBEL, H. BLICKMAN, E. WILlich et E. RICHTER

La pédiatrie sociale de A à Z, par J. JOS

Atlas de poche de physiologie, par S. SILBERNAGL et A. DESPOPOULOS

Atlas de poche de physiopathologie, par S. SILBERNAGL et F. LANG

Traité de médecine, par P. GODEAU, S. HERSON, P. CACOUB et J.-C. PIETTE

Principes de médecine interne Harrison, par E. BRAUNWALD, A.S. FAUCI, D.L. KASPER, S.L. HAUSER, D.L. LONGO et J.L. JAMESON

Traité de médecine hospitalière, sous la direction de J.-P. GRÜNFELD

La petite encyclopédie médicale Hamburger, par M. LEPORRIER

Guide du bon usage du médicament, par G. BOUVENOT et C. CAULIN

Dictionnaire français-anglais/anglais-français des termes médicaux et biologiques et des médicaments, par G. S. HILL

L'anglais médical, par C. COUDÉ et X. COUDÉ

Traité de santé publique, par F. BOURDILLON, G. BRÜCKER et D. TABUTEAU

Michèle GARABÉDIAN
Agnès LINGLART

Éric MALLET
Anne LIENHARDT

MÉTABOLISME PHOSPHOCALCIQUE ET OSSEUX DE L'ENFANT

2^e édition

Médecine Sciences
Publications

<http://www.medecine.lavoisier.fr>

Avertissement au lecteur

Les auteurs de cet ouvrage ont vérifié avec le plus grand soin les dosages des produits pharmaceutiques mentionnés, afin qu'ils se trouvent en accord avec la pratique médicale au moment de la parution. Cependant, lorsqu'il envisage l'utilisation de ces produits, le praticien est invité à se référer également aux notices, laboratoires d'origine et toutes autres sources disponibles. En effet, les variations ou modifications étant toujours possibles, la responsabilité des auteurs et de l'éditeur ne saurait se trouver engagée.

1^{re} édition, 1993

2^e édition, 2011

Direction éditoriale : Emmanuel Leclerc

Édition : Brigitte Peyrot

Couverture : Isabelle Godenèche

Composition : Patrick Leleux PAO, Lisieux

Impression et reliure : Chirat, Saint-Just-la-Pendue

Médecine Sciences Publications

Lavoisier

11, rue Lavoisier, 75008 Paris

Pour être informé(e) de nos parutions, consultez le site :

www.medecine.lavoisier.fr

ISBN : 978-2-257-00036-1

© 2011, Lavoisier SAS

LISTE DES COLLABORATEURS

ARLET Jean-Benoît, Praticien hospitalier, Service de médecine interne, Centre de Référence pour la Prise en Charge des Maladies de l'Hémoglobine, Hôpital Européen Georges Pompidou, Paris.

BASUYAU Jean-Pierre, Biologiste, Laboratoire de Biologie clinique, Centre Régional de Lutte contre le Cancer (CRLCC) Henri-Becquerel, Rouen.

BOUDAILLIEZ Bernard, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, Département de Pédiatrie, CHU Nord, Amiens. Faculté de Médecine, Université de Picardie Jules Verne.

CASTANET Mireille, Maître de Conférences des Universités, Praticien hospitalier, Département de Pédiatrie médicale, Centre hospitalier universitaire Charles-Nicolas, Rouen.

DÉCHAUX Michèle, Maître de Conférences des Universités, Praticien hospitalier, Service d'Explorations Fonctionnelles, Hôpital Necker, Paris.

DESCHÊNES Georges, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, Service de Néphrologie pédiatrique, Hôpital Robert-Debré, Paris.

FEILLET François, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, Centre de Référence des Maladies héréditaires du Métabolisme, Inserm U724, Service de Médecine infantile III, Hôpital d'Enfants, Centre hospitalier universitaire Brabois, Vandœuvre-les-Nancy.

FORIN Véronique, Praticien hospitalier, Unité de Médecine physique et Réadaptation de l'Enfant, Centre de Référence des Maladies Osseuses Constitutionnelles, Hôpital Trousseau, Paris.

GARABÉDIAN Michèle, Directeur de Recherche CNRS, Inserm U561, Centre de Référence des Maladies rares du Métabolisme du Calcium et du Phosphore, Hôpital Saint-Vincent-de-Paul, Paris.

HALB Céline, Médecin, Service de Rhumatologie pédiatrique, Hôpital Necker, Paris.

JOB-DESLANDRE Chantal, Praticien hospitalier, Service de Rhumatologie, Hôpital Cochin, Paris.

VI MÉTABOLISME PHOSPHOCALCIQUE ET OSSEUX DE L'ENFANT

LÉGER Juliane, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, Service d'Endocrinologie pédiatrique, Centre de Référence des Maladies Endocriniennes Rares de la Croissance, Hôpital Robert-Debré, Paris.

