

# HYPERCALCÉMIE INFANTILE IDIOPATHIQUE (HII)

## Argumentaire

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Centre de référence maladies rares (CRMR)  
du métabolisme du calcium et du phosphate



MALADIES RARES DU MÉTABOLISME  
DU CALCIUM & DU PHOSPHATE

Juin 2024

## **Préambule**

Le PNDS sur l'hypercalcémie néonatale/ Idiopathic infantile Hypercalcemia a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole nationale de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : [www.has-santé.fr](http://www.has-santé.fr)). Le présent argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques analysées pour la rédaction du PNDS

## **Méthode de travail**

La méthode utilisée pour l'élaboration de ce protocole nationale de diagnostic et de soins (PNDS) est celle des « Recommandations pour la pratique clinique ». Elle repose d'une part, sur l'analyse et la synthèse critique de la littérature médicale disponible, et d'autre part, sur l'avis d'un groupe multidisciplinaire de professionnels concernés par le thème du PNDS.

## **Rédaction du PNDS**

Le groupe de rédaction était constitué par les centres de références maladies rare (CRMR) suivants :

- CRMR CHU Bicêtre
- CRMR Toulouse
- CRMR Montpellier

Après analyse et synthèse de la littérature médicale et scientifique pertinente, le groupe de rédaction a rédigé une première version du PNDS qui a été soumise à

-Un groupe de relecteurs associés constitués de professionnels de santé expert des différentes pathologies rencontrées dans l'hypercalcémie néonatale/IIH et un groupe de relecture multidisciplinaire et multi professionnel, composé de professionnels de santé, ayant un mode d'exercice public ou privé, d'origine géographique ou d'écoles de pensée diverses, d'autres professionnels concernés, de représentants de l'association de patients et de patients non membre de l'association.

Ces groupes ont été consultés par mail. Ils ont donné un avis sur le fond et la forme du document, en particulier sur la lisibilité et l'applicabilité du PNDS.

Les commentaires du groupe de lecture ont ensuite été analysés et discutés par le groupe de rédaction qui a sollicité de nouveau les experts, puis a rédigé la version finale du PNDS.

# ARGUMENTAIRE

Recherche documentaire

## 1. Base de données bibliographiques

La recherche documentaire via pub Med (Medline) a été réalisée en utilisant successivement les mots clés suivants.

- Hypercalcemia
- Hypercalcemia AND Newborn
- Hypercalcemia AND Infant
- Hypercalcemia AND children
- Hypercalcemia AND Treatment
- IIH
- IIH AND Follow-up
- IIH AND Review
- IIH AND Epidemiology
- IIH AND Prevalence
- IIH AND Frequency
- IIH AND Cohort
- IIH AND CYP24A1
- IIH AND Genetics
- CYP24A1
- SLC34A1
- IIH AND Kidney
- IIH AND Treatment
- IIH AND Behavior
- IIH AND Management
- Vitamin D

Période de recherche 1950-2022

## 2. Autres sources

Les autres bases de données consultées sont les suivantes : Orphanet, OMIM, Genatlas, Gene Test Rare Diseases Databases en utilisant les même mots clés.

### Les sites internet

- Haute Autorité de Santé <http://www.has-sante.fr>
- Ansm <https://ansm.sante.fr>
- CISMeF <http://www.cismef.org/>
- NGC (National Guideline Clearinghouse) <http://www.guideline.gov/>
- Cochrane Library  
[http://www.mrw.interscience.wiley.com/cochrane/cochrane\\_search\\_fs.html](http://www.mrw.interscience.wiley.com/cochrane/cochrane_search_fs.html)
- CRD databases <http://www.crd.york.ac.uk/crdweb/>
- Bibliothèque médicale Lemanissier <http://www.bmlweb.org/consensus.html>

### **Les livres consultés**

Agnès Linglart, Eric Mallet, Muchèle Garabedian, Anne Lienhardt, *Metabolisme phosphocalcique et osseux chez l'enfant*, 2<sup>eme</sup> édition, 2011, Lavoisier

### **3 Stratégie de Recherche**

Sur la période 1950-2022

Nombres d'articles analysés : 140

Nombre d'articles cités : 61

#### **Tableau 1 : Recommandations de Bonne pratique**

#### **Tableau 2 : Revues systématique de la Littérature**

IIH

Diagnostic différentiels

#### **Tableau 3 : Etudes cliniques**

Description générale de l'IIH

Génétique

Complications

Traitement

Suivi

Diagnostic différentiel hypercalcémie

## **Références bibliographiques**

1. Lightwood R, Stapleton T. Idiopathic hypercalcaemia in infants. *Lancet*. 1 août 1953;265(6779):255-6.
2. Morgan HG, Mitchell RG, Stowers JM, Thomson J. Metabolic studies on two infants with idiopathic hypercalcaemia. *Lancet*. 16 juin 1956;270(6929):925-31.
3. McTaggart SJ, Craig J, MacMillan J, Burke JR. Familial occurrence of idiopathic infantile hypercalcemia. *Pediatr Nephrol*. oct 1999;13(8):668-71.
4. Schlingmann KP, Kaufmann M, Weber S, Irwin A, Goos C, John U, et al. Mutations in CYP24A1 and idiopathic infantile hypercalcemia. *N Engl J Med*. 4 août 2011;365(5):410-21.
5. Schlingmann KP, Ruminska J, Kaufmann M, Dursun I, Patti M, Kranz B, et al. Autosomal-Recessive Mutations in SLC34A1 Encoding Sodium-Phosphate Cotransporter 2A Cause Idiopathic Infantile Hypercalcemia. *J Am Soc Nephrol*. févr 2016;27(2):604-14.
6. Colussi G, Ganon L, Penco S, De Ferrari ME, Ravera F, Querques M, et al. Chronic hypercalcaemia from inactivating mutations of vitamin D 24-hydroxylase (CYP24A1): implications for mineral metabolism changes in chronic renal failure. *Nephrol Dial Transplant*. mars 2014;29(3):636-43.
7. Jones G, Prosser DE, Kaufmann M. 25-Hydroxyvitamin D-24-hydroxylase (CYP24A1): its important role in the degradation of vitamin D. *Arch Biochem Biophys*. 1 juill 2012;523(1):9-18.

8. Schlingmann KP, Cassar W, Konrad M. Juvenile onset IHH and CYP24A1 mutations. *Bone Rep.* déc 2018;9:42-6.
9. Kang SJ, Lee R, Kim HS. Infantile hypercalcemia with novel compound heterozygous mutation in SLC34A1 encoding renal sodium-phosphate cotransporter 2a: a case report. *Ann Pediatr Endocrinol Metab.* mars 2019;24(1):64-7.
10. Meusburger E, Mündlein A, Zitt E, Obermayer-Pietsch B, Kotzot D, Lhotta K. Medullary nephrocalcinosis in an adult patient with idiopathic infantile hypercalcaemia and a novel CYP24A1 mutation. *Clin Kidney J.* avr 2013;6(2):211-5.
11. Dinour D, Beckerman P, Ganon L, Tordjman K, Eisenstein Z, Holtzman EJ. Loss-of-function mutations of CYP24A1, the vitamin D 24-hydroxylase gene, cause long-standing hypercalciuric nephrolithiasis and nephrocalcinosis. *J Urol.* août 2013;190(2):552-7.
12. Nesterova G, Malicdan MC, Yasuda K, Sakaki T, Vilboux T, Ciccone C, et al. 1,25-(OH)2D-24 Hydroxylase (CYP24A1) Deficiency as a Cause of Nephrolithiasis. *Clin J Am Soc Nephrol.* avr 2013;8(4):649-57.
13. Udwin O, Yule W, Martin ND. Age at diagnosis and abilities in idiopathic hypercalcaemia. *Arch Dis Child.* déc 1986;61(12):1164-7.
14. Udwin O, Yule W, Martin N. Cognitive abilities and behavioural characteristics of children with idiopathic infantile hypercalcaemia. *J Child Psychol Psychiatry.* mars 1987;28(2):297-309.
15. Dinour D, Davidovits M, Aviner S, Ganon L, Michael L, Modan-Moses D, et al. Maternal and infantile hypercalcemia caused by vitamin-D-hydroxylase mutations and vitamin D intake. *Pediatr Nephrol.* janv 2015;30(1):145-52.
16. Kurnaz E, Savaş Erdeve Ş, Çetinkaya S, Aycan Z. Rare Cause of Infantile Hypercalcemia: A Novel Mutation in the SLC34A1 Gene. *Horm Res Paediatr.* 2019;91(4):278-84.
17. Dauber A, Nguyen TT, Sochett E, Cole DEC, Horst R, Abrams SA, et al. Genetic defect in CYP24A1, the vitamin D 24-hydroxylase gene, in a patient with severe infantile hypercalcemia. *J Clin Endocrinol Metab.* févr 2012;97(2):E268-274.
18. Molin A, Baudoin R, Kaufmann M, Souberbielle JC, Ryckewaert A, Vantyghem MC, et al. CYP24A1 Mutations in a Cohort of Hypercalcemic Patients: Evidence for a Recessive Trait. *J Clin Endocrinol Metab.* oct 2015;100(10):E1343-1352.
19. Kowalska E, Rola R, Wójcik M, Łaszcz N, Płudowski P, Wierzbicka A, et al. Analysis of vitamin D3 metabolites in survivors of infantile idiopathic hypercalcemia caused by CYP24A1 mutation or SLC34A1 mutation. *J Steroid Biochem Mol Biol.* avr 2021;208:105824.
20. Bailey D, Colantonio D, Kyriakopoulou L, Cohen AH, Chan MK, Armbruster D, et al. Marked biological variance in endocrine and biochemical markers in childhood: establishment of pediatric reference intervals using healthy community children from the CALIPER cohort. *Clin Chem.* sept 2013;59(9):1393-405.
21. Roizen JD, Shah V, Levine MA, Carlow DC. Determination of reference intervals for serum total calcium in the vitamin D-replete pediatric population. *J Clin Endocrinol Metab.* déc 2013;98(12):E1946-1950.
22. Güven A, Konrad M, Schlingmann KP. Idiopathic infantile hypercalcemia: mutations in SLC34A1 and CYP24A1 in two siblings and fathers. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 31 août 2020;33(10):1353-8.
23. Lenherr-Taube N, Young EJ, Furman M, Elia Y, Assor E, Chitayat D, et al. Mild Idiopathic Infantile Hypercalcemia-Part 1: Biochemical and Genetic Findings. *J Clin Endocrinol Metab.* 27 sept 2021;106(10):2915-37.
24. Cools M, Goemaere S, Baetens D, Raes A, Desloovere A, Kaufman JM, et al. Calcium and bone homeostasis in heterozygous carriers of CYP24A1 mutations: A cross-sectional study. *Bone.* déc 2015;81:89-96.

