

Préambule : Le résumé suivant est rédigé à partir de notes prises au vol. Des erreurs ou fautes de frappe sont possibles.

Voici le lien pour visualiser les visioconférences HUG-CHUV :

<http://dea.hug-ge.ch/enseignement/formcontinue.html>

Nom d'utilisateur : formationcontinue

Mot de passe : pediatrie (pas de majuscule ni d'accent)

## **Colloque de pédiatrie Lausanne-Genève du mardi 23 mai 2017**

### **Néphrocalcinose, présentation de cas et interprétation de la calciurie**

Orateurs : Dre Gonzalez Nguyen Tang, Dre A. Wilhelm-Bals, Prof P. Parvex et Dr Daeniker.

Un enfant né de grossesse gémellaire à 29 semaines d'aménorrhée, avec un poids de naissance à 1570 g, reçoit un supplément de calcium dans le contexte de sa prématurité. Un bilan phosphocalcique sanguin est normal. Il est nécessaire de rechercher une calciurie. Des normes de calciurie en néonatalogie ont été proposées par Schell-Feith, Etiology of nephrocalcinosis in preterm neonates: association of nutritional intake and urinary parameters. *Kidney International*, 2000. Le cut off pour la calciurie chez le nouveau-né est en dessous de 3 mmol/mmol de créatinine et le calcium urinaire ne doit pas dépasser 4 mmol.

Chez ce patient, le calcium urinaire était à 5.5 et la calciurie est > 3. Il est important de stopper l'apport de calcium. L'échographie rénale montrait des discrets signes de néphrocalcinose.

Lors de néphrocalcinose, il y a déséquilibre des facteurs promoteurs et inhibiteurs de lithiase. Différents facteurs peuvent intervenir, comme le supplément de calcium chez le prématuré, certain traitement médicamenteux comme le furosémide. Tout cela peut aboutir à une néphrocalcinose, d'évolution favorable dans 85% des cas. Mais il est possible qu'il y ait des effets délétères à long terme sur la fonction rénale.

Il est nécessaire d'adopter les protocoles individuellement au besoin nutritionnel en calcium et phosphate. Des directives existent sur le site de la néonatalogie.

Une fille de neuf ans présente des douleurs du flanc droit, fébrile. La culture est positive pour un *Escherichia coli*. L'échographie rénale, pratiquée dans le contexte de l'infection urinaire, montre la découverte fortuite d'une néphrocalcinose. Cette enfant revenait de Cuba, où elle avait peu bu. Néanmoins, son bilan diététique était normal, par rapport aux apports habituels de liquide, apports carnés et produits laitiers. Le bilan sanguin était dans la norme, notamment le dosage de la vitamine D, la gazométrie, le dosage des électrolytes, du calcium. Il existait une discrète hypercalciurie et une hypocitraturie. Un bilan génétique des gènes impliquées dans la néphrocalcinose était normal.

La néphrocalcinose est liée au problème de lithiase. Il y a un équilibre entre oxalate et calcium, influencé par le volume urinaire, l'hypercalcémie, d'autres facteurs ainsi que l'acidose tubulaire rénale.

Les valeurs de calciurie dépendent de l'âge, en dessous de un an aux environs de 2.3, entre 3 et 5 ans à 1.2, et à plus de 10 ans 0.7. Les causes peuvent être une hypercalciurie seule isolée et idiopathique, une absorption de calcium augmentée, l'acidose tubulaire distale (parfois difficiles à détecter sans gazométrie) ou une hypercalciurie avec hypercalcémie liée à une hyperparathyroïdie, une intoxication à la vitamine D, à l'hypercalcémie idiopathique familiale (métabolisation de la vitamine D) l'hypocitraturie, certains médicaments (par exemple Lasix, Topamax) cystinurie, et le rein en éponge.

Le bilan implique une anamnèse détaillée avec anamnèse familiale, un examen physique et dentaire ainsi qu'un examen de laboratoire complet avec bilan phosphocalcique nécessaire.

Les reins en éponge (maladie de Cacchi Ricci) implique une dilatation cystique des tubules collecteurs papillaires. Il existe 50% de formes familiales, mais également des cas sporadiques. La forme typique, à l'âge adulte, inclut des lithiases récidivantes avec épisode de micro ou macro hématurie. Le diagnostic est clinique avec examens de laboratoire, il existe une image typique à l'urographie intraveineuse, examen nécessitant une forte irradiation. Les images sont plus difficiles à voir sur une uro IRM. Le traitement est l'hydratation, ainsi que le citrate. Dans le cas de cette fille, l'échographie est stable sans nouvelle lithiase et il n'y a pas de nouvel épisode infectieux.

Parmi les autres diagnostics possibles existe l'hypophosphatasie. Il s'agit d'une maladie rare, autosomique dominante ou récessive, impliquant le gène de protection de la phosphatase alcaline.

La phosphatase alcaline est nécessaire pour la formation osseuse (minéralisation de la matrice).

Les formes néonatales sévères sont rares, pouvant aboutir au décès par défaut de minéralisation (images radiologiques impressionnantes de nouveau-né sans os, radio opaque). Il existe des formes sévères survenant chez l'enfant et des formes modérées de découverte plus tardive. Dans ces cas, les signes cliniques sont ceux du rachitisme (craniosynostose, jambes arquées, problème de force musculaire, atteinte dentaire...) et un problème d'hypercalciurie. Il peut exister des atteintes neurologiques avec déficit en vitamines B6.

À la radiographie, on note des signes de rachitisme. L'atteinte dentaire et une perte précoce de toute la dent avec sa racine. Il existe un traitement, l'asfotase A, qui est une glycoprotéine contenant le TNSALP ayant l'action de la phosphatase alcaline.

Le diagnostic se fait sur le dosage sanguin de la phosphatase alcaline, qui est abaissée, alors que dans le rachitisme classique, la phosphatase alcaline est augmentée. Il existe les signes cliniques de rachitisme et de perte dentaire. Dans les formes modérées, l'expression clinique est aux alentours de 3 à 7 ans. L'analyse génétique est possible.

Le Docteur Daenniker, dentiste, donne l'exemple d'une fillette de 11 mois qui a perdu ses incisives inférieures. L'examen général est par ailleurs normal, notamment la croissance. La calcémie est normale, il n'y a pas de néphrocalcinose, à la radiographie on note des signes de déminéralisation. La phosphatase alcaline est abaissée.

L'hypophosphatasie est une maladie rare, les formes sévères ont une fréquence de 1 sur 300'000 elle est forme légère de 1 sur 6370. Il y a perte très précoce des dents. La perte prématurée des dents entraîne un problème de croissance avec implication prothétique par manque de garde de place (rôle des dents de lait) nécessitant une prise en charge précoce. Par ailleurs la croissance était normale et non problématique.

Compte rendu du Dr V. Liberek

[vliberek@bluewin.ch](mailto:vliberek@bluewin.ch)

Transmis par le laboratoire MGD

[colloque@labomgd.ch](mailto:colloque@labomgd.ch)