

Table des matières

PARTIE 1

Métabolisme phosphocalcique

Chapitre 1

Physiologie : calcium et phosphate

Denis Morin, Mathilde Caillez

Calcium.....	3
Phosphate.....	5

Chapitre 2

Vitamine D : effets squelettiques et généraux

Benoit Brasseur

Aspects biochimiques.....	8
Métabolisme et contrôle	8
Voies de signalisation cellulaires.....	10
Effets physiologiques et rôles en physiopathologie pédiatrique	10
Controverse.....	12
Recommandations récentes	12

Chapitre 3

Physiologie phosphocalcique : thyroïde et parathyroïde

Anne-Sophie Lambert, Caroline Silve

Récepteur sensible au calcium	15
Parathormone	16
Calcitonine	18

Chapitre 4

FGF23 : régulations et fonctions

Dominique Prié

Structure du FGF23 et fonctions dans les conditions physiologiques.....	20
Principaux facteurs régulant l'expression du FGF23.....	21
Rôles du FGF23 en pathologie	22
Diminution de la concentration de FGF23 plasmatique pour prévenir ses effets toxiques ?.....	23

Chapitre 5

Magnésium

Rosa Vargas-Poussou

Apports alimentaires et absorption intestinale du magnésium	26
Réabsorption rénale du magnésium.....	26
Homéostasie du magnésium	28

Chapitre 6

Métabolisme phosphocalcique fœtal

Thomas Edouard

Transport placentaire du calcium et du phosphate.....	30
Régulation hormonale du transport placentaire du calcium et du phosphate.....	31

Chapitre 7

Métabolisme phosphocalcique de la naissance à l'adolescence

Bernard Boucailliez

À la naissance	33
Durant l'enfance	34
À l'adolescence	34

PARTIE 2

Métabolisme osseux

Chapitre 8

Physiologie osseuse

Cyrille B. Confavreux

Principes généraux	39
Matrice osseuse calcifiée	39
Cellules osseuses	40
Remodelage osseux.....	41

Chapitre 9

Chondrogenèse

Caroline Michot, Valérie Cormier-Daire

Définitions.....	44
Rappels d'histologie	44
Cartilage temporaire : développement des maquettes cartilagineuses	44
Cartilage temporaire : développement des plaques de croissance	45
Formation des articulations synoviales	45

Chapitre 10

Développement osseux fœtal

Marlène Gallet, Henri Copin

Deux modes d'ossification.....	47
Développement du squelette fœtal	49
Rôle du placenta dans l'ostéogenèse	50

Chapitre 11

Développement osseux de la naissance à l'âge adulte

Jean Pierre Salles

Mécanismes du développement osseux	53
Dynamique de la croissance osseuse	56

Chapitre 12

L'os : un organe endocrine actif sur le métabolisme énergétique et la fertilité

Cyrille B. Confavreux, Gérard Karsenty

Contrôle central de la masse osseuse.....	58
L'os régule le métabolisme énergétique	59
L'os régule la fertilité	59
Pertinence préclinique et clinique.....	60
Synthèse du modèle.....	60

PARTIE 3

Méthodes d'évaluation

Chapitre 13

Dosages des principaux paramètres du métabolisme phosphocalcique

Jean-Claude Souberbielle

Calcémie	66
Calciurie	66
Phosphatémie et phosphaturie	66
Dosages des métabolites de la vitamine D.....	67
Dosage de la PTH	68
Dosage du FGF23	70

Chapitre 14

Biomarqueurs osseux : lesquels et dans quelles indications ?

Isabelle Gennero, Jean Pierre Salles

Biomarqueurs osseux disponibles	72
Conditions de prescription et de prélèvement de ces paramètres	74
Intérêt en pathologie pédiatrique.....	74

Chapitre 15

Techniques radiologiques d'exploration

Valérie Merzoug, Gabriel Kalifa

Techniques d'imagerie	77
Indication des examens d'imagerie dans ces pathologies	79
Gammes diagnostiques à connaître.....	79

Chapitre 16

Absorptiométrie biphotonique (DXA)

Justine Bacchetta

Aspects techniques	81
Aspects pédiatriques spécifiques.....	82

Indications pédiatriques	83
Comment interpréter la DXA en pratique chez l'enfant ?	83

Chapitre 17

Nouvelles techniques d'évaluation de la densité et de la micro-architecture osseuses

Stéphanie Boutroy

Absorptiométrie biphotonique ou <i>Dual-energy X-ray Absorptiometry</i> (DXA).....	86
Tomodensitométrie	87
Ultrasons	87
Imagerie par résonance magnétique.....	88