25. Mirea AM, Pop RM, Căinap SS, Trifa AP. Presymptomatic diagnosis of CYP24A1-related infantile idiopathic hypercalcemia: A case report. *Eur J Med Genet.* déc 2020;63(12):104100.
26. Gorris MA, Arora H, Lieb DC, Aloj JA. A Word of Caution When Prescribing High-Dose Vitamin D. *Am J Med.* avr 2017;130(4):e129-30.
27. Moulis G, Batz A, Durrieu G, Viard C, Decramer S, Montastruc JL. Severe neonatal hypercalcemia related to maternal exposure to nutritional supplement containing Spirulina. *Eur J Clin Pharmacol.* févr 2012;68(2):221-2.
28. Rodd C, Goodyer P. Hypercalcemia of the newborn: etiology, evaluation, and management. *Pediatr Nephrol.* août 1999;13(6):542-7.
29. Pober BR. Williams-Beuren syndrome. *N Engl J Med.* 21 janv 2010;362(3):239-52.
30. Kim YM, Cho JH, Kang E, Kim GH, Seo EJ, Lee BH, et al. Endocrine dysfunctions in children with Williams-Beuren syndrome. *Ann Pediatr Endocrinol Metab.* mars 2016;21(1):15-20.
31. 2014 - PNDS - Syndrome de Williams-Beuren.pdf [Internet]. [cité 7 févr 2024]. Disponible sur: [https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2014-02/pnds\\_-\\_syndrome\\_de\\_williams-beuren.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2014-02/pnds_-_syndrome_de_williams-beuren.pdf)
32. Del Pozzo-Magaña BR, Ho N. Subcutaneous Fat Necrosis of the Newborn: A 20-Year Retrospective Study. *Pediatr Dermatol.* nov 2016;33(6):e353-5.
33. Farooque A, Moss C, Zehnder D, Hewison M, Shaw NJ. Expression of 25-hydroxyvitamin D3-1alpha-hydroxylase in subcutaneous fat necrosis. *Br J Dermatol.* févr 2009;160(2):423-5.
34. Mochizuki H, Saito M, Michigami T, Ohashi H, Koda N, Yamaguchi S, et al. Severe hypercalcaemia and respiratory insufficiency associated with infantile hypophosphatasia caused by two novel mutations of the tissue-nonspecific alkaline phosphatase gene. *Eur J Pediatr.* mai 2000;159(5):375-9.
35. Whyte MP. Hypophosphatasia - aetiology, nosology, pathogenesis, diagnosis and treatment. *Nat Rev Endocrinol.* avr 2016;12(4):233-46.
36. Linglart A, Biosse-Duplan M. Hypophosphatasia. *Curr Osteoporos Rep.* juin 2016;14(3):95-105.
37. pnds\_hpp\_-\_version\_finale.pdf [Internet]. [cité 7 févr 2024]. Disponible sur: [https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-07/pnds\\_hpp\\_-\\_version\\_finale.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-07/pnds_hpp_-_version_finale.pdf)
38. Schipani E, Langman C, Hunzelman J, Le Merrer M, Loke KY, Dillon MJ, et al. A novel parathyroid hormone (PTH)/PTH-related peptide receptor mutation in Jansen's metaphyseal chondrodysplasia. *J Clin Endocrinol Metab.* sept 1999;84(9):3052-7.
39. pnds\_lithiase\_texte\_30032021.pdf [Internet]. [cité 7 févr 2024]. Disponible sur: [https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-11/pnds\\_lithiase\\_texte\\_30032021.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-11/pnds_lithiase_texte_30032021.pdf)
40. Davies JH, Shaw NJ. Investigation and management of hypercalcaemia in children. *Arch Dis Child.* juin 2012;97(6):533-8.
41. Simm PJ, Biggin A, Zacharin MR, Rodda CP, Tham E, Siafarikas A, et al. Consensus guidelines on the use of bisphosphonate therapy in children and adolescents. *J Paediatr Child Health.* mars 2018;54(3):223-33.
42. Skalova S, Cerna L, Bayer M, Kutilek S, Konrad M, Schlingmann KP. Intravenous pamidronate in the treatment of severe idiopathic infantile hypercalcemia. *Iran J Kidney Dis.* mars 2013;7(2):160-4.
43. Goodyer PR, Frank A, Kaplan BS. Observations on the evolution and treatment of idiopathic infantile hypercalcemia. *J Pediatr.* nov 1984;105(5):771-3.

44. Alon U, Berkowitz D, Berant M. Idiopathic infantile hypercalcemia: rapid response to treatment with calcitonin. *Child Nephrol Urol.* 1992;12(1):47-50.
45. Wilhelm-Bals A, Parvex P, Magdelaine C, Girardin E. Successful use of bisphosphonate and calcimimetic in neonatal severe primary hyperparathyroidism. *Pediatrics.* mars 2012;129(3):e812-816.
46. García Soblechero E, Ferrer Castillo MT, Jiménez Crespo B, Domínguez Quintero ML, González Fuentes C. Neonatal hypercalcemia due to a homozygous mutation in the calcium-sensing receptor: failure of cinacalcet. *Neonatology.* 2013;104(2):104-8.
47. Stokes VJ, Nielsen MF, Hannan FM, Thakker RV. Hypercalcemic Disorders in Children. *J Bone Miner Res.* nov 2017;32(11):2157-70.
48. Lenherr-Taube N, Furman M, Assor E, Elia Y, Collins C, Thummel K, et al. Mild Idiopathic Infantile Hypercalcemia-Part 2: A Longitudinal Observational Study. *J Clin Endocrinol Metab.* 27 sept 2021;106(10):2938-48.
49. Nguyen M, Boutignon H, Mallet E, Linglart A, Guillozo H, Jehan F, et al. Infantile hypercalcemia and hypercalciuria: new insights into a vitamin D-dependent mechanism and response to ketoconazole treatment. *J Pediatr.* août 2010;157(2):296-302.
50. Breslau NA, Preminger GM, Adams BV, Otey J, Pak CY. Use of ketoconazole to probe the pathogenetic importance of 1,25-dihydroxyvitamin D in absorptive hypercalciuria. *J Clin Endocrinol Metab.* déc 1992;75(6):1446-52.
51. Tebben PJ, Milliner DS, Horst RL, Harris PC, Singh RJ, Wu Y, et al. Hypercalcemia, hypercalciuria, and elevated calcitriol concentrations with autosomal dominant transmission due to CYP24A1 mutations: effects of ketoconazole therapy. *J Clin Endocrinol Metab.* mars 2012;97(3):E423-427.
52. Sayers J, Hynes AM, Srivastava S, Dowen F, Quinton R, Datta HK, et al. Successful treatment of hypercalcaemia associated with a CYP24A1 mutation with fluconazole. *Clin Kidney J.* août 2015;8(4):453-5.
53. Prié D, Couette S, Fernandes I, Silve C, Friedlander G. P-glycoprotein inhibitors stimulate renal phosphate reabsorption in rats. *Kidney Int.* sept 2001;60(3):1069-76.
54. Prié D, Blanchet FB, Essig M, Jourdain JP, Friedlander G. Dipyridamole decreases renal phosphate leak and augments serum phosphorus in patients with low renal phosphate threshold. *J Am Soc Nephrol.* juill 1998;9(7):1264-9.
55. Michaut P, Prié D, Amiel C, Friedlander G. Dipyridamole for renal phosphate leak? *N Engl J Med.* 7 juill 1994;331(1):58-9.
56. Morgan HG, Mitchell RG, Stowers JM, Thomson J. Metabolic studies on two infants with idiopathic hypercalcaemia. *Lancet.* 16 juin 1956;270(6929):925-31.
57. Mizusawa Y, Burke JR. Prednisolone and cellulose phosphate treatment in idiopathic infantile hypercalcaemia with nephrocalcinosis. *J Paediatr Child Health.* août 1996;32(4):350-2.
58. Demir K, Döneray H, Kara C, Atay Z, Çetinkaya S, Çayır A, et al. Comparison of Treatment Regimens in Management of Severe Hypercalcemia Due to Vitamin D Intoxication in Children. *J Clin Res Pediatr Endocrinol.* 28 mai 2019;11(2):140-8.
59. 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.
60. Bacchetta J, Edouard T, Laverny 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.
61. pndsmrchas30112018.pdf [Internet]. [cité 8 févr 2024]. Disponible sur: <https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-12/pndsmrchas30112018.pdf>

**Tableau 1. Revues systématiques de la littérature**

<b>Auteur, année, référence, pays</b>	<b>Objectif</b>	<b>Stratégie de recherche renseignée (oui/non) *</b>	<b>Critères de sélection des études</b>	<b>Populations et techniques (ou produits) étudiés</b>	<b>Critères d'évaluation</b>	<b>Résultats et signification</b>
De Paolis E, Scaglione GL, De Bonis M, Minucci A, Capoluongo E. CYP24A1 and SLC34A1 genetic defects associated with idiopathic infantile hypercalcemia: from genotype to phenotype. Clin Chem Lab Med. 25 oct 2019;57(11):1650-67.	Corrélation phénotype-génotype chez des patients IHH	Recherche par mots clés (genetics, hypercalcemia, IHH) sur Medline	Aperçu de la pertinence biologique et pathologique des mutations de CYP24A1 et SLC3A1 dans l'IHH	Aspect génétique de la maladie mis à jour des mutations des deux gènes à la fois in silico et in vitro (mutagenèse dirigée avec études fonctionnelles)	Revue de la littérature	L'identification des mutations perte de fonctions de CYP24A1 ou de SLC3A1 a un impact important dans la prise en charge et la modification du régime alimentaire. Tous les patients suspects de IHH devrait avoir une analyse génétique.
Carpenter TO. CYP24A1 loss of function: Clinical phenotype of monoallelic and biallelic mutations. J Steroid Biochem Mol Biol. oct 2017;173:337-40.	Phénotype clinique des hétérozygotes et des homozygotes CYP24A1.	Recherche par mots clés (CYP24A1, IHH, Genetics) sur Medline	Qualité des publications.	Perte de fonction CYP24A1 chez la souris et chez l'homme.	Revue de la littérature	La perte de fonction CYP24A1 perturbe le métabolisme calcique. Les mutations bialléliques sont typiques. Les hétérozygotes peuvent présenter un phénotype léger.

Stokes VJ, Nielsen MF, Hannan FM, Thakker RV. Hypercalcemic Disorders in Children. J Bone Miner Res. nov 2017;32(11):2157-70.	Présenter une approche clinique, biochimique et génétique de la recherche des causes de l'hypercalcémie pédiatrique.	Recherche par mots clés (hypercalcemia, children, genetics) sur Medline	Qualité des publications.	Definition : Hypercalcemie > 2 DS ; Ca ionisé > 1.32 mmol/l, varie avec l'âge, corrigé à l'albumine.	Revue de la littérature	Description des différentes cause pédiatriques d'hypercalcemie (similaires à l'adulte mais de fréquence différente) et des différents traitement (dont le Cinacalcet)
Lietman SA, Germain-Lee EL, Levine MA. Hypercalcemia in children and adolescents. Curr Opin Pediatr. août 2010;22(4):508-15.	Définition des niveaux d'hypercalcémie, les étiologies communes de l'hypercalcémie chez l'enfants et les traitements.	Recherche par mots clés (hypercalcemia, children) sur Medline	Qualité des publications.	N/A	Revue de la littérature	Causes et traitements de l'hypercalcemie
Gorvin CM. Genetic causes of neonatal and infantile hypercalcaemia. Pediatr Nephrol. févr 2022;37(2):289-301.	Causes courantes d'hypercalcémies chez les nourrissons et les jeunes enfants.	Recherche par mots clés (hypercalcemia, children) sur Medline	Qualité des publications.	Description des causes d'hypercalcémie pédiatriques.	Revue de la littérature	L'identification étiologique précise de l'hypercalcémie peut nécessiter une évaluation combinée des antécédents familiaux, des paramètres biochimiques, de l'évaluation des caractéristiques physiques et des analyses génétiques.

