

Quelles anomalies **RADIOLOGIQUES OSSEUSES** pour quelles anomalies du **MÉTABOLISME PHOSPHOCALCIQUE** ?

Ostéogénèse imparfaite (OI)

Rachitisme carenciel et pseudo-carenciel

Rachitisme hypophosphatémique XLH

Pseudo-hypoparathyroïdie

L'hypophosphatasie (HPP)

En **PÉDIATRIE**

A young child with long hair is sitting on a wooden bench outdoors. The child is wearing a light-colored long-sleeved shirt and dark pants. They are holding two crutches that are resting on the ground. The background is a grassy field with several people in motion, possibly playing a sport, but they are out of focus. The overall lighting is soft and natural.

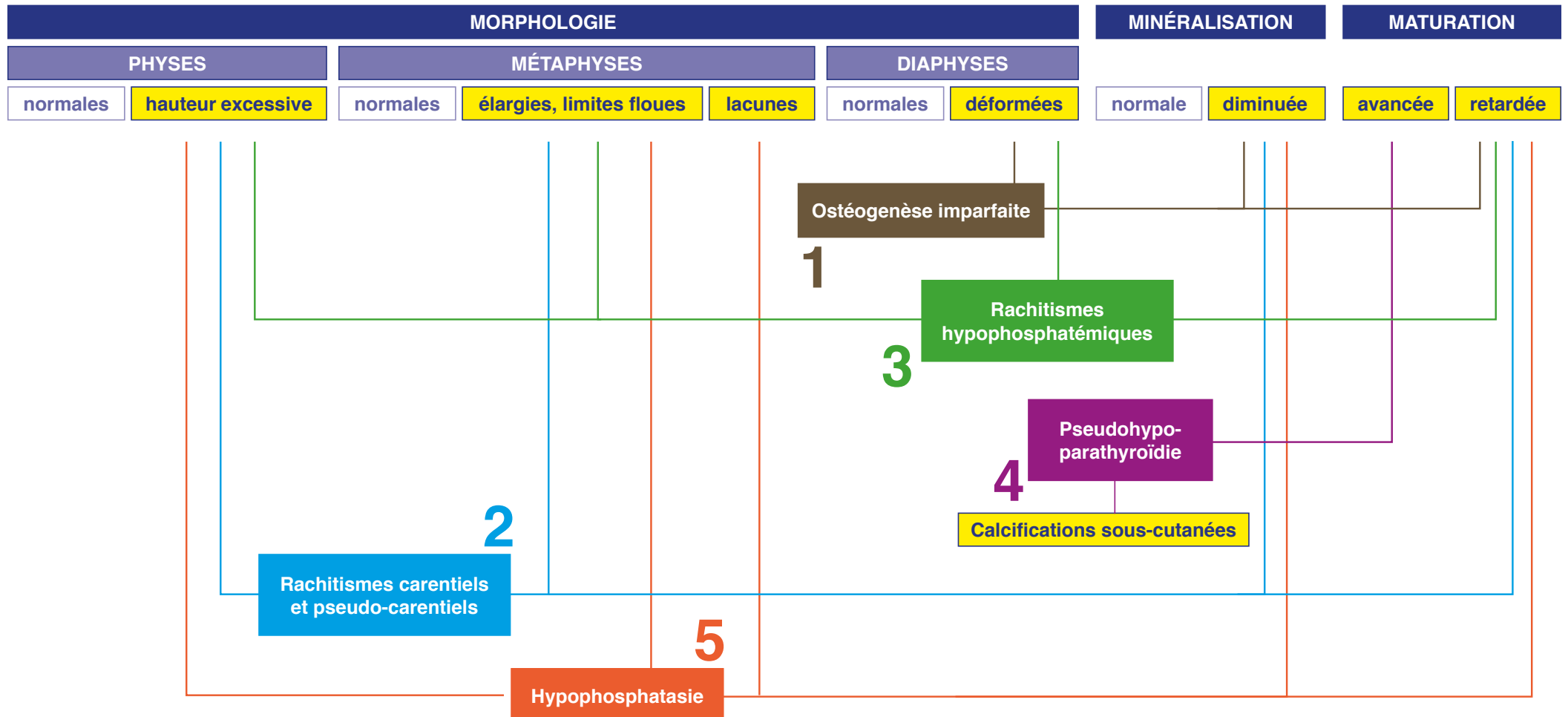
ANALYSE RADIOLOGIQUE

« LES 3 M »

