

Hypercalcémie infantile idiopathique (Hypercalcitriolémie)

INTRODUCTION À LA MALADIE

L'hypercalcémie infantile idiopathique (HII) ou hypercalcitriolémie génétique est une maladie rare, secondaire à une altération pathogène d'un des deux gènes *CYP24A1* et *SLC34A1*. Malgré le terme infantile, les manifestations cliniques (lithiases urinaires, néphrocalcinose) peuvent apparaître ou être diagnostiquées plus tard dans l'enfance voire à l'âge adulte. Le tableau biologique d'hypercalcémie/hypercalciurie avec PTH freinée est beaucoup plus fréquent que l'HII et est communément appelé chez les nourrissons « hypersensibilité à la vitamine D ». Il s'agit d'un état physiologique, spontanément résolutif et bénin qui ne doit pas amener à une surmédicalisation. Certains patients avec une HII peuvent avoir un diagnostic initial d'hypersensibilité à la vitamine D, alors qu'il est mis en évidence par la suite, une variation de *CYP24A1* ou *SLC34A1*.



SUIVI DES FORMES SÉVÈRES NÉCESSITANT UN TRAITEMENT SPÉCIFIQUE (dérivés azolés, phosphate, ...)

CONSULTATIONS	FRÉQUENCES	EXAMENS COMPLÉMENTAIRES
PÉDIATRE (ENDOCRINOLOGUE ou NÉPHROLOGUE)	1 mois après l'initiation du traitement ou si modification de dose Tous les 4 mois	Bilan sanguin : • Calcémie totale ou ionisée/phosphatémie • Ionogramme sanguin, urée/créatinine • PTH, 25OH-D • ASAT, ALAT (si traitement par azolés)
ENDOCRINOLOGUE NÉPHROLOGUE	1 mois après l'initiation du traitement ou si modification de dose Tous les 4 mois	Bilan urinaire (à la miction) : • Créatinine, calciurie • pH urinaire
	Tous les ans	• Échographie rénale

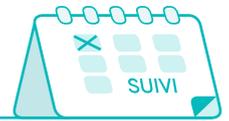
LES BONS GESTES À AVOIR



- **Proposer** un diagnostic génétique en cas de forme sévère ou persistante
- **Organiser** le parcours de suivi adapté à la forme clinique
- **Planifier** le rythme des consultations de surveillance et des futurs examens complémentaires
- **Surveiller** l'observance, l'adhésion, l'efficacité du traitement et prévenir les effets indésirables
- **Suivi conjoint** par des médecins libéraux formés en lien avec un spécialiste référent (endocrinologue ou néphrologue d'enfant ou d'adulte)

SUIVI DES FORMES NON SÉVÈRES SANS TRAITEMENT SPÉCIFIQUE (simple arrêt de la vitamine D et consignes générales)

CONSULTATIONS	FRÉQUENCES	EXAMENS COMPLÉMENTAIRES
PÉDIATRE (ENDOCRINOLOGUE ou NÉPHROLOGUE)	Tous les 6-12 mois	Bilan sanguin : • Calcémie totale ou ionisée/phosphatémie • Ionogramme sanguin, urée/créatinine • PTH, 25OH-D
ENDOCRINOLOGUE NÉPHROLOGUE	Tous les 6-12 mois	Bilan urinaire (sur miction) : • Créatinine, calciurie • pH urinaire
	Tous les 2-3 ans	• Échographie rénale



INCONTOURNABLES À SURVEILLER

- **Principal risque évolutif déterminant le suivi++** : aggravation de la néphrocalcinose au cours de la vie et évolution vers l'insuffisance rénale chronique, parfois même à l'âge pédiatrique
- Épisodes aigus d'hypercalcémie en cas de surcharge en vitamine D
- **Vigilance à ne pas « surmédicaliser » le suivi** : excès d'explorations, hospitalisations multiples et mise en route de thérapeutiques non indiquées... (bénignité relative et évolution rapidement favorable dans la majorité des cas)
- **Modalités de reprise de la vitamine D :**
 - **Calcipénie** (ascension de la PTH et calciurie indosable ou très basse) : **reprendre sans attendre que la PTH dépasse la limite supérieure des normes.**
 - Reprise de la vitamine D lorsque la calciurie diminue
 - Suivi des recommandations pédiatriques selon la tranche d'âge : <https://www.filiere-oscar.fr/23664-vitamine-d.htm>
- **Calciurie** : normalisation à 6 mois de vie chez environ 50 % des patients

SUIVI POST-REPRISE DE LA SUPPLÉMENTATION EN VITAMINE D

(patient sans récurrence d'hypercalcémie/hypercalciurie lors de la reprise de vitamine D)

CONSULTATIONS	FRÉQUENCES	EXAMENS COMPLÉMENTAIRES
PÉDIATRE (ENDOCRINOLOGUE ou NÉPHROLOGUE) ENDOCRINOLOGUE NÉPHROLOGUE	1 mois après la reprise Puis 1 fois par an jusqu'à 5 ans Puis à 8-10 ans Puis à 12-15 ans Puis à 15-15 ans Tous les 5 ans à l'âge adulte	Bilan sanguin : <ul style="list-style-type: none">• Calcémie totale ou ionisée/phosphatémie• Ionogramme sanguin, urée/créatinine• PTH, 25OH-D• +/- 1,25(OH)2-D
	1 mois après la reprise Puis 1 fois par an jusqu'à 5 ans Puis à 8-10 ans Puis à 12-15 ans Puis à 15-17 ans Tous les 5 ans à l'âge adulte	Bilan urinaire (sur miction) : <ul style="list-style-type: none">• Créatinine, calciurie
	1 fois tous les 5 ans si normale ou néphrocalcinose non évolutive	<ul style="list-style-type: none">• Échographie rénale

NB : Aucune particularité en lien avec la scolarité et la vie professionnelle.

COMPLICATIONS POSSIBLES

- Hypercalcémie
- Néphrocalcinose et lithiase rénale
- Insuffisance rénale chronique

PNDS HYPERCALCÉMIE INFANTILE IDIOPATHIQUE

Suivre les recommandations page 18



RÉFÉRENCES

1. Huang J, Coman D, McTaggart SJ, Burke JR. Long-term follow-up of patients with idiopathic infantile hypercalcaemia. *Pediatr Nephrol.* nov 2006;21(11):1676-80.
2. Bacchetta J, Edouard T, Lavery G, Bernardor J, Bertholet-Thomas A, Castanet M, et al. Vitamin D and calcium intakes in general pediatric populations: A French expert consensus paper. *Arch Pediatr.* mai 2022;29(4):312-25.
3. [pndsmrchas30112018.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-12/pndsmrchas30112018.pdf) [Internet]. [cité 8 févr 2024]. Disponible sur : <https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-12/pndsmrchas30112018.pdf>.

ABRÉVIATIONS

ALAT : Alanine aminotransférase
ASAT : Aspartate aminotransférase
HII : Hypercalcémie infantile idiopathique
1,25(OH)2-D : 1,25-dihydroxycholecalciférol
25OH-D : 25-hydroxyvitamine D
PNDS : Protocole national de diagnostic et de soins
PTH : Parathormone