Jones G, Prosser DE, Kaufmann M. 25-Hydroxyvitamin D-24-hydroxylase (CYP24A1): its important role in the degradation of vitamin D. Arch Biochem Biophys. 1 juill 2012;523(1):9-18.	Etude de la structure, fonction et importance physiologique et clinique de CYP24A1.	Recherche par mots clés (CYP24A1, IHH, Genetics) sur Medline	Qualité des publications.	N/A	Revue de la littérature	La structure de CYP24A1 chez le rat est cristalline. Etude de la régiosélectivité de l'enzyme. Des mutations naturelles inactivatrices sont à l'origine de l'IHH.
Giri D, McKay V, Weber A, Blair JC. Multiple endocrine neoplasia syndromes 1 and 2: manifestations and management in childhood and adolescence. Arch Dis Child. oct 2015;100(10):994-9.	Etude des causes génétiques, des manifestations cliniques et des modalités de prise en charge des patients atteints de NEM.	Recherche par mots clés (MEN1, MEN2, child, adolescent) sur Medline	Qualité des publications.	Patients atteints de NEM en population pédiatrique.	Revue de la littérature	Les auteurs identifient des modalités de prise en charge des NEM 1 et 2 chez les enfants et adolescents
Newey PJ, Bowl MR, Cranston T, Thakker RV. Cell division cycle protein 73 homolog (CDC73) mutations in the hyperparathyroidism-jaw tumor syndrome (HPT-JT) and	Décrire les mutations et les caractéristiques cliniques responsables du syndrome hyperparathyroïdie-tumeur de la mâchoire (HPT-JT).	Recherche par mots clés sur Medline	Qualité des publications.	Patients atteints du syndrome HPT-JT.	Revue de la littérature	Les auteurs décrivent les bases génétiques du syndrome et ses manifestations cliniques, dont l'hypercalcémie infantile fait partie.

parathyroid tumors. Hum Mutat. mars 2010;31(3):295-307.						
Whyte MP. Hypophosphatasia - aetiology, nosology, pathogenesis, diagnosis and treatment. Nat Rev Endocrinol. avr 2016;12(4):233-46.	Faire un état des connaissances sur l'hypophosphatasie.	Recherche par mots clés (hypophosphatasia) sur Medline	Qualité des publications.	Patient atteints d'hypophosphatasie.	Revue de la littérature	L'auteur décrit les étiologies, la nosologie, la pathogénèse, la démarche diagnostique et les possibilités thérapeutiques de l'hypophosphatasie.
Linglart A, Bioso-Duplan M. Hypophosphatasia. Curr Osteoporos Rep. juin 2016;14(3):95-105.	Passer en revue les défis du diagnostic clinique, biochimique, radiologique et génétique de l'hypophosphatasie.	Recherche par mots clés (hypophosphatasia) sur Medline	Qualité des publications.	Patient atteints d'hypophosphatasie.	Revue de la littérature	Les auteurs font le point sur la physiopathologie, les manifestations cliniques, la démarche diagnostique et thérapeutique de l'hypophosphatasie.
Pober BR. Williams-Beuren syndrome. N Engl J Med. 21 janv 2010;362(3):239-52.	Présenter les connaissances actuelles du syndrome de Williams-Beuren sur le plan biologique.	Recherche par mots clés sur Medline	Qualité des publications.	Patient atteints du syndrome de Williams-Beuren.	Revue de la littérature	L'auteur fait le point sur les connaissances du syndrome de Williams-Beuren.

Conron M, Young C, Beynon HL. Calcium metabolism in sarcoidosis and its clinical implications. Rheumatology (Oxford). juill 2000;39(7):707-13.	Etudier les implications cliniques de la perturbation du métabolisme calcique dans la sarcoïdose.	Recherche par mots clés (hypercalcemia, sarcoidosis, vitamin D) sur Medline	Qualité des publications.	Patients atteints de sarcoïdose.	Revue de la littérature	Les mécanismes des dyscalcémies dans la sarcoïdose doivent être compris lors du traitement de l'hypercalcémie, de l'hypercalcurie et de l'ostéoporose induite par les corticostéroïdes. Les traitements anti-ostéoporotiques doivent être évalués dans la sarcoïdose.
Sharma OP. Hypercalcemia in granulomatous disorders: a clinical review. Curr Opin Pulm Med. sept 2000;6(5):442-7.	Faire l'état des connaissances sur l'hypercalcémie dans les granulomatoses.	Recherche par mots clés (hypercalcemia, granuloma) sur Medline	Qualité des publications.	Patients atteints de granulomatoses.	Revue de la littérature	L'auteur fait le point sur l'hypercalcémie dans les granulomatose et expose les thérapeutiques envisageables dans ces indications.
Randev S, Kumar P, Guglani V. Vitamin D Supplementation in Childhood - A Review of Guidelines. Indian J Pediatr. mars 2018;85(3):194-201.	Faire une revue des recommandation sur la supplémentation en, vitamine D chez les enfants indiens.	Recherche par mots clés (vitamin D, infants, child, adolescent) sur Medline	Qualité des publications.	N/A	Revue de la littérature et avis d'expert.	Les auteurs proposent des modalités de supplémentation en vitamine D en population pédiatrique.

<p>Rodd C, Goodyer P. Hypercalcemia of the newborn: etiology, evaluation, and management. <i>Pediatr Nephrol.</i> août 1999;13(6):542-7.</p>	<p>Informations supplémentaires sur le mécanisme de dérégulation du calcium dans l' HII, le syndrome de Williams, l'intoxication à la vitamine et les dysparathyroïdie.</p>	<p>Recherche par mots clés (hypercalcemia, infant, ) sur Medline</p>	<p>N/A</p>	<p>4 cas d'hypercalcémie neonatale : hyperparathyroïdie, HII, intoxication à la vitamine D et syndrome Williams.</p>	<p>Revue de la littérature</p>	<p>Les auteurs établissent les 4 buts du traitement, les modalités du traitement en aigu et en chronique et les éléments du suivi.</p>
<p>Davies JH, Shaw NJ. Investigation and management of hypercalcaemia in children. <i>Arch Dis Child.</i> juin 2012;97(6):533-8.</p>	<p>Etablir les étiologies et les traitements de l'hypercalcémie en population pédiatrique.</p>	<p>Recherche par mots clés (hypercalcemia, vitamin D , parathyroïd hormone) sur Medline</p>	<p>Qualité des publications.</p>	<p>N/A</p>	<p>Revue de la littérature</p>	<p>L'hyperhydratation et les diurétiques de l'anse sont les traitements possibles à court terme. Le Pamidronate est le bisphosphonate de choix chez l'enfant. Le Cinacelt est utilisé chez les enfants atteints d'hyperparathyroïdie primaire, d'hyperparathyroïdie néonatale et chez les patients dialysés souffrant d'hyperparathyroïdie secondaire. L'hémodialyse est le</p>

						traitement de l'hypercalcémie résistante au traitement médical.
--	--	--	--	--	--	---

<b>Tableau 2. Recommandations de bonne pratique</b>						
<b>Auteur, année, référence, pays</b>	<b>Objectif</b>	<b>Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*</b>	<b>Recueil de l'avis des professionnels</b>	<b>Receuil de l'avis des patients</b>	<b>Populations et techniques (ou produits) étudiés</b>	<b>Résultat (avec grade des recommandations si possible)</b>
Pludowski P, Holick MF, Grant WB, Konstantynowicz J, Mascarenhas MR, Haq A, et al. Vitamin D supplementation guidelines. J Steroid Biochem Mol Biol. 2018;175:125–35.	Etablir des recommandations sur la supplémentation en vitamine D.	OUI	OUI	NON	Avis d'experts et revue de la littérature.	Les auteurs établissent que la supplémentation en vitamine D est cruciale, qu'une concentration entre 30 et 50 ng/ml est bénéfique pour la santé et que les recommandations régionales ou nationales sont applicables à l'échelle mondiale.

<p>Simm PJ, Biggin A, Zacharin MR, Rodda CP, Tham E, Siafarikas A, et al. Consensus guidelines on the use of bisphosphonate therapy in children and adolescents. J Paediatr Child Health. mars 2018;54(3):223-33.</p>	<p>Etablir un consensus pour l'utilisation des bisphosphonates en population pédiatrique.</p>	<p>OUI</p>	<p>OUI</p>	<p>NON</p>	<p>Avis d'experts et revue de la littérature.</p>	<p>Les bisphosphonates sont utilisables dans les hypercalcémies réfractaires au régime alimentaire et à l'hydratation intra-veineuse chez l'enfant.</p>
<p>Vidailhet M, Mallet E, Bocquet A, et al. Vitamin D: still a topical matter in children and adolescents. A position paper by the Committee on Nutrition of the French Society of Paediatrics. Arch Pediatr. mars 2012;19(3):316-28.</p>	<p>Résumer les connaissances acquises et proposer des recommandations de supplémentation en vitamine D.</p>	<p>OUI</p>	<p>OUI Nutritionistes Pédiatres</p>	<p>NON</p>	<p>Avis d'experts et revue de la littérature.</p>	<p>Les auteurs proposent des recommandations de supplémentation en vitamine D en population pédiatrique, chez la femme enceinte et en fonction du terrain.</p>

<p>Thakker RV, Newey PJ, Walls GV, et al. Clinical practice guidelines for multiple endocrine neoplasia type 1 (MEN1). J Clin Endocrinol Metab. sept 2012;97(9):2990-3011.</p>	<p>Fournir des directives pour l'évaluation, le traitement et le dépistage génétique de la NEM1.</p>	<p>NON</p>	<p>OUI Cliniciens, chirurgiens, généticiens</p>	<p>NON</p>	<p>Avis d'experts.</p>	<p>Les auteurs décrivent des recommandations sur la prise en charge de l'organisation des soins, des modalités de traitement et le pronostic des patients atteints de NEM1.</p>
--	--	------------	---	------------	------------------------	---

<b>Tableau 3. Etudes cliniques</b>						
<b>Auteur, année, référence, pays</b>	<b>Objectif</b>	<b>Méthodologie , niveau de preuve</b>	<b>Population</b>	<b>Intervention</b>	<b>Critère de jugement</b>	<b>Résultats et signification</b>
Lenherr-Taube N, Young EJ, Furman M, Elia Y, Assor E, Chitayat D, et al. Mild Idiopathic Infantile Hypercalcemia-Part 1: Biochemical and Genetic Findings. J Clin Endocrinol Metab. 27 sept 2021;106(10):2915-37.	Caractériser les associations génétiques et le profil biochimique de l'HII légère.	Cohorte longitudinale observationnelle. Suivi médian de 21 mois.	20 enfants atteints d'HII légère, âgés de 6 mois à 17 ans, sous régime pauvre en calcium.	N/A	Mesures biochimiques, évaluation diététique et génétique, échographie rénale.	L'HII légère a un profil de métabolites de la vitamine D distinctif et est principalement associée à des variants hétérozygotes de SLC34A1 et SLC34A3.
Lenherr-Taube N, Furman M, Assor E, Elia Y, Collins C, Thummel K, et al. Mild Idiopathic Infantile Hypercalcemia-Part 2: A Longitudinal Observational Study. J Clin Endocrinol Metab. 27 sept 2021;106(10):2938-48.	Décrire la réponse clinique et biochimique à un régime restrictif en calcium et vitamine D dans l'HII.	Cohorte longitudinale observationnelle. Suivi médian de 21 mois.	20 enfants atteints d'HII légère.	N/A	Mesures biochimiques, évaluation du régime alimentaire et échographie rénale annuelle.	La restriction alimentaire en calcium et en vitamine D ne permet pas toujours de normaliser les concentrations de 1,25(OH)2D ou de prévenir l'aggravation de la calcification rénale dans tous les cas. Les options thérapeutiques doivent cibler le défaut du métabolisme de la vitamine D.