L'imagerie, sous ses différentes formes, occupe une place majeure dans l'exploration **des pathologies du métabolisme phosphocalcique** dans toutes les étapes de leur prise en charge : du diagnostic initial de l'affection jusqu'à son suivi thérapeutique. ⁽¹⁾

La première imagerie réalisée est la radiographie standard dont l'analyse, méthodique repose sur l'étude de la **Morphologie**, de la **Minéralisation**, et de la **Maturation** osseuses.

« Les 3 M » sont toujours associées à la clinique. ⁽¹⁾



(1) V. Merzoug, C. Adamsbaum – pas à pas en pédiatrie – <http://pap-pediatrie.fr/quelle-anomalie-radiologique-osseuse-pour-quelle-anomalie-du-metabolisme-phosphocalcique>

Ostéogénèse imparfaite (OI)

L'ostéogénèse imparfaite (OI) est un groupe hétérogène de maladies génétiques caractérisées par une fragilité osseuse, une faible masse osseuse et une tendance aux fractures de sévérité variable.

Dans 95 % des cas, l'OI est due à des mutations de transmission autosomique dominante des gènes COL1A1 et COL1A2, codant pour les chaînes alpha1 et alpha2 du collagène de type 1. ⁽¹⁾

MORPHOLOGIE ⁽²⁾

PHYSES

Normales

MÉTAPHYSES

Normales

DIAPHYSES

Déformées

MINÉRALISATION ⁽²⁾

Diminuée (prédominance métaphysaire)

MATURATION ⁽²⁾

Retardée

ANOMALIES ASSOCIÉES ⁽²⁾

Fractures

Déformation du crâne en chignon

Os Wormiens

Tassements vertébraux



(1) Marini JC et al. Nature Reviews 2017

(2) V. Merzoug, C. Adamsbaum – pas à pas en pédiatrie – <http://pap-pediatrie.fr/quelle-anomalie-radiologique-osseuse-pour-quelle-anomalie-du-metabolisme-phosphocalcique>

Rachitisme carentiel et pseudo-carentiel

Le rachitisme hypocalcémique vitamine D-dépendant est un trouble héréditaire du métabolisme de la vitamine D d'apparition précoce.

Il est caractérisé par une hypocalcémie sévère provoquant une ostéomalacie, des déformations rachitiques du squelette et une hypophosphatémie modérée. ⁽¹⁾

MORPHOLOGIE ⁽²⁾

PHYSES

Hauteur augmentée

MÉTAPHYSES

Irrégulières, limites floues, élargies « en toit de pagode » et/ou en cupule des métaphyses avec spicules latéraux

DIAPHYSES

Incurvées (prédominant membres inférieurs/potentiels membres supérieurs)

