

Incontournables à surveiller

- Bilan phosphocalcique
- Déformations osseuses
- Complications du traitement :
 - Hypercalcémie
 - Néphrocalcinose
 - Hyperparathyroïdie
- Compliance au traitement médical

Complications possibles

- Abscès dentaire périapical sans carie
- Cellulite de la face d'origine dentaire
- Craniosténose chez le jeune enfant
- Malformation de Chiari
- Ossifications extra-osseuses
- Fractures spontanées

Centre de référence



secretariat.linglart@aphp.fr

Le rachitisme est une pathologie du squelette de l'enfant en croissance. Le rachitisme hypophosphatémique fait partie de la famille des rachitismes vitamino-résistants, et est secondaire à une perte rénale de phosphore. C'est une maladie orpheline touchant environ un enfant sur 20 000. Dans la majorité des cas, cette maladie est d'origine génétique, avec une relative homogénéité clinique mais une très grande hétérogénéité parmi les gènes potentiellement impliqués. Les autres formes de rachitisme hypophosphatémique sont les ostéomalacies tumoro-induites et les formes iatrogènes. Le diagnostic de rachitisme hypophosphatémique est clinique et biologique, et peut être conforté par une analyse moléculaire.

Consultations	Prise en charge des formes génétiques	Examens complémentaires
À 3 et 6 mois		
Pédiatre	Examen clinique (mensurations) Périmètre crânien ++ Explications des étapes du suivi	<ul style="list-style-type: none"> • Phosphatémie pour dépistage (NB une valeur normale précoce n'élimine pas le diagnostic) • Bilan phosphocalcique sanguin et urinaire complet
SPP*	Équilibre vitaminique et nutritionnel Vitamine D per os	
À 12 - 18 mois		
Pédiatre	Examen des membres inférieurs Croissance, éruptions dentaires Périmètre crânien ++	<ul style="list-style-type: none"> • Bilan phosphocalcique sanguin et urinaire de suivi • Radiographies
SPP*	Instauration du traitement Présentation à l'équipe multidisciplinaire Vitaminothérapie Supplémentation phosphatée	
Selon besoin Orthopédiste Neurochirurgien	Surveillance des déformations Mise en place d'un suivi personnalisé selon les déformations Surveillance ou chirurgie d'une craniosténose	<ul style="list-style-type: none"> • Scanner ou IRM (cervicale et médullaire)

Rédacteur : Centre de références des Maladies du Métabolisme du Calcium et du Phosphore, CHU Lyon.

Rachitisme hypophosphatémique

Les bons gestes

- Se laver les dents après chaque repas
- Utiliser une brosse à dents douce et un dentifrice au fluor adapté à l'âge
- Éviter les aliments sucrés

Consultations	Prise en charge des formes génétiques	Examens complémentaires
De 2 à 18 ans		
Pédiatre	Evaluation des douleurs osseuses Mensurations Périmètre crânien avant 5 ans Examen neurologique (vertiges, céphalées)	<ul style="list-style-type: none"> • Bilan phosphocalcique sanguin et urinaire de suivi
SPP*	Surveillance des douleurs Mensurations Adaptation du traitement Education thérapeutique Vitaminothérapie Supplémentation phosphatée	
Orthopédiste (tous les ans)	Surveillance des déformations Genu varum / valgum	
Dentiste (tous les 6 mois)	Rechercher un abcès dentaire spontané Soins des caries Comblement des sillons Soins doux des gencives	
Selon besoin Orthopédiste Neurochirurgien Endocrinologue	Chirurgie de réaxation Prise en charge d'une malformation de Chiari Hormone de croissance	<ul style="list-style-type: none"> • Radiographies annuelles des déformations • Scanner ou IRM cérébral(e) • Radiographies des membres inférieurs et des déformations • Bilan de la voie de la GH • Radiographie de la main gauche (âge osseux)

À partir de 18 ans		
Médecin généraliste (tous les 6 mois)	Asthénie, fatigabilité musculaire Evaluer les douleurs osseuses et musculaires	<ul style="list-style-type: none"> • Bilan phosphocalcique sanguin et urinaire de suivi
SPP* (tous les ans)	Surveillance des douleurs Mensurations Adaptation du traitement Education thérapeutique Vitaminothérapie Supplémentation phosphatée	
Dentiste (tous les ans)	Rechercher un abcès dentaire spontané Soins des caries Comblement des sillons Soins doux des gencives	
Selon besoin Médecine physique et de réadaptation Orthopédiste	Physiothérapie Antalgiques, anti-inflammatoires Kinésithérapie Chirurgie orthopédique	<ul style="list-style-type: none"> • Radio ciblée (calcifications extra-osseuses, entésopathies, arthrose précoce...)

*SPP = Spécialiste des pathologies phosphocalciques (néphrologue, endocrinologue ou rhumatologue)