McTaggart SJ, Craig J, MacMillan J, Burke JR. Familial occurrence of idiopathic infantile hypercalcemia. <i>Pediatr Nephrol.</i> oct 1999;13(8):668-71.	Décrire des cas d'HII et étudier la physiopathologie sous jacente.	Case report.	2 patients atteinte d'HII.	N/A	Données clinico-biologique.	L'HII est compatible avec une transmission autosomique récessive, mais une hérédité plus complexe est suggérée par l'apparition d'une hypercalciurie chez un certain nombre de membres de la famille.
Huang J, Coman D, McTaggart SJ, Burke JR. Long-term follow-up of patients with idiopathic infantile hypercalcaemia. <i>Pediatr Nephrol.</i> nov 2006;21(11):1676-80.	Décrire l'histoire naturelle (présentation, traitement et suivi à long terme) de l'HII.	Cohorte longitudinale observationnelle.	11 enfants (7 familles) Australiens atteints d'HII, traités depuis 1993.	N/A	Présentation, traitement et suivi à long terme.	Le suivi à long terme des patients atteints d'HII est nécessaire du fait du risque de complications (hypercalcémie persistante, néphrocalcinose, ostéopénie).
Schlingmann KP, Kaufmann M, Weber S, Irwin A, Goos C, John U, et al. Mutations in CYP24A1 and idiopathic infantile hypercalcemia. <i>N Engl J Med.</i> 4 août 2011;365(5):410-21.	Identifier les bases moléculaires de l'HII.	Analyse d'un gène candidat dans 2 cohortes d'HII avec analyse in vitro (étude fonctionnelle).	2 cohortes : 6 patients d'une famille HII (suspecte de transmission récessive) et 4 patients suspects d'intoxication à la vitamine D (après bolus prophylactique)	N/A	Analyse génétique et analyse fonctionnelle.	La présence de mutations CYP24A1 explique la sensibilité accrue à la vitamine D chez les patients atteints d'HII et constitue un facteur de risque génétique pour le développement d'une hypercalcémie symptomatique pouvant être déclenchée par une

						prophylaxie à la vitamine D.
Nesterova G, Malicdan MC, Yasuda K, Sakaki T, Vilboux T, Ciccone C, et al. 1,25-(OH)2D-24 Hydroxylase (CYP24A1) Deficiency as a Cause of Nephrolithiasis. Clin J Am Soc Nephrol. avr 2013;8(4):649-57.	Etablir la cause de l'excès de 1 $\alpha$ ,25(OH)2D3 dans le développement de néphrocalcinose et lithiases rénales.	Case report.	2 patients américains avec taux élevés de vitamine D et une néphrocalcinose ou des lithiases rénales.	N/A	Analyse biologique et analyse des mutations du CYP24A1.	Le déficit en 1,25(OH)2D-24-hydroxylase dû à des mutations bi-alléliques du CYP24A1 entraîne des taux de vitamine D sériques élevés D, une hypercalciurie, une néphrocalcinose et des lithiases rénales.
Molin A, Baudoin R, Kaufmann M, Souberbielle JC, Ryckewaert A, Vantyghem MC, et al. CYP24A1 Mutations in a Cohort of Hypercalcemic Patients: Evidence for a Recessive Trait. J Clin Endocrinol Metab. oct 2015;100(10):E1343-1352.	Evaluer la fréquence des mutations du CYP24A1 chez des patients ayant une histoire d'hypercalcémie. Démontrer l'utilité d'un dosage simultané de la de la (25-OH-D3) et de la (24,25-[OH]2D3) par chromatographie en phase liquide	Cohorte longitudinale observationnelle.	72 patients présentant hypercalcémie et PTH basse.	N/A	Analyse génétique et tandem spectrométrie de masse - chromatographie .	Les mutations bialléliques du CYP24A1 sont fréquemment trouvées chez les patients présentant une hypercalcémie à PTH basse et une maladie rénale. Le tandem spectrométrie de masse - chromatographie estimant le rapport entre les métabolites pertinents de la vitamine D est pertinent outil utile

	couplée à la spectrométrie de masse. Etudier les paramètres biochimiques chez les hétérozygotes de mutations du CYP24A1.					de dépistage des mutations du CYP24A1.
Colussi G, Ganon L, Penco S, De Ferrari ME, Ravera F, Querques M, et al. Chronic hypercalcaemia from inactivating mutations of vitamin D 24-hydroxylase (CYP24A1): implications for mineral metabolism changes in chronic renal failure. <i>Nephrol Dial Transplant.</i> mars 2014;29(3):636-43.	Étude du mécanisme de l'hypercalcémie à travers différents degrés de fonction rénale et le contrôle de l'équilibre et des niveaux de calcium dans l'insuffisance rénale chronique.	Case report.	2 patients adultes porteurs d'une mutation homozygote et 6 apparentés porteur hétérozygotes.	N/A	Données cliniques, biologiques et d'imagerie.	Les mutations inactivatrices du CYP24A1 doivent être considérées comme une cause d'hypercalcémie chronique non parathyroïdienne aussi chez les adultes. Le profil biochimique typique peut être masqué par une insuffisance rénale concomitante

<p>Schlingmann KP, Ruminska J, Kaufmann M, Dursun I, Patti M, Kranz B, et al. Autosomal-Recessive Mutations in SLC34A1 Encoding Sodium-Phosphate Cotransporter 2A Cause Idiopathic Infantile Hypercalcemia. J Am Soc Nephrol.</p>	<p>Analyse genetique des patients IIH excluant les mutations CYP24A1. Etudes fonctionnelles sur modèle animal.</p>	<p>Cohorte analytique.</p>	<p>4 patients de 3 familles consanguines atteints d'IIH sans mutations CYP24A1.</p>	<p>N/A</p>	<p>Analyse génétique et analyse fonctionnelle sur modèle animal.</p>	<p>Des mutations de SLC34A1 codant pour le cotransporteur rénal sodium-phosphate 2A (NaPi-IIa) sont identifiées chez les patients de la cohorte. Les études fonctionnelles chez l'animal montrent un trouble du métabolisme du phosphate si SLC3A1 est muté.</p>
<p>Prié D, Huart V, Bakouh N, Planelles G, Dellis O, Gérard B, et al. Nephrolithiasis and osteoporosis associated with hypophosphatemia caused by mutations in the type 2a sodium-phosphate cotransporter. N Engl J Med. 26 sept 2002;347(13):983-91.</p>	<p>Déterminer si des mutations dans le gène codant pour le cotransporteur sodium-phosphate rénal (NPT2a) peuvent être présentes chez des patients atteints de lithiases rénales et ostéoporose.</p>	<p>Cohorte longitudinale observationnelle.</p>	<p>20 patients atteints de lithiase rénale ou une d'ostéoporose et une d'hypophosphatémie idiopathique persistante associée à une diminution de la réabsorption rénale maximale du phosphate.</p>	<p>N/A</p>	<p>Analyse génétique.</p>	<p>Des mutations hétérozygotes du gène NPT2a peuvent être responsables de l'hypophosphatémie et de la perte de urinaire phosphate.</p>

<p>Cools M, Goemaere S, Baetens D, Raes A, Desloovere A, Kaufman JM, et al. Calcium and bone homeostasis in heterozygous carriers of CYP24A1 mutations: A cross-sectional study. Bone. déc 2015;81:89-96.</p>	<p>Comprendre le profil biochimique et les complications des porteurs hétérozygotes CYP24A1</p>	<p>Etude transversale.</p>	<p>8 membres de la famille d'un enfant présentant une mutation homozygote du CYP24A1 c.1186C N T p.(Arg396Trp).</p>	<p>N/A</p>	<p>Génotypage par séquençage Sanger, dosages biochimiques, données radiologiques et échographiques .</p>	<p>La plupart des porteurs hétérozygotes de la mutation CYP24A1 ont un rapport 25OHD/24,25(OH)2D normal, sont généralement asymptomatiques et ont un état squelettique normal. Le risque de néphrocalcinose peut être accru.</p>
<p>Mirea AM, Pop RM, Căinap SS, Trifa AP. Presymptomatic diagnosis of CYP24A1-related infantile idiopathic hypercalcemia: A case report. Eur J Med Genet. 2020 Dec;63(12):104100.</p>	<p>Réaliser un dépistage génétique pré-symptomatique.</p>	<p>Case report.</p>	<p>2 sœurs : une atteinte d'HII et une asymptomatique.</p>	<p>N/A</p>	<p>NGS et Sanger chez la première sœur atteinte d'HII puis en pré-symptomatique chez sa petite sœur.</p>	<p>Le dépistage des mutations du CYP24A1 dans les familles à risque d'HII permet d'éviter les manifestations de la maladie chez les nouveau-nés asymptomatiques, offrant une approche préventive influente dans la gestion de l'HII.</p>
<p>Dinour D, Davidovits M, Aviner S, et al. Maternal and infantile hypercalcemia caused by vitamin-D-hydroxylase mutations and vitamin D intake.</p>	<p>Etudier la génétique et les caractéristiques cliniques de l'hypercalcémie infantile et maternelle.</p>	<p>Case report.</p>	<p>Membres de quatre familles non apparentées atteintes d'hypercalcémie (une femme pendant la</p>	<p>N/A</p>	<p>Données clinico-biologiques et séquençage du gène GYP24A1.</p>	<p>Les symptômes d'hypercalcémie chez les nourrissons et la femme enceinte (supplémentés en vitamine D) sont dus à une mutation du CYP24A1. Il est crucial de</p>