Chapitre 18

Biopsie osseuse à la crête iliaque : un outil pour le diagnostic et la recherche translationnelle

Renata C. Pereira, Isidro B. Salusky

Procédure technique	91
Préparation de l'échantillon.....	92
Complications	93

PARTIE 4

Orientation diagnostique

Chapitre 19

Orientation et prise en charge d'une hypocalcémie	97
--	----

Agnès Linglart

Chapitre 20

Orientation et prise en charge d'une hypercalcémie	101
---	-----

Agnès Linglart

Chapitre 21

Orientation étiologique et prise en charge de l'hypophosphatémie	103
---	-----

Justine Bacchetta

Chapitre 22

Orientation étiologique et prise en charge de l'hyperphosphatémie	105
--	-----

Justine Bacchetta

Chapitre 23

Orientation étiologique d'une dysmagnésémie

Rosa Vargas-Poussou

Hypomagnésémie	107
Hypomagnésémies extrarénales	108
Hypomagnésémies d'origine rénale	109
Hypermagnésémie	112

PARTIE 5

Pathologie du métabolisme phosphocalcique

Chapitre 24

Rachitisme carentiel

Amal Bourquia, Mina Oumlil

Épidémiologie et prévalence	117
Physiopathologie et anatomopathologie	117
Clinique	118
Biologie	118
Signes radiologiques	119
Classification de Fraser.....	119
Diagnostic différentiel.....	119
Traitement	119

Chapitre 25

Rachitismes pseudocarentiels

Thomas Edouard

Rachitisme pseudocarentiel de type 1	122
Rachitisme pseudocarentiel de type 2	124

Chapitre 26

Pathologie du calcium récepteur

Anne Lienhardt-Roussie

Rappels de physiologie.....	126
Mutations activatrices	128
Mutations inhibitrices	129
Enquête familiale et diagnostic anténatal.....	131

Chapitre 27

Hypoparathyroïdie

Anne-Sophie Lambert, Caroline Silve

Manifestations cliniques et paracliniques.....	133
Étiologie des hypoparathyroïdies.....	134
Traitement de l'hypoparathyroïdie	138

Chapitre 28

Pseudo-hypoparathyroïdie

Agnès Linglart, Anya Rothenbuhler

Pseudo-hypoparathyroïdie de type 1	143
Pseudo-hypoparathyroïdie de type 2	144
Thérapeutique des pseudo-hypoparathyroïdies	144

Chapitre 29

Hyperparathyroïdie

Justine Bacchetta, Agnès Linglart

Hyperparathyroïdie néonatale	146
Hyperparathyroïdie primitive de l'enfant et de l'adolescent	147
Hyperparathyroïdie secondaire de l'enfant et de l'adolescent	148

Chapitre 30

Hypophosphatasie

Etienne Mornet

Aspects cliniques.....	150
Biologie	151
Physiopathologie	151
Hérédité.....	151
Aspects moléculaires.....	152
Conseil génétique.....	152
Relations génotype-phénotype	153
Perspectives de traitement	153

Chapitre 31

Rachitisme hypophosphatémique

Justine Bacchetta

Signes cliniques et biologiques	154
Génétique.....	155
Traitement	156
Évolution	156
Perspectives récentes	157

Chapitre 32

Diabète phosphaté

Pierre Cochat

Physiopathologie	158
Diabètes phosphatés héréditaires	159
DP acquis.....	160
Traitement	160

Chapitre 33

Hypercalciurie, lithiase et néphrocalcinose

Marc Fila, Michel Daudon

Hypercalciurie et cristallisation urinaire	162
Néphrocalcinose avec hypercalciurie	164

Chapitre 34

Particularités des pathologies phosphocalciques pédiatriques chez l'adulte

Roland Chapurlat

Évolution stable ou favorable des maladies chez l'adulte	170
Pathologies continuant à évoluer chez l'adulte.....	172

Chapitre 35

Prise en charge des maladies osseuses à l'âge adulte : l'exemple de l'hypophosphatémie liée à l'X

Karine Briot

Conséquences ostéoarticulaires	174
Traitements.....	175

PARTIE 6

Pathologie osseuse

Chapitre 36

Ostéoporose juvénile idiopathique

Agnès Duquesne

Manifestations cliniques.....	181
Examens paracliniques.....	182
Diagnostic	183
Évolution	183
Traitement	183