MINÉRALISATION ⁽²⁾

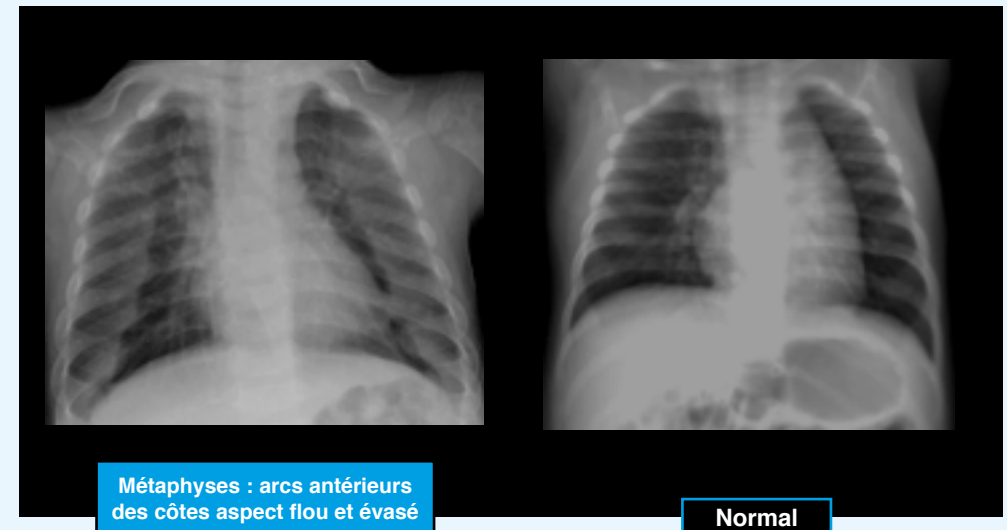
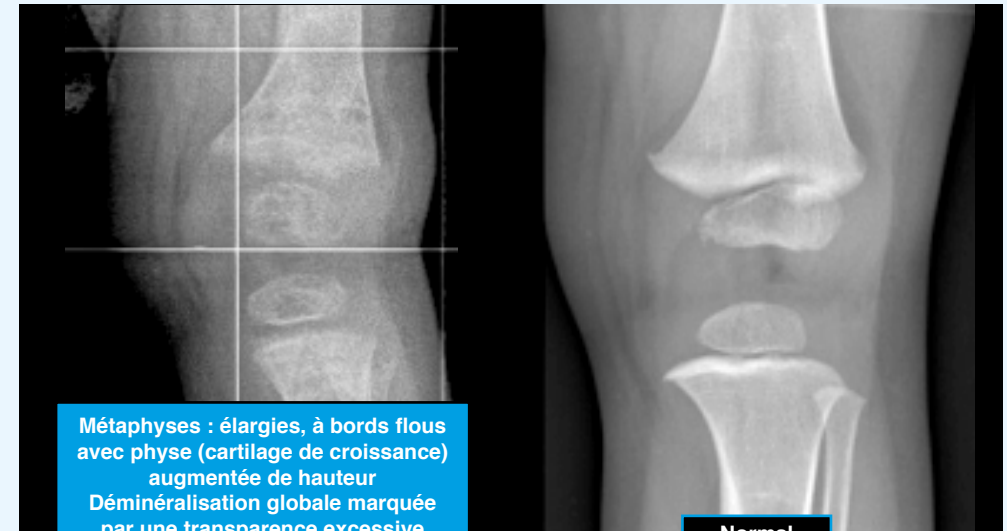
Diminuée avec corticales fines, trame osseuse à larges mailles, résorption sous-périostée, appositions périostées, disparition des lamina dura

MATURATION ⁽²⁾

Retardée

ANOMALIES ASSOCIÉES ⁽²⁾

Chapelet costal
Poumon rachitique
Cardiomégalie



(1) L. Gargouri and al. JJM Sfax. 2016

(2) V. Merzoug, C. Adamsbaum – pas à pas en pédiatrie – <http://pap-pediatrie.fr/quelle-anomalie-radiologique-osseuse-pour-quelle-anomalie-du-metabolisme-phosphocalcique>

Rachitisme hypophosphatémique XLH

Les rachitismes hypophosphatémiques sont un groupe de maladies génétiques caractérisées par un rachitisme, une hypophosphatémie et une calcémie normale. Les signes cliniques caractéristiques comprennent une croissance lente, des douleurs osseuses et des déformations osseuses. ⁽¹⁾

MORPHOLOGIE ⁽²⁾

PHYSES

Hauteur augmentée

MÉTAPHYSES

Irrégulières, limites floues. Peut prédominer à la partie médiale et/ou latérale des métaphyses. Prédominant aux genoux.