Pediatr Nephrol Berl Ger 2015;30:145-152.			grossesse et après l'accouchement et trois enfants).			reconnaître, diagnostiquer et traiter correctement ce trouble.
Figueres M-L, Linglart A, Bienaime F, et al. Kidney function and influence of sunlight exposure in patients with impaired 24-hydroxylation of vitamin D due to CYP24A1 mutations. Am J Kidney Dis Off J Natl Kidney Found 2015;65:122-126.	Etudier la fonction rénale et l'influence de l'exposition solaire dans l'évolution de l'HII.	Case report.	Cohorte de 7 patients (dont 5 enfants) présentant une hypercalcémie sévère et ayant des mutations homozygotes ou hétérozygotes composite du CYP24A1.	N/A	Données cliniques, biologiques et d'imagerie.	Ces patients, à risque accru de maladie rénale chronique, nécessitent une surveillance à vie. L'exposition solaire est à risque d'hypercalcémie chez ces patients.
Schlingmann KP, Cassar W, Konrad M (2018) Juvenile onset IIH and CYP24A1 mutations. Bone Rep 9:42–46	Etudier la variabilité phénotypique pour une même mutation à travers différents âges.	Case report.	2 frères et sœur atteints d'une même mutation hétérozygote du CYP24A.	N/A	Données clinico-biologiques.	Le phénotype clinique est variable pour une même mutation (hypercalcémie, néphrocalcinose ...) et varie en fonction de l'âge (enfance, adolescence).
Fencel F, Bláhová K, Schlingmann KP, Konrad M, Seeman T. Severe hypercalcemic crisis in an infant with	Etudier un cas d'hypercalcémie infantile idiopathique.	Case report.	Un nourrisson masculin de 4 mois atteint d'HII.	N/A	Données clinico-biologiques. Tests génétiques moléculaires.	Pour tous les patients suspects d'HII, une analyse génétique est nécessaire pour dépister les mutations du

idiopathic infantile hypercalcemia caused by mutation in CYP24A1 gene. Eur J Pediatr 2013;172:45-49						CYP24A1, indépendamment de la supplémentation en vitamine D et de ses taux sériques.
Streeten, E. A., Zarbalian, K., Damcott, C. M. CYP24A1 mutations in idiopathic infantile hypercalcemia. (Letter) New Eng. J. Med. 365: 1741-1742, 2011	Rapporter un cas d'HII.	Case report (correspondance).	Homme de 39 ans avec la mutation E143del du CYP24A1 (similaire à celle rapportée par Shlingmann et al. 2011)	N/A	Données clinico-biologiques. Tests génétiques moléculaires.	La même mutation est responsable d'un phénotype clinique différent par rapport aux patients rapportés par Shlingmann et al. 2011.
Lameris, A. L. L., Huybers, S., Burke, J. R., Monnens, L. A., Bindels, R. J. M., Hoenderop, J. G. J. Involvement of claudin 3 and claudin 4 in idiopathic infantile hypercalcaemia: a novel hypothesis? Nephrol. Dial. Transplant. 25: 3504-3509, 2010	Déterminer si des mutations des gènes CLDN3 et CLDN4 (impliqués dans le syndrome de Williams Beuren, également responsable d'hypercalcémie) pourraient être impliqués dans l'IH.	Cohorte transversale.	3 nourrissons atteints d'HII.	Analyse génétique (recherche de mutation dans les gènes CLDN3 et 4, et TRVP6)	Données biologiques. Analyse génétique	L'HII n'est pas causée par des mutations dans ces gènes candidats chez ces patients.

<p>Dauber A, Nguyen TT, Sochett E, et al. Genetic defect in CYP24A1, the vitamin D 24-hydroxylase gene, in a patient with severe infantile hypercalcemia. J Clin Endocrinol Metab. 2012;97(2): E268-E274.</p>	<p>Comprendre la cause génétique et la physiologie de l'hypercalcémie chez un nourrisson avec HII sévère, et appliquer ces résultats à une autre cohorte d'enfants avec HII.</p>	<p>Case report et cohorte de réplication longitudinale.</p>	<p>Un patient atteint d'HII sévère (tests génétiques et physiologiques) et 27 patients atteints d'HII (cohorte)</p>	<p>Etude d'absorption isotopique du calcium, cartographie de l'homozygotie, séquençage de l'exome entier (case report) et séquençage des gènes (cohorte).</p>	<p>Fraction d'absorption du calcium et variants génétiques responsables.</p>	<p>CYP24A1 joue un rôle causal dans certains cas d'HII, via une augmentation de l'absorption de calcium intestinal. Le diagnostic génétique est utile pour certains malades.</p>
<p>Güven A, Konrad M, Schlingmann KP. Idiopathic infantile hypercalcemia: mutations in SLC34A1 and CYP24A1 in two siblings and fathers. J Pediatr Endocrinol Metab. 2020 Aug 31;33(10):1353-1358</p>	<p>Décrire l'association de mutations dans le CYP24A1 et dans SLC34A1.</p>	<p>Case report.</p>	<p>2 patients frère et sœur atteints d'HII.</p>	<p>N/A</p>	<p>Analyse biologique et génétique.</p>	<p>L'association d'une mutation biallélique perte de fonction du CYP24A1 et d'une mutation hétérozygote du SLC34A1 pourrait être responsable d'un phénotype sévère.</p>

Çullas İlarıslan NE, Şıklar Z, Berberođlu M. Childhood Sustained Hypercalcemia: A Diagnostic Challenge. J Clin Res Pediatr Endocrinol. 15 d�c 2017;9(4):315-22.	D�crire le diagnostic, le traitement et l'�volution clinique des enfants atteints d'hypercalc�mie s�v�re.	Cohorte r�trospective.	20 enfants atteints d'hypercalc�mie soutenue.	N/A	Donn�es clinico-biologiques.	L'hypercalc�mie infantile a diverses causes. Le ph�notype clinique est variable et non sp�cifique. Un diagnostic pr�cis et une intervention rapide sont n�cessaires pour �viter des complications graves. L'hypercalc�mie doit �tre suspect�e chez les enfants dont les sympt�mes ne correspondent pas � d'autres maladies.
Madsen JOB, Sauer S, Beck B, Johannesen J. CYP24A1 Mutation in a Girl Infant with Idiopathic Infantile Hypercalcemia. J Clin Res Pediatr Endocrinol. 1 mars 2018;10(1):83-6.	D�crire une pr�sentation clinique unique et une nouvelle mutation du CYP24A1 associ�e � l'HII.	Case report.	1 enfant de 21 mois.	N/A	Donn�es clinico-biologiques et analyse g�n�tique.	L'analyse g�n�tique a r�v�l�e une h�t�rozygotie pour une mutation commune (p.E143del) et une nouvelle mutation (p.H83D) dans le g�ne CYP24A1, probablement causale la maladie.
Molin A, Nowoczyn M, Coudray N, Ballandone C, Ab�guil� G, Mittre H, et al. Molecular characterization of a recurrent 10.9 kb	Caract�riser une d�l�tion dans le g�ne CYP24A1 au niveau mol�culaire.	Case report.	2 familles non li�es (1 fr�re et 1 s�ur dans l'une, 1 fille dans l'autre).	N/A	Analyse g�n�tique mol�culaire (�tude cibl�e du s�quen�age massivement	Une longue d�l�tion du CYP24A1 a �t� caract�ris�e, qui pourrait passer inaper�ue en l'absence d'une proc�dure de diagnostic

<p>CYP24A1 deletion in Idiopathic Infantile Hypercalcemia. Eur J Med Genet. nov 2019;62(11):103577.</p>					<p>parallèle (MPS) couplée à un outil de détection de la variation du nombre de copies (CNV)).</p>	<p>moléculaire adéquate. CNV devrait être systématiquement ajoutée aux études de séquençage dans l'IIH.</p>
<p>De Paolis E, Minucci A, De Bonis M, Scaglione GL, Gervasoni J, Primiano A, et al. A rapid screening of a recurrent CYP24A1 pathogenic variant opens the way to molecular testing for Idiopathic Infantile Hypercalcemia (IIH). Clin Chim Acta. juill 2018;482:8-13.</p>	<p>Mettre en place une méthode HRMA pour dépister le variant c.428_430delAAG de CYP24A1 (un variant réccurent, associé à l'IIH).</p>	<p>Etude d'évaluation diagnostique.</p>	<p>80 échantillons d'ADN (10 patients avec une histoire de lithiase rénale et 70 sans histoire clinique).</p>	<p>Test rapide du gène CYP24A1 basé sur l'analyse de fusion à haute résolution (HRMA) pour détecter le CYP24A1 c.428_430del AAG (p.Glu143del).</p>	<p>Analyse et sensibilité des résultats de la HRMA.</p>	<p>L'HRMA pourrait être appliquée au diagnostic sans ambiguïté du variant étudié.</p>
<p>Pronicka E, Ciara E, Halat P, et al. Biallelic mutations in CYP24A1 or SLC34A1 as a cause of infantile idiopathic hypercalcemia (IIH) with vitamin D hypersensitivity: molecular study of 11 historical IIH cases. J</p>	<p>Rechercher des variants pathogènes des gènes CYP24A1 et SLC34A1 chez des personnes adultes ayant été étiquetés dans l'enfance comme "hypersensibles à la vit. D".</p>	<p>Cohorte analytique.</p>	<p>11 patients adultes.</p>	<p>N/A</p>	<p>Analyse génétique (NGS et séquençage Sanger).</p>	<p>La recherche moléculaire de mutations dans CYP24A1 et SLC34A1 devrait être effectué pour chaque cas d'hypercalcémie/hypercalciurie idiopathique, chez les enfants et les adultes.</p>

Appl Genet. août 2017;58(3):349-53.						
Kowalska E, Rola R, Wójcik M, et al. Analysis of vitamin D3 metabolites in survivors of infantile idiopathic hypercalcemia caused by CYP24A1 mutation or SLC34A1 mutation. J Steroid Biochem Mol Biol. avr 2021;208:105824.	Évaluer le statut de la 24-25(OH)2D3 et d'autres marqueurs de la vitamine D chez des survivants atteints d'HII (avec variants CYP24A1 ou SLC34A1), et comparer le profil biochimique avec des patients atteints d'hypercalcémie (sans variants des gènes étudiés).	Cohorte analytique.	16 patients HII (avec mutations CYP24A1 ou SLC34A1) et 41 patients atteints d'hypercalcémie diagnostiquée dans la première année de vie (sans variants identifiés pour les gènes étudiés)	N/A	Dosages biochimiques et chromatographie liquide couplée à la spectrométrie de masse en tandem.	Les patients HII avec la variante CYP24A1, malgré une normocalcémie, avaient un rapport 25(OH)D3/2425(OH)2D3 très élevé. Le tri des composés interférents a renforcé les différences entre les sujets avec et sans mutation du CYP24A1.
Kang SJ, Lee R, Kim HS. Infantile hypercalcemia with novel compound heterozygous mutation in SLC34A1 encoding renal sodium-phosphate cotransporter 2a: a case report. Ann Pediatr Endocrinol	Décrire un enfant atteint de néphrocalcinose, présentant une mutation de SLC34A1.	Case report.	1 patiente de 28 jours.	N/A	Données clinico-biologiques et analyse génétique.	Il faudrait envisager la recherche de mutations de SLC34A1 chez les patients présentant une hypercalcémie, une hypercalciurie et une néphrocalcinose.

Metab. mars 2019;24(1):64-7.						
Kurnaz E, Savaş Erdeve Ş, Çetinkaya S, Aycan Z. Rare Cause of Infantile Hypercalcemia: A Novel Mutation in the SLC34A1 Gene. Horm Res Paediatr. 2019;91(4):278-84.	Décrire un patient présentant une hyponatrémie, une hyperkaliémie, une hypophosphatémie et une hypercalcémie persistante.	Case report.	1 patient de 7 mois.	N/A	Données clinico-biologiques et analyse génétique.	Identification d'une nouvelle mutation homozygote c.682T>C (p.W228R) (p.Trp228Arg) dans SLC34A1 probablement responsable du tableau clinique. Il y a une grande hétérogénéité phénotypique associée à la déficience en NaPi-IIa.
Dirks NF, Ackermans MT, de Jonge R, Heijboer AC. Reference values for 24,25-dihydroxyvitamin D and the 25-hydroxyvitamin D/24,25-dihydroxyvitamin D ratio. Clin Chem Lab Med. 25 sept 2019;57(10):e259-61.	Etablir les valeurs de référence de la 24,25(OH)2D et de la 25(OH)D/24,25(OH)2D avec un nouveau test couplant spectrométrie de masse et chromatographie liquide (LC-MS/MS).	Cohorte analytique (correspondance).	92 individus sains, de 21 à 71 ans.	Dosages biochimiques (LC-MS/MS).	Dosages biochimiques (LC-MS/MS).	Des valeurs de référence ont été établies avec le test étudié (24,25(OH)2D3 0.4–8.9 nmol/L ; 25(OH)D 12-122 nmol/L ; 25(OH)D/24,25(OH)2D3 10-33).