Chapitre 37

Ostéogénèse imparfaite

Véronique Forin

Épidémiologie.....	186
Phénotypes, description clinique	186
Génotypes.....	188
Circonstances diagnostiques.....	188
Prise en charge	189

Chapitre 38

Fragilités osseuses constitutionnelles

Massimiliano Rossi

Fragilités osseuses constitutionnelles caractérisées par un chevauchement phénotypique avec l'OI	192
Fragilités osseuses constitutionnelles ostéocondensantes	193
Fragilités osseuses constitutionnelles et syndromes polymalformatifs	193
Fragilités osseuses constitutionnelles caractérisées par des lésions osseuses localisées	193

Chapitre 39

Ostéopétrose

Alexandre Belot

Manifestations cliniques.....	195
Manifestations paracliniques.....	197
Étiologies-physiopathologies.....	198
Traitement et devenir	198

PARTIE 7

Calcifications et ossifications ectopiques

Chapitre 40

Calcinose tumorale

Geneviève Baujat, Brigitte Bader-Meunier

Calcinose tumorale avec hyperphosphatémie	204
Calcinose tumorale familiale normophosphatémique.....	205

Chapitre 41

Hétéroplasie progressive osseuse

Marie-Laure Kottler, Marion Gérard

Diagnostic	207
Aspects génétiques	209
Diagnostic différentiel.....	209
Traitement	209
Conseil génétique.....	210

Chapitre 42

Fibrodysplasie ossifiante progressive

Martine Le Merrer, Geneviève Baujat

Comment reconnaître une fibrodysplasie ossifiante progressive ?	212
Difficultés diagnostiques	213
Signes associés à la fibrodysplasie ossifiante progressive	213
Physiopathologie	213
Épidémiologie et génétique.....	213
Traitement	214

Chapitre 43

Calcifications vasculaires

Pablo Antonio Ureña Torres

Localisations anatomiques et types histologiques de calcifications vasculaires	216
Mécanismes impliqués	217
Traitements.....	220

PARTIE 8

Atteintes dentaires

Chapitre 44

Biologie du développement dentaire

Frédéric Vaysse

Odontogenèse.....	225
-------------------	-----

Chapitre 45	
Atteintes dentaires de l'ostéogenèse imparfaite	
<i>Béatrice Thivichon-Prince, Béatrice Richard</i>	
Aspects cliniques.....	229
Aspects radiographiques.....	230
Aspects histopathologiques.....	230
Chapitre 46	
Atteintes dentaires du rachitisme hypophosphatémique	
<i>Catherine Chaussain, Frédéric Courson</i>	
Description des troubles dentaires.....	232
Prise en charge.....	234
Chapitre 47	
Manifestations parodontales des maladies génétiques osseuses	
<i>Martin Biosse Duplan, Catherine Chaussain</i>	
Parodontites.....	236
Hypophosphatasie.....	237
Maladies osseuses rares.....	238
Traitement.....	239

PARTIE 9

Anomalies phosphocalciques et osseuses secondaires

Chapitre 48	
Syndrome de lyse tumorale	
<i>Carine Halfon-Domenech</i>	
Épidémiologie et facteurs de risque.....	243
Physiopathologie.....	243
Tableau clinicobiologique.....	244
Prise en charge.....	244
Monitoring clinicobiologique.....	246
Chapitre 49	
Réduction de la masse osseuse chez l'enfant guéri de cancer	
<i>Jean-Louis Stéphan</i>	
Prévalence par type de tumeurs.....	248
Greffe de cellules souches hématopoïétiques.....	249
Dépistage, recommandations.....	250
Chapitre 50	
Anomalie du métabolisme phosphocalcique et cardiologie	
<i>Sylvie Di Filippo</i>	
Syndrome de Williams-Beuren.....	252
Syndrome de Di George.....	254

Chapitre 51

Anomalies phosphocalciques et osseuses secondaires aux pathologies inflammatoires du tube digestif

Dominique Turck

Retentissement sur le métabolisme phosphocalcique et la santé osseuse	257
Facteurs de risque d'anomalies de la santé osseuse au cours des MICI	258
Traitement des anomalies phosphocalciques et osseuses au cours des MICI	258

Chapitre 52

Conséquences osseuses des maladies chroniques cholestatiques du foie

Agnès Linglart, Emmanuel Gonzales

Physiopathologie	261
Manifestations cliniques et paracliniques.....	262
Thérapeutique	262