LIENHARDT-ROUSSIE Anne, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, Service de Pédiatrie, Centre de Référence des Maladies rares du Métabolisme du Calcium et du Phosphore, Hôpital de la Mère et de l'Enfant, Limoges.

LINGLART Agnès, Maître de Conférences des Universités, Praticien hospitalier, Service d'Endocrinologie pédiatrique, Centre de Référence des Maladies rares du Métabolisme du Calcium et du Phosphore, Hôpital Saint-Vincent-de-Paul, Paris.

MALLET Éric, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, Département de Pédiatrie médicale, CIC Inserm 0204, Centre de Référence des Maladies rares du Métabolisme du Calcium et du Phosphore, Centre hospitalier universitaire Charles-Nicolle, Rouen.

DE MONTALEMBERT Mariane, Praticien hospitalier, Service de Pédiatrie générale, Centre de Référence pour la Prise en Charge des Maladies de l'Hémoglobine, Hôpital Necker, Paris.

MORNET Etienne, Généticien, Laboratoire SESEP, Centre hospitalier de Versailles, Le Chesnay. EA 2493, Université de Versailles Saint-Quentin en Yvelines, CHI Poissy Saint-Germain, Poissy.

ORBACH Daniel, Pédiatre, Praticien spécialiste, Département de Pédiatrie, Institut Curie, Paris.

PALENZUELA Gilles, Médecin, Département de Pédiatrie, Institut Curie, Paris.

SALLES Jean-Pierre, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, Service d'Endocrinologie pédiatrique, Centre de Référence des Maladies rares du Métabolisme du Calcium et du Phosphore, Centre hospitalier universitaire, Toulouse.

SERMET-GAUDELUS Isabelle, Praticien hospitalier, Pôle de Pédiatrie multidisciplinaire, Centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose (CRCM), Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.

VIDAILHET Michel, Professeur des Universités, Praticien hospitalier, Service de Médecine Infantile I, Hôpital d'Enfants, Centre hospitalier universitaire Brabois, Vandoeuvre-les-Nancy.

SOMMAIRE

Préface à la deuxième édition	XI
Préface à la première édition	XIII
 Chapitre 1. Physiologie du métabolisme phosphocalcique et osseux et besoins en calcium, phosphore et vitamine D chez l'enfant, par M. GARABÉDIAN	
Le calcium : absorption intestinale, élimination urinaire, besoins et apports conseillés	1
Le phosphore : absorption intestinale, élimination urinaire, besoins et apports conseillés	5
Minéralisation du squelette en croissance et échanges calcium-phosphates entre squelette et liquides extracellulaires	7
Vitamine D	9
Hormone parathyroïdienne (PTH)	11
FGF23 et alpha-Klotho	12
Calcitonine	13
 Chapitre 2. Exploration biologique du métabolisme phosphocalcique et osseux chez l'enfant, par J.-P. BASUYAU et E. MALLET	
Règles pré-analytiques générales	15
Bilans de base	15
Outils spécifiques	19
Tests dynamiques	21
Conclusion	22
 Chapitre 3. Fiches pratiques : Diagnostic et premiers traitements des anomalies du métabolisme phosphocalcique chez l'enfant, par E. MALLET, M. GARABÉDIAN, A. LINGLART et A. LIENHARDT ...	
Hypocalcémies	24
Hypercalcémies	27
Hypophosphatémies	30
Hyperphosphatémies	32