<p>Goodyer PR, Frank A, Kaplan BS. Observations on the evolution and treatment of idiopathic infantile hypercalcemia. J Pediatr. nov 1984;105(5):771-3.</p>	<p>Etudier un cas d'HII chez un patient allaité, étudier la pathogénie et les possibilités de traitement.</p>	<p>Case report.</p>	<p>1 garçon de 3 mois.</p>	<p>N/A</p>	<p>Données cliniques et biologiques (dosage de la vitamine D et de la PTH par radioligand)</p>	<p>Les corticoïdes et l'arrêt de la vitamine D n'ont pas été suffisants pour normaliser la calcémie. La thyrocalcitonine (5 UI/J) et le phosphate de cellulose ont permis de normaliser le tableau clinico-biologique.</p>
<p>Hawkes CP, Li D, Hakonarson H, et al. CYP3A4 Induction by Rifampin: An Alternative Pathway for Vitamin D Inactivation in Patients With CYP24A1 Mutations. J Clin Endocrinol Metab. 1 mai 2017;102(5):1440-6.</p>	<p>Déterminer si la rifampicine (inducteur du CYP3A4) peut normaliser le métabolisme calcique chez les patients souffrant d'HII par mutation du CYP24A1.</p>	<p>Cohorte longitudinale (suivi de 13 mois).</p>	<p>2 patients atteints d'HII</p>	<p>Rifampine : 10 mg/kg/j, jusqu'à un maximum de 600 mg</p>	<p>Données biochimiques plasmatiques et urinaires. Données de tolérance clinique.</p>	<p>La surexpression du CYP3A4 induite par la rifampicine constitue une voie alternative pour l'inactivation des métabolites de la vitamine D chez les patients dépourvus de la fonction du CYP24A1.</p>
<p>Nguyen M, Boutignon H, Mallet E, Linglart A, et al. Infantile hypercalcemia and hypercalciuria: new insights into a vitamin D-dependent mechanism and response to</p>	<p>Analyser l'influence du kétoconazole (inhibiteur de la D1-hydroxylase) sur le métabolisme de la vitamine D chez des nourrissons atteints d'HII et d'hypercalciurie.</p>	<p>Cohorte longitudinale.</p>	<p>20 nourrissons (4 jours-17 mois) atteints d'hypercalcémie à PTH basse et d'hypercalciurie sévère.</p>	<p>10 patients traités par kétoconazole (3-9 mg/kg/jour).</p>	<p>Données biologiques et analyse fonctionnelle du polymorphisme génétique.</p>	<p>Le kétoconazole est potentiellement utile et sûr pour le traitement de l'HII. Un probable mécanisme est le métabolisme anormal de la vitamine D, impliquant une régulation défectueuse de la 24-</p>

<p>ketoconazole treatment. J Pediatr. août 2010;157(2):296-302.</p>						<p>hydroxylase par la 1,25-(OH)2D3, et l'axe klotho-FGF23.</p>
<p>Tebben PJ, Milliner DS, et al. Hypercalcemia, hypercalciuria, and elevated calcitriol concentrations with autosomal dominant transmission due to CYP24A1 mutations: effects of ketoconazole therapy. J Clin Endocrinol Metab. mars 2012;97(3):E423-427.</p>	<p>Etudier l'effet du kétoconazole sur l'hypercalcémie, hypercalciurie, le phosphore, la vitamine D et la PTH.</p>	<p>Case report.</p>	<p>1 patient de 44 ans présentant une hypercalcémie intermittente, une hypercalciurie, un taux sérique élevé de 1,25-dihydroxyvitamine D et un taux sérique indétectable de 24,25-dihydroxyvitamine D.</p>	<p>Traitement par kétoconazole, 200 mg per os toutes les 8 heures, pendant 2 mois.</p>	<p>Dosages biochimiques et analyses génétiques.</p>	<p>Le traitement par le kétoconazole est utile pour réduire la calciurie (dans le cas de mutations de la jonction d'épissage du gène CYP24A1 avec une transmission autosomique dominante)</p>
<p>Breslau NA, Preminger GM, Adams BV, et al. Use of ketoconazole to probe the pathogenetic importance of 1,25-dihydroxyvitamin D in absorptive</p>	<p>Etudier l'importance pathogénique de la concentration sérique de 1,25-(OH)2D chez des patients présentant une hypercalciurie absorbante bien</p>	<p>Cohorte longitudinale.</p>	<p>19 patients atteints d'hypercalciurie absorbante.</p>	<p>Traitement par kétoconazole, 200 mg per os, 3 fois par jour pendant 15 jours</p>	<p>Données biochimiques.</p>	<p>Aucune corrélation n'a été trouvée entre l'absorption de calcium, l'excrétion urinaire et les taux de 1,25-(OH)2D. L'hypercalcémie absorbative semble être un trouble hétérogène, lié</p>

hypercalciuria. J Clin Endocrinol Metab. déc 1992;75(6):1446-52.	caractérisée (AH) et l'influence du kétoconazole.					ou non à la vitamine D. L'usage chronique du kétoconazole n'est pas recommandé en raison de son effet inhibiteur sur la synthèse des stéroïdes.
Mizusawa Y, Burke JR. Prednisolone and cellulose phosphate treatment in idiopathic infantile hypercalcaemia with nephrocalcinosis. J Paediatr Child Health. août 1996;32(4):350-2.	Etudier l'effet d'un traitement par prednisolone et phosphate de cellulose dans l'HII.	Case report.	1 patiente de 8 mois atteinte d'HII compliquée d'hypercalciurie, néphrocalcinose et retard de croissance.	N/A	Données clinico-biologiques.	Le phosphate de cellulose devrait être envisagé dans la prise en charge des enfants atteints d'HII et de néphrocalcinose.
Sayers J, Hynes AM, Srivastava S, et al. Successful treatment of hypercalcaemia associated with a CYP24A1 mutation with fluconazole. Clin Kidney J. août 2015;8(4):453-5.	Etudier l'effet du fluconazole sur les paramètres biologiques chez un patient HII muté CYP24A1	Case report.	1 homme de 45 ans (ayant présenté des lithiases rénales à 10 ans)	N/A	Analyse génétique et données biochimiques.	Le fluconazole pourrait être une option pour contrôler la calcémie et la calciurie, sans stéroïde. La tolérance pourrait être bonne.
Skalova S, Cerna L, Bayer M, et al. Intravenous pamidronate in the	Evaluer l'effet d'un traitement par Pamidronate dans l'HII après échec des	Case report.	1 garçon de 5 mois atteint d'HII (avec mutation	Traitement par Pamidronate IV, 2	Données clinico-biologiques.	Le Pamidronate pourrait avoir un effet bénéfique sur l'hypercalcémie chez les patient HII, après

treatment of severe idiopathic infantile hypercalcemia. Iran J Kidney Dis. mars 2013;7(2):160-4.	corticoïdes et des diurétiques.		du gène CYP24A1)	injections (0,6 mg/kg/dose).		échec des corticoïdes et du furosémide.
Alon U, Berkowitz D, Berant M. Idiopathic infantile hypercalcemia: rapid response to treatment with calcitonin. Child Nephrol Urol. 1992;12(1):47-50.	Evaluer l'effet d'un traitement par Calcitonine dans l'HII.	Case report.	1 patient de 7 semaines atteint d'HII.	N/A	Données clinico-biologiques.	La Calcitonine pourrait être une option pour contrôler la calcémie dans l'HII.
Demir K, Döneray H, Kara C, et al. Comparison of Treatment Regimens in Management of Severe Hypercalcemia Due to Vitamin D Intoxication in Children. J Clin Res Pediatr Endocrinol. 28 mai 2019;11(2):140-8.	Comparer l'efficacité de la prednisolone, de l'alendronate et du pamidronate en première ligne de traitement de l'hypercalcémie par intoxication à la vitamine D.	Cohorte rétrospective multicentrique .	74 enfants atteints d'hypercalcémie secondaire à une intoxication à la vitamine D.	N/A	Données cliniques et résultats de traitement (nécessité d'autres traitements, temps pour atteindre une normocalcémie, récurrence de l'hypercalcémie).	La prednisolone pourrait être moins efficace pour traiter les enfants atteints d'hypercalcémie sévère due à une intoxication à la vitamine D. L'application opportune d'autres schémas thérapeutiques devrait être envisagée.

<p>Ammenti A, Pelizzoni A, Cecconi M, et al. Nephrocalcinosis in children: a retrospective multi-centre study. Acta Paediatr. oct 2009;98(10):1628-31.</p>	<p>Examiner et analyser les données des enfants atteints de néphrocalcinose (dont l'étiologie, les symptômes, la croissance et la fonction rénale). Corréler ces aspects avec l'histoire naturelle de la néphrocalcinose chez les patients suivis.</p>	<p>Cohorte rétrospective multicentrique .</p>	<p>41 enfants atteints de néphrocalcinose, suivi médian de 4 ans et 5 mois.</p>	<p>N/A</p>	<p>Données clinico-biologiques.</p>	<p>Le traitement est nécessaire au rattrapage de croissance et à la stabilisation de la fonction rénale, mais ne permet pas une réduction du degré de néphrocalcinose. Un organigramme diagnostique de la néphrocalcinose est proposé.</p>
<p>Dinour D, Beckerman P, Ganon L, et al. Loss-of-function mutations of CYP24A1, the vitamin D 24-hydroxylase gene, cause long-standing hypercalciuric nephrolithiasis and nephrocalcinosis. J Urol. août 2013;190(2):552-7.</p>	<p>Décrire les bases cliniques et moléculaires d'une néphropathie lithiasique chronique causée par des mutations dans le gène CYP24A1 chez les adultes.</p>	<p>Case report.</p>	<p>3 patients (issus de 2 familles) atteints de néphrocalcinose et de néphropathie lithiasique.</p>	<p>N/A</p>	<p>Données clinico-biologiques et analyse génétique.</p>	<p>Des mutations du gène CYP24A1 peuvent entraîner une néphropathie lithiasique sévère, une néphrocalcinose et une insuffisance rénale chronique chez l'adulte. Elles devraient être envisagées dans le diagnostic de la néphrolithiase hypercalciurique, surtout chez les adultes</p>