DIAPHYSES

Incurvations fémorales et tibiales. Coxa vara.
Jeune enfant : **Genu Valgum** largement prédominant
Adolescent : Tendance au **Genu Valgum**

MINÉRALISATION ⁽²⁾

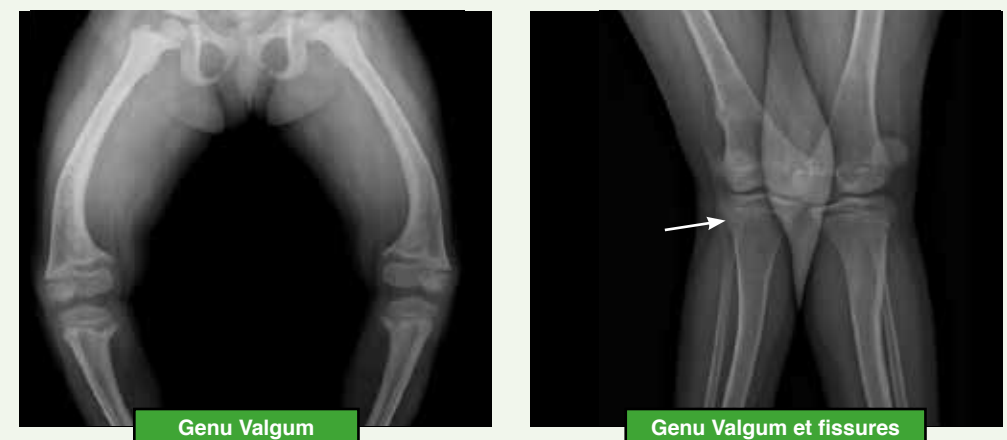
Normale plus ou moins dans la concavité

MATURATION ⁽²⁾

Retardée

ANOMALIES ASSOCIÉES ⁽²⁾

Craniosténose
Malformation de Chiari I. Descente des amygdales cérébelleuses sous la ligne du trou occipital.
Fissures



(1) A Gizard et al. Endocrine connections 2017

(2) V. Merzoug, C. Adamsbaum – pas à pas en pédiatrie – <http://pap-pediatrie.fr/quelle-anomalie-radiologique-osseuse-pour-quelle-anomalie-du-metabolisme-phosphocalcique>

Pseudo-hypoparathyroïdie

Les pseudohypoparathyroïdies sont un groupe de maladies génétiques correspondant à une résistance des organes cibles (os, rein, intestin...) à la PTH et à d'autres hormones couplées aux protéines G.

Il en résulte, notamment, selon le type, une hypocalcémie, une obésité avec petite taille, visage rond, cou court, parfois un retard mental ou des convulsions. ⁽¹⁾

MORPHOLOGIE ⁽²⁾

PHYSES

Normales

MÉTAPHYSES

Normales

DIAPHYSES

Normales

MINÉRALISATION ⁽²⁾

Normale

MATURATION ⁽²⁾

Avancée

ANOMALIES ASSOCIÉES ⁽²⁾

Brachymétopie (incluant toujours le IV et une P2 courte au niveau du pouce)

Brachymétopie

Canal lombaire étroit

Cols fémoraux courts

Ossifications sous-cutanées

Épipyses en cônes

Calcifications intracrâniennes (noyaux gris centraux et substance blanche sous corticale)

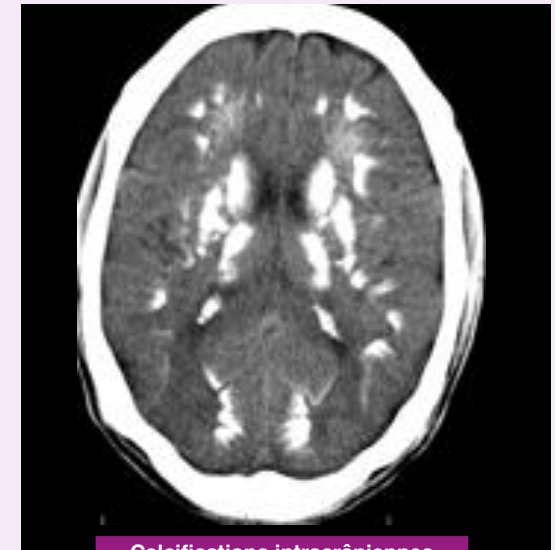
Craniosténose

(1) V Vlaeminck-Guillem et al. médecine/science 1999;15:1244-51

(2) V. Merzoug, C. Adamsbaum – pas à pas en pédiatrie – <http://pap-pediatrie.fr/quelle-anomalie-radiologique-osseuse-pour-quelle-anomalie-du-metabolisme-phosphocalcique>