Chapitre 4. Métabolisme phosphocalcique en période néonatale , par A. LIENHARDT-ROUSSIE	
et A. LINGLART	35
Régulation du métabolisme phosphocalcique	35
Croissance staturale fœtale et minéralisation osseuse	37
Anomalies du métabolisme calcique en période néonatale	39
Chapitre 5. Hypoparathyroïdie , par A. LIENHARDT-ROUSSIE et A. LINGLART	46
Sémiologie	46
Formes étiologiques	48
Diagnostic différentiel	52
Traitement	52
Chapitre 6. Syndromes de résistance à la PTH : « pseudo-hypoparathyroïdies » , par A. LINGLART	
et E. MALLET	56
Génétique des syndromes de résistance à la PTH	56
Empreinte parentale appliquée au locus <i>GNAS</i>	57
PHP Ia	58
Autres PHP	62
Traitement des PHP de type I	63
Chapitre 7. Hyperparathyroïdies , par E. MALLET et M. CASTANET	67
Manifestations cliniques et radiologiques de l'hyperparathyroïdie primaire	67
Biologie des hyperparathyroïdies primaires	69
Étiologie des hyperparathyroïdies primaires	69
Prise en charge	71
Conclusion	73
Chapitre 8. Hypercalcémies du nourrisson et de l'enfant en dehors des hyperparathyroïdies ,	
par M. GARABÉDIAN	75
Définition d'une hypercalcémie	75
Symptomatologie	76
Diagnostic des hypercalcémies de l'enfant	77
Hypercalcémies iatrogènes de l'enfant	77
Hypercalcémies par synthèse inadaptée de 1,25-dihydroxyvitamine D : granulomatoses, lymphomes,	
cystostéatonecrose	80
Hypercalcémie idiopathique sévère de Fanconi-Schlesinger ou hypercalcémie infantile	
avec syndrome de Williams	81
Hypercalcémies liées à un trouble héréditaire du métabolisme calcique	82
Hypercalcémies associées à des troubles héréditaires du métabolisme	83
Chapitre 9. Hypercalciuries , par M. DÉCHAUX	86
Élimination urinaire du calcium	86
Régulation physiologique de la calciurie	87
Étiologie des hypercalciuries	88
Chapitre 10. Hypomagnésémies , par M. DÉCHAUX	92
Absorption intestinale et élimination rénale	92
Signes cliniques et biologiques de l'hypomagnésémie	93
Causes de l'hypomagnésémie	93
Traitement de l'hypomagnésémie	95
Chapitre 11. Les rachitismes carentiels , par F. FEILLET et M. VIDAILHET	97
Historique	97
Épidémiologie	97
Prévalence des déficits infracliniques en vitamine D	98
Physiopathologie du rachitisme carentiel	99
Anatomopathologie	100
Clinique	100
Signes radiologiques	102
Signes biologiques	102
Diagnostic	103
Traitement	105

Chapitre 12. Rachitismes vitamino-résistants avec trouble du métabolisme ou de l'action de la vitamine D , par M. GARABÉDIAN	108
Rachitisme par catabolisme exagéré de la vitamine D	108
Rachitismes avec défaut secondaire de production de la 1,25(OH) ₂ D.....	108
Défaut primaire du métabolisme de la vitamine D (Rachitisme « pseudo-carentiel » de type I)	109
Résistance héréditaire à la 1,25(OH) ₂ D (Rachitisme « pseudo-carentiel » de type II).....	113
Chapitre 13. Rachitismes vitamino-résistants hypophosphatémiques , par M. GARABÉDIAN	117
Rachitismes hypophosphatémiques avec tubulopathie	117
Rachitismes hypophosphatémiques isolés héréditaires	119
Rachitismes hypophosphatémiques isolés acquis	124
Chapitre 14. Hyperphosphatémie , par A. LINGLART, E. MALLET et M. GARABÉDIAN	127
Définition	127
Phosphates, rôle et métabolisme	127
Étiologie des hyperphosphatémies	127
Symptomatologie et traitement de l'hyperphosphatémie.....	128
Chapitre 15. Ostéodystrophie rénale chez l'enfant : diagnostic et traitement , par B. BOUDAILLIEZ et G. DESCHENES	130
Physiopathologie de l'ostéodystrophie rénale.....	130
Manifestations cliniques, radiologiques et biologiques	132
Traitement	134
Ostéodystrophie rénale chez l'enfant transplanté.....	135
Chapitre 16. Ostéoporoses de l'enfant , par V. FORIN, A. LIENHARDT, C. HALB, C. JOB-DESLANDRE et A. LINGLART	137
Évaluation de l'ostéoporose chez l'enfant et l'adolescent.....	137
Ostéoporose du handicap neuromoteur	138
Ostéoporose cortisonique.....	140
Ostéoporose idiopathique juvénile	142
Syndrome de Turner	143
Anorexie mentale.....	144
Chapitre 17. Troubles du métabolisme phosphocalcique et osseux associés aux endocrinopathies , par J. LÉGER, J.-P. SALLES, A. LINGLART et M. GARABÉDIAN.....	148
Affections thyroïdiennes.....	148
Diabète de type 1.....	151
Retard de croissance et déficit en hormone de croissance	152
Pathologies surrénaliennes.....	154
Obésité	154
Chapitre 18. Troubles du métabolisme phosphocalcique et osseux dans les pathologies hépato-digestives de l'enfant , par I. SERMET-GAUDELUS et M. GARABÉDIAN.....	158
Mucoviscidose	158
Maladie cœliaque.....	161
Maladies inflammatoires de l'intestin	162
Cholestases hépatiques	162
Chapitre 19. Troubles du métabolisme phosphocalcique au cours des cancers et des leucémies , par G. PALENZUELA et D. ORBACH.....	165
Hypercalcémies tumorales	165
Hyperphosphatémie du syndrome de lyse tumorale	168
Toxicité des chimiothérapies antiméitotiques	170
Chapitre 20. Troubles du métabolisme phosphocalcique et osseux dans les hémoglobinopathies , par M. DE MONTALEMBERT et J.-B. ARLET.....	172
Syndromes drépanocytaires	172
Syndromes thalassémiques	174