						supplémentés en vitamine D.
Silvestre C, Aragües JM, Bugalho MJ, et al. Idiopathic Infantile Hypercalcemia Presenting in Childhood but Diagnosed in Adulthood. AACE Clinical Case Reports. 1 mai 2018;4(3):256-62.	Présenter un cas d'hypercalcémie persistante d'origine inconnue en l'abordant par la mesure de la phosphatémie.	Case report.	1 femme de 22 ans atteinte d'hypercalcémie persistante d'origine inconnue.	N/A	Données clinico-biologiques et analyse génétique.	L'hypercalcémie liée à la vitamine D devrait être considérée à tout âge. Les patients asymptomatiques présentant des mutations du CYP24A1 risquent de développer une hypercalcémie résultant d'une supplémentation en vitamine D.
Pronicka E, Rowińska E, Kulczycka H, et al. Persistent hypercalciuria and elevated 25-hydroxyvitamin D3 in children with infantile hypercalcaemia. Pediatr Nephrol. févr 1997;11(1):2-6.	Caractériser les anomalies du métabolisme phosphocalcique et de la vitamine D3 chez des enfants avec antécédents d'HII légère.	Cohorte analytique.	17 enfants présentant une HII depuis l'enfance. 2 groupes de référence (intoxication à la vitamine D3/groupe sain et syndrome de Williams).	N/A	Données clinico-biologiques.	Les perturbations du métabolisme phosphocalcique et de la vitamine D3 qui persistent pendant la phase normocalcémique de l'HII peuvent constituer un défaut métabolique primaire de cette affection. Des explications

						physiopathologiques sont nécessaires.
Braun DA, Lawson JA, Gee HY, et al. Prevalence of Monogenic Causes in Pediatric Patients with Nephrolithiasis or Nephrocalcinosis. Clin J Am Soc Nephrol. 7 avr 2016;11(4):664-72.	Etudier la prévalence de chaque mutation monogénique dans une cohorte d'enfants présentant une néphropathie lithiasique.	Cohorte transversale.	143 enfants atteints de néphrolithiase (n=123) ou de néphrocalcinose isolée (n=20).	Analyse génétique.	Analyse génétique.	Les symptômes précoces pourraient être liés à des mutations récessives, et les tardifs à des mutations dominantes. L'analyse des mutations pourrait conduire à des mesures thérapeutiques et préventives importantes.
Meusburger E, Mündlein A, Zitt E, et al. Medullary nephrocalcinosis in an adult patient with idiopathic infantile hypercalcaemia and a novel CYP24A1 mutation. Clin Kidney J. avr 2013;6(2):211-5.	Présenter un cas d'HII chez un patient ayant présent une néphrocalcinose à l'âge adulte. Présenter une nouvelle mutation responsable d'HII.	Case report.	1 patient de 29 ans atteint d'HII.	N/A	Données clinico-biologiques et analyse génétique.	Identification d'une nouvelle mutation homozygote c.628T>C faux-sens dans le CYP24A1. Identification d'un taux élevé de FGF23.

<p>Castanet M, Mallet E, Kottler ML. Lightwood syndrome revisited with a novel mutation in CYP24 and vitamin D supplement recommendations. J Pediatr. oct 2013;163(4):1208-10.</p>	<p>Décrire les effets d'une supplémentation en vitamine D en fonction du génotype du CYP24A1.</p>	<p>Case report.</p>	<p>Fraterie de 3, dont 2 jumeaux dyzygotes.</p>	<p>N/A</p>	<p>Analyse génétique et corrélation génotype/phénotype.</p>	<p>Seul le jumeau supplémenté en vitamine D avec une mutation homozygote dans le gène CYP24A1 a présenté une hypercalcémie. Tous les cas d'IIH devraient faire l'objet d'une recherche génétique.</p>
<p>Valkama S, Holmlund-Suila E, Enlund-Cerullo M, et al. No Severe Hypercalcemia with Daily Vitamin D3 Supplementation of up to 30 µg during the First Year of Life. Horm Res Paediatr. 2017;88(2):147-54.</p>	<p>Etudier l'incidence de l'hypercalcémie infantile et l'influence de la supplémentation en vitamine D.</p>	<p>Essai contrôlé randomisé monocentrique, en double aveugle pour l'administration de vitamine D.</p>	<p>987 nourrissons nés à terme en bonne santé (495 garçons, 492 filles).</p>	<p>Administration de 5 gouttes de vitamine D3 (10 ou 30 µg par jour en fonction du groupe de randomisation), de l'âge de 2 semaines à 2 ans.</p>	<p>Principal : calcémie plasmatique. Secondaires : PTH, 25OH-vitamine D plasmatique, analyse de sang de cordon (vitamine D et PTH)</p>	<p>Les doses quotidiennes de 10 à 30 µg de vitamine D3 ne causeraient probablement pas d'hypercalcémie sévère chez les nourrissons en bonne santé. L'hypercalcémie légère à 6 mois diminuerait avec l'âge, sans lien apparent avec des niveaux excessifs de 25-OHD, suggérant la sécurité des doses utilisées malgré des valeurs de calcium élevées liées potentiellement à des références inadéquates.</p>

<p>Udwin O, Yule W, Martin N. Cognitive abilities and behavioural characteristics of children with idiopathic infantile hypercalcaemia. J Child Psychol Psychiatry. mars 1987;28(2):297-309.</p>	<p>Etudier les caractéristiques psychologiques des enfants atteints d'HII.</p>	<p>Cohorte descriptive.</p>	<p>44 enfants âgés de 6 à 16 ans atteints d'HII.</p>	<p>N/A</p>	<p>Caractéristiques psychologiques.</p>	<p>Les enfants présentaient tous un handicap mental léger à sévère, des compétences verbales supérieures malgré des déficiences visuo-spatiales et motrices. Ils montraient des troubles comportementaux marqués. Des approches pour l'enseignement remédial sont suggérées en se basant sur ces observations.</p>
<p>Udwin O, Yule W, Martin ND. Age at diagnosis and abilities in idiopathic hypercalcaemia. Arch Dis Child. déc 1986;61(12):1164-7.</p>	<p>Evaluer des enfants atteints d'HII pour leurs compétences cognitives et comportementales.</p>	<p>Cohorte descriptive.</p>	<p>43 enfants âgés de 6 à 16 ans atteints d'HII.</p>	<p>N/A</p>	<p>Résultats d'évaluations comportementales et cognitives.</p>	<p>L'âge de diagnostic de l'HII ne montrait aucune corrélation avec les futurs QI globaux, la lecture ou l'orthographe. Le QI verbal était plus élevé que le QI performance et inversement corrélé à l'âge du diagnostic. Les scores comportementaux déviants étaient également corrélés à l'âge au diagnostic.</p>

Lightwood R, Stapleton T. Idiopathic hypercalcaemia in infants. Lancet. 1 août 1953;265(6779):255-6.	Décrire l'HII.	<i>Non retrouvée.</i>	<i>Non retrouvée.</i>	<i>Non retrouvée.</i>	<i>Non retrouvée.</i>	Description princeps de l'HII.
Morgan HG, Mitchell RG, Stowers JM, Thomson J. Metabolic studies on two infants with idiopathic hypercalcaemia. Lancet. 16 juin 1956;270(6929):925-31.	Décrire un cas d'HII et les effets d'un traitement par cortisone.	Case report.	2 enfants atteints d'HII.	N/A	Données clinico-biologiques.	Description princeps de 2 cas d'HII. La cortisone a aidé au traitement de l'hypercalcémie.
Creery RD, Neill DW. Idiopathic hypercalcaemia in infants with failure to thrive. Lancet. 17 juill 1954;267(6829):110-4.	Décrire des cas d'HII.	Cohorte descriptive.	16 patients atteints d'HII.	N/A	Données clinico-biologiques.	Description de cas d'HII typiques, similaires à ceux décrits par Lightwood, 1953.
Roizen JD, Shah V, Levine MA, et al. Determination of reference intervals for serum total calcium in the vitamin D-replete pediatric population. J Clin Endocrinol Metab. déc	Déterminer les intervalles de référence pour le calcium total sérique chez les sujets pédiatriques sans vitamine D.	Cohorte rétrospective comparative.	4629 sujets dont le taux de 25(OH)-vitamine D sérique était compris entre 20 et 80 ng/ml.	N/A	Dosages biochimiques (spectrométrie de masse et analyse colorimétrique).	Les auteurs définissent des intervalles de référence pour la calcémie totale sérique en population pédiatrique et leur variation avec l'âge.

2013;98(12):E1946-1950.						
Bailey D, Colantonio D, Kyriakopoulou L, et al. Marked biological variance in endocrine and biochemical markers in childhood: establishment of pediatric reference intervals using healthy community children from the CALIPER cohort. Clin Chem. sept 2013;59(9):1393-405.	Développer une base de données complète d'intervalles de référence pédiatriques pour des marqueurs biochimiques à l'aide d'une approche a posteriori.	Cohorte analytique retrospective.	1482 échantillons issus d'enfants en bonne santé, d'ethnies variées, âgés de 2 jours à 18 ans.	N/A	Dosages biochimiques.	Les auteurs établissent des intervalles de référence pédiatriques complets pour plusieurs biomarqueurs endocriniens et immunochimiques communs.
Wilhelm-Bals A, Parvex P, Magdelaine C, Girardin E. Successful use of bisphosphonate and calcimimetic in neonatal severe primary hyperparathyroidism. Pediatrics. mars 2012;129(3):e812-816.	Explorer les options thérapeutiques dans l'hyperparathyroïdie primaire néonatale résistante à la chirurgie.	Case report.	1 cas d'hyperparathyroïdie primaire néonatale résistante à la chirurgie	N/A	Données clinico-biologiques.	Le cinalcét pourrait être une option thérapeutique efficace pour contrôler la calcémie dans l'hyperparathyroïdie néonatale primitive résistante à la chirurgie.

<p>García Soblechero E, Ferrer Castillo MT, Jiménez Crespo B, et al. Neonatal hypercalcemia due to a homozygous mutation in the calcium-sensing receptor: failure of cinacalcet. <i>Neonatology</i>. 2013;104(2):104-8.</p>	<p>Présenter un cas d'hyperparathyroïdie primitive néonatale.</p>	<p>Case report.</p>	<p>1 nouveau né présentant une mutation homozygote inactivatrice dans le gène codant pour le CaSR.</p>	<p>N/A</p>	<p>Analyses clinico-biologique et génétique.</p>	<p>Le traitement par cinalcét pourrait être inefficace dans le cas des mutations homozygotes dans l'hyperparathyroïdie primitive néonatale.</p>
<p>Glauco M, Letz S, Quinkler M, et al. Heterozygous inactivating CaSR mutations causing neonatal hyperparathyroidism: function, inheritance and phenotype. <i>Eur J Endocrinol</i>. nov 2016;175(5):421-31.</p>	<p>Déterminer si des mutations hétérozygotes du CaSR pourraient être responsable d'une hyperparathyroïdie primitive néonatale sévère.</p>	<p>Analyse fonctionnelle génétique (comparaison de mutants CaSR avec des mutants causant l'hypercalcémie hypercalciurique familiale).</p>	<p>N/A</p>	<p>N/A</p>	<p>Analyses clinico-biologique et génétique (fonctionnelle, in vitro).</p>	<p>Le fait qu'un génotype particulier conduise à une hyperparathyroïdie sévère ou non semble dépendre d'autres facteurs génétiques ou environnementaux prédisposants. Une approche individuelle pourrait être préconisée.</p>
<p>Simonds WF, James-Newton LA, Agarwal SK, et al. Familial isolated hyperparathyroidism: clinical and genetic characteristics of 36</p>	<p>Décrire la présentation clinique et les génotypes de l'hyperparathyroïdie familiale isolée.</p>	<p>Cohorte descriptive.</p>	<p>36 patients étiquetés hyperparathyroïdie familiale isolée.</p>	<p>N/A</p>	<p>Données clinico-biologiques et analyses génétiques.</p>	<p>Les auteurs présentent les caractéristiques cliniques, biologiques et génétiques de l'hyperparathyroïdie familiale isolée. Un diagnostic syndromique a</p>