Chapitre 53

Pathologies phosphocalciques du nouveau-né

Anya Rothenbuhler, Agnès Linglart

Physiologie de la régulation phosphocalcique pendant la grossesse et la période néonatale	265
Bilan étiologique	266
Hyper et hypocalcémies réactionnelles à une pathologie maternelle.....	267

Chapitre 54

Anomalies minérales et osseuses en insuffisance rénale chronique

Isidro B. Salusky

Physiopathologie	273
Principes de prise en charge	274

Chapitre 55

Ostéoporose et handicap moteur central

Agnès Linglart, Anya Rothenbuhler

Facteurs favorisants.....	277
Présentation clinique.....	278
Éléments du diagnostic	278
Traitement	279

Chapitre 56

Complications osseuses chez l'enfant en alimentation parentérale au long cours

Noël Peretti

Physiopathologie	282
Clinique	284
Examens complémentaires.....	284
Prise en charge	284

Chapitre 57

Anomalies phosphocalciques et osseuses secondaires à une pathologie chronique : mucoviscidose

Philippe Reix, Raphaële Nové-Josserand

Définition et prévalence.....	287
Mécanismes de la déminéralisation.....	288
Mucoviscidose, une maladie osseuse primitive ?	288
Facteurs secondaires	289
Outils d'évaluation de l'état de santé osseux	289
Recommandations pour le suivi et la prise en charge.....	290

Chapitre 58

Anomalies phosphocalciques et osseuses des patients en réanimation

Jérôme Harambat, Olivier Brissaud

Étiologies et mécanismes physiopathologiques	291
Conséquences cliniques.....	292
Traitement	293

Chapitre 59

Anomalies phosphocalciques et osseuses associées aux maladies inflammatoires chroniques

Séverine Guillaume-Czitrom, Alexandre Belot

Mécanismes de l'inflammation chronique.....	295
Effets musculosquelettiques et vasculaires des facteurs inflammatoires	297
Réversibilité des conséquences musculosquelettiques de l'inflammation sous traitement anti-inflammatoire	298
Des maladies auto-immunes aux maladies auto-inflammatoires.....	298

PARTIE 10

Effets phosphocalciques et osseux des thérapeutiques

Chapitre 60

Effets phosphocalciques et osseux de la corticothérapie au long cours

Vincent Guignonis

Mécanismes physiopathologiques	303
Impact clinique et évolution à distance.....	305
Évaluation paraclinique de l'atteinte osseuse	305
Mesures préventives et curatives	305

Chapitre 61

Effets phosphocalciques et osseux de l'hormone de croissance

Jean Pierre Salles

Cibles et mode d'action.....	307
Effets secondaires	309

Chapitre 62

Effets phosphocalciques et osseux des thérapeutiques à visée osseuse

Alexandre Belot

Biphosphonates	312
PTH recombinante.....	314
Inhibiteurs de RANKL	314
Autres thérapeutiques agissant sur le métabolisme osseux.....	315

Chapitre 63

Effets secondaires des traitements antimitotiques sur la minéralisation osseuse et le métabolisme phosphocalcique

Isabelle Pellier, Stéphanie Proust-Houdemont

Glucocorticoïdes, première ligne de traitement des leucémies aiguës lymphoblastiques	317
Méthotrexate	318
Agents alkylants	318
Antiangiogéniques	318

Chapitre 64

Effets phosphocalciques et osseux des thérapeutiques : transplantation rénale

Justine Bacchetta

Hypophosphatémie après transplantation rénale.....	320
Toxicité osseuse des traitements immunosuppresseurs	321
Atteinte osseuse après transplantation rénale	321

PARTIE 11

Nutrition et thérapeutiques

Chapitre 65

Facteurs nutritionnels influençant l'acquisition de la masse minérale osseuse pendant la croissance

Laure Esterle, Agnès Linglart

Masse minérale osseuse et apports en protéines.....	325
Apports en calcium et masse minérale osseuse.....	326
Produits laitiers	327
Vitamine D.....	327
Croissance et nutriments autres que protéines, calcium et vitamine D	328

Chapitre 66

Supplémentation en vitamine D, quand et comment ?

Anne Lienhardt-Roussie

Rappels physiologiques	330
Quels seraient les besoins normaux en vitamine D ?	331
Comment choisir une supplémentation en vitamine D ?	332
Recommandations	332

Chapitre 67

Normes phosphocalciques en pédiatrie

Olivia Boyer

Quelques paramètres plasmatiques généraux	336
Quelques paramètres du métabolisme phosphocalcique	337
Fraction d'excrétion urinaire des ions	337
Bilan lithiasique	337
Bilan du métabolisme osseux	338