Brachymétopie



Calcifications intracrâniennes



Cols fémoraux courts

Hypophosphatasie (HPP)

L'hypophosphatasie est une maladie génétique héréditaire rare. Elle peut survenir à tous les âges et engager le pronostic vital ou avoir des conséquences invalidantes. Elle est due à une mutation du gène ALPL codant pour l'enzyme phosphatase alcaline non spécifique de tissu (TNSALP), ce qui entraîne une perte d'activité de cette dernière. L'expression clinique de cette affection est variable. Il existe plusieurs formes d'hypophosphatasie allant d'une présentation néonatale létale à des formes modérées chez l'adulte. ^(1,2)

MORPHOLOGIE ⁽³⁾

PHYSES

Normales ou augmentées de hauteur

MÉTAPHYSES

Lacunes centrales (en tulipe)

DIAPHYSES

Plus ou moins incurvées

MINÉRALISATION ⁽³⁾

Diminuée (épiphyses)

MATURATION ⁽³⁾

Retardée

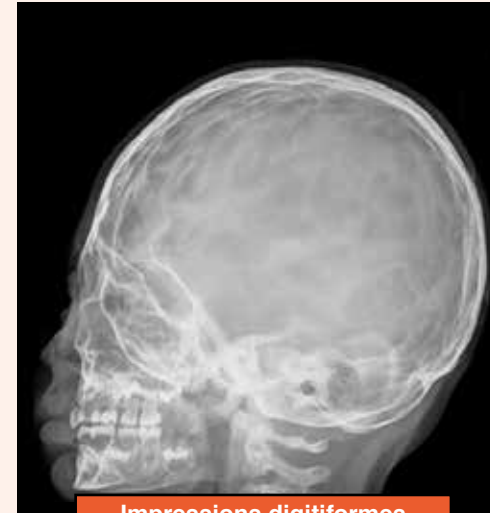
ANOMALIES ASSOCIÉES ⁽³⁾

Craniosténose

Impressions digitiformes

Néphrocalcinose

Fractures et fissures fémorales subtrochantériennes



Impressions digitiformes



Fissure fémorale subtrochantérienne



Métaphyse
Lacunes centrales (en tulipe)
Minéralisation diminuée



Normal

(1) Rockman-Greenberg. Hypophosphatasia. *Pediatr Endocrinol Rev.* 2013 ;10:380-8.
 (2) Whyte MP. Hypophosphatasia: nature's window on alkaline phosphatase functions in humans. *Principles of Bone Biology.* 2008; 3e édition.
 (3) V. Merzoug, C. Adamsbaum – pas à pas en pédiatrie – <http://pap-pediatrie.fr/quelle-anomalie-radiologique-osseuse-pour-quelle-anomalie-du-metabolisme-phosphocalcique>

Phosphatase Alcaline (PAL)

Le dosage des PALs permet de différencier l'HPP d'autres pathologies plus connues. ^(1,2)

Les PALs font parti d'un bilan phosphocalcique complet incluant ; Ca, PTH, Phosphore et Vitamine D.

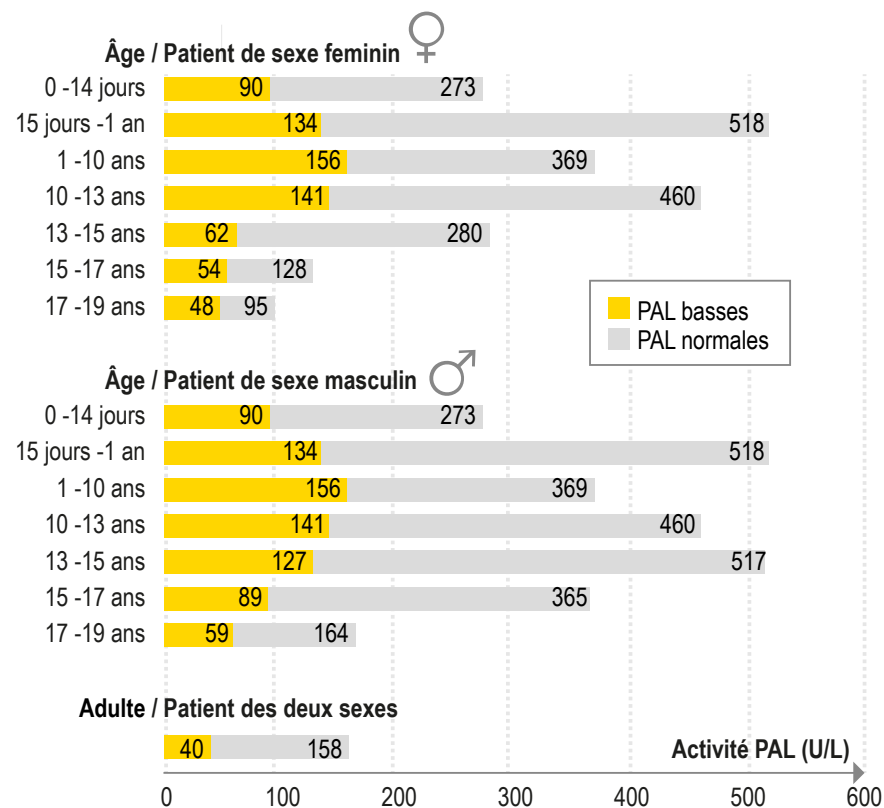
Ostéogénèse imparfaite (OI)	=	PALs normales
Rachitisme carenciel et pseudo-carenciel	↑	PALs hautes
Rachitisme hypophosphatémique xlh	↑	PALs hautes
Pseudo-hypoparathyroïdie	=	PALs normales <i>Limite inférieure</i>
L'hypophosphatasie (HPP)	↓	PALs basses

Des manifestations cliniques évocatrices associées à des PALs basses permettent de confirmer le diagnostic d'hypophosphatasie. ⁽¹⁾

Les Phosphatases Alcalines (PAL) peuvent être basses :

Le remarquer et l'interpréter correctement peut permettre de diagnostiquer une hypophosphatasie (HPP). ⁽¹⁾

Valeurs de références des PAL ajustées à l'âge et au sexe



Références pédiatriques adaptées de Colantano et al. Clinical Chemistry. 2012. CALIPER (Canadian Laboratory Initiatives on Pediatric Reference Intervals). Ces normes de références ont été établies sur une machine Abbott ARCHITECT c8000 analyzer avec des échantillons de sujets sains. Ces normes ont été transférées et validées avec succès sur les plateformes Roche, Beckman, Ortho et Siemens. La majorité des plateformes ne renseignent dans leurs fiches signalétiques que les valeurs limites supérieures des PAL. D'autres laboratoires se sont prêtés au même exercice tel qu'ARUP par exemple, qui n'a cependant pas publié les valeurs de références déterminées.

(1) Rockman-Greenberg, Hypophosphatasia. *Pediatr Endocrinol Rev.* 2013; 10: 380-388

(2) Linglart, Bioso_Duplan, Hypophosphatasia, *Curr Osteop Rep* 2016. 2008;3e édition.

Rédaction

– Valérie MERZOUG

Imagerie 114 Paris, Hôpital AP-HP Bicêtre Paris Sud (service de radiologie pédiatrique)

– Agnès LINGLART

Hôpital AP-HP Bicêtre Paris-Sud (Endocrinologie et diabète de l'enfant), Université Paris Sud Paris Saclay.

– Catherine ADAMSBAUM

Hôpital AP-HP Bicêtre Paris-Sud (service de radiologie pédiatrique), Université Paris Sud Paris Saclay