kindreds. Medicine (Baltimore). janv 2002;81(1):1-26.						été possible dans 1/5 des cas.
Goudet P, Dalac A, Le Bras M, et al. MEN1 disease occurring before 21 years old: a 160-patient cohort study from the Groupe d'étude des Tumeurs Endocrines. J Clin Endocrinol Metab. avr 2015;100(4):1568-77.	Améliorer les connaissances et décrire l'histoire naturelle de la néoplasie endocrinienne de type 1 (NEM1).	Cohorte descriptive.	160 patients atteints de NEM1, âgés de moins de 21 ans.	N/A	Données clinico-biologiques.	La majorité des manifestations de NEM1 surviennent après 10 ans. L'hyperparathyroïdie est l'atteinte le plus fréquemment retrouvée.
Moulis G, Batz A, Durrieu G, et al. Severe neonatal hypercalcemia related to maternal exposure to nutritional supplement containing Spirulina. Eur J Clin Pharmacol. févr 2012;68(2):221-2.	Présenter un cas d'hypercalcémie néonatale causée par la supplémentation nutritionnelle de la mère pendant la grossesse.	Case report.	1 nouveau né atteint d'hypercalcémie sévère et sa mère.	N/A	Données clinico-biologiques.	La supplémentation maternelle en Spiruline pendant la grossesse peut être responsable d'hypercalcémie néonatale sévère.
Fridriksson JH, Helmrath MA, Wessel JJ, et al. Hypercalcemia associated with extracorporeal life	Evaluer la fréquence de l'hypercalcémie chez les nouveaux-nés ayant bénéficié	Cohorte rétrospective.	76 nouveaux nés consécutifs ayant bénéficié d'un support par	N/A	Données clinico-biologiques.	L'hypercalcémie pourrait être fréquente chez les nouveaux-nés traités par ECMO.

support in neonates. J Pediatr Surg. mars 2001;36(3):493-7.	d'un support par ECMO.		ECMO avant 10 jours de vie.			
Hannan FM, Nesbit MA, Zhang C, et al. Identification of 70 calcium-sensing receptor mutations in hyper- and hypocalcaemic patients: evidence for clustering of extracellular domain mutations at calcium-binding sites. Hum Mol Genet. 15 juin 2012;21(12):2768-78.	Etudier les génotypes du CaSR dans les maladies associées à des mutations du CaSR.	Cohorte analytique.	294 patients atteints d'HHF, d'hyperparathyroïdie néonatale primitive sévère et d'hypercalcémie hypocalciurique autosomique dominante.	N/A	Analyses génétiques.	Identification de 70 mutations différentes dans le gène codant pour le CaSR, pouvant être responsables d'hypercalcémie chez l'enfant.
Papadopoulou A, Gole E, Melachroinou K, et al. Identification and Functional Characterization of a Calcium-Sensing Receptor Mutation in an Infant with Familial Hypocalciuric Hypercalcemia. J Clin Res Pediatr Endocrinol. 1 sept 2016;8(3):341-6.	Etudier les conséquences fonctionnelle d'une mutation du CaSR responsable d'hypercalcémie infantile.	Case report.	1 patiente de 4 mois et demi atteinte d'hypercalcémie.	N/A	Analyse génétique fonctionnelle.	Identification d'une mutation du CaSR responsable du phénotype clinique d'hypercalcémie hypocalciurique familiale.

Gorris MA, Arora H, Lieb DC, Aloji JA. A Word of Caution When Prescribing High-Dose Vitamin D. Am J Med. avr 2017;130(4):e129-30.	Mettre en garde quant aux risques d'intoxication à la vitamine D dans le cadre de la supplémentation.	Editorial.	N/A	N/A	N/A	La supplémentation en vitamine D, quand associée à des erreurs de prescription, de communication avec les pharmacies, d'usage à long terme et d'usage à posologie élevée, peut être responsable d'intoxications à la vitamine D.
Pérez-Barrios C, Hernández-Álvarez E, Blanco-Navarro I, et al. Prevalence of hypercalcemia related to hypervitaminosis D in clinical practice. Clin Nutr. déc 2016;35(6):1354-8.	Évaluer la présence simultanée de témoins de toxicité de la vitamine D (hypervitaminose D et hypercalcémie) et déterminer les doses seuils de vitamine D à risque d'hypercalcémie.	Cohorte rétrospective.	25567 échantillons biologiques.	N/A	Données biologiques. Données cliniques si découverte simultanée d'hypervitaminose D et d'hypercalcémie.	L'hypercalcémie par intoxication à la vitamine D représentait moins de 4% des cas d'hypervitaminose D. La majorité des hypercalcémies apparaissaient pour une concentration de 25OH-vitamine D inférieure à 375 nmol/L.
Safi KH, Filbrun AG, Nasr SZ. Hypervitaminosis A causing hypercalcemia in cystic fibrosis. Case report and focused review. Ann Am Thorac	Décrire un cas de d'hypercalcémie compliquée causée par une hypervitaminose A.	Case report.	1 patiente âgée de 4 ans atteinte de mucoviscidose.	N/A	Données clinico-biologiques.	Une hypervitaminose A peut être responsable d'hypercalcémie. Les auteurs soulignent l'importance de la surveillance de la vitamine A chez les

Soc. oct 2014;11(8):1244-7.						patients atteints de mucoviscidose.
Al Nofal A, Lteif A. Thiazide Diuretics in the Management of Young Children with Central Diabetes Insipidus. J Pediatr. sept 2015;167(3):658-61.	Décrire le traitement par diurétiques thiazidiques dans le diabète insipide central, et ses possibles effets secondaires en population pédiatrique.	Cohorte rétrospective.	13 patients atteints de diabète insipide central traités par thiazidiques.	N/A	Données clinico-biologiques.	Les diurétiques thiazidiques semblent être sûrs dans le traitement du diabète insipide chez l'enfant. L'hypercalcémie est un effet secondaire possible mais rare.
Valentic JP, Elias AN, Weinstein GD. Hypercalcemia associated with oral isotretinoin in the treatment of severe acne. JAMA. 14 oct 1983;250(14):1899-900.	Décrire un cas d'hypercalcémie causée par un traitement par isotrétinoïne.	Case report.	1 patiente de 19 ans atteinte d'acné sévère, traitée par isotrétinoïne.	N/A	Données clinico-biologiques.	Les auteurs décrivent un cas d'hypercalcémie causée par l'isotrétinoïne, un dérivé de la vitamine A.
Kimura S, Nishimura Y, Yamaguchi K, et al. A case of pheochromocytoma producing parathyroid hormone-related protein and presenting	Décrire un cas d'hypercalcémie chez un patient ayant un phéochromocytome surrénal, par sécrétion de PTHrp.	Case report.	1 patient de 54 ans ayant présenté un phéochromocytome.	N/A	Données clinico-biologiques.	Le phéochromocytome pourrait être responsable d'hypercalcémie s'il est sécrèteur de PTHrp.

with hypercalcemia. J Clin Endocrinol Metab. juin 1990;70(6):1559-63.						
Vasikaran SD, Tallis GA, Braund WJ. Secondary hypoadrenalism presenting with hypercalcaemia. Clin Endocrinol (Oxf). août 1994;41(2):261-4.	Décrire un cas d'hypercalcémie chez une patiente ayant présenté une insuffisance corticotrope sélective sur hypophysite lymphocytaire responsable d'insuffisance surrénale secondaire, et une thyroïdite.	Case report.	1 patiente ayant présente une hypophysite lymphocytaire dans le post partum.	N/A	Données clinico-biologiques.	L'hyperthyroïdie en présence d'une insuffisance corticotrope pourrait être responsable d'hypercalcémie.
Grob F, Zambrano P, Ibarra X, Reyes ML. Parathyroid hormone-independent hypercalcemia in an infant with renal dysplasia: possible role of PTHrP. J Pediatr Endocrinol Metab. 2013;26(3-4):365-7.	Présenter un cas d'hypercalcémie infantile à PTH basse et PTHrp élevée.	Case report.	1 patient de 3 mois atteint de dysplasie rénale multikystique.	N/A	Données clinico-biologiques.	La présence de PTHrp pourrait jouer un rôle dans l'apparition d'une hypercalcémie associée à la dysplasie rénale multikystique.

<p>Kodous N, Filler G, Sharma AP, et al. PTHrP-related Hypercalcaemia in Infancy and Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract (CAKUT). Can J Kidney Health Dis. 2015;2:21.</p>	<p>Décrire le bilan diagnostique et la prise en charge d'un cas présentant une hypercalcémie, une dysplasie rénale et une PTHrp élevée.</p>	<p>Case report.</p>	<p>1 enfant atteint d'anomalies congénitales des reins et des voies urinaires, de dysplasie rénale et d'une maladie rénale chronique stade 2.</p>	<p>N/A</p>	<p>Données clinico-biologiques et données liées au traitement.</p>	<p>Des taux de PTHrp élevés devrait être envisagés chez des patients connus pour dysplasie rénale et présentant une hypercalcémie.</p>
<p>Grunewald TGP, von Luettichau I, Welsch U, et al. First report of ectopic ACTH syndrome and PTHrP-induced hypercalcemia due to a hepatoblastoma in a child. Eur J Endocrinol. avr 2010;162(4):813-8.</p>	<p>Décrire un cas d'hypercalcémie par syndrome paranéoplasique.</p>	<p>Case report.</p>	<p>1 patiente de 6 ans présentant un hépatoblastome et un syndrome de Cushing.</p>	<p>N/A</p>	<p>Données cliniques, biologiques et d'imagerie.</p>	<p>Les auteurs décrivent un cas d'hépatoblastome endocriniens responsable d'un syndrome de Cushing et d'une hypercalcémie humorale par sécrétion de PTHrp.</p>
<p>Tau C, Garabedian M, Farriaux JP, et al. Hypercalcemia in infants with congenital hypothyroidism and its relation to vitamin D and thyroid hormones. J Pediatr. nov 1986;109(5):808-14.</p>	<p>Evaluer la survenue d'hypercalcémie chez des enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale et déterminer la relation avec la fonction</p>	<p>Cohorte longitudinale.</p>	<p>25 enfants âgés de 15 à 30 jours, atteints d'hypothyroïdie congénitale.</p>	<p>N/A</p>	<p>Données cliniques, biologiques et d'imagerie.</p>	<p>L'hoéostasie calcique pourrait être altérée dans l'hypothyroïdie congénitale, avant et pendant le traitement. Il semble important de surveiller la calcémie chez ces enfants.</p>

	thyroïdienne et la vitamine D.					
Laufer J, Noff D, Orda S, Sack J. Effect of short-term hyperthyroxinemia on vitamin D metabolism in congenital hypothyroidism. Horm Metab Res. juill 1993;25(7):386-8.	Evaluer l'influence de l'hypothyroïdie congénitale sur le métabolisme de la vitamine D.	Cohorte longitudinale.	9 enfants âgés de 4 à 10 ans, atteints d'hypothyroïdie congénitale, substitués.	N/A	Dosages biochimiques.	L'hypothyroïdie congénitale pourrait être responsable d'un taux de 1,25 dihydroxyvitamine D élevé sous traitement.
Balasubramanian M, Sprigg A, Johnson DS. IMAGE syndrome: Case report with a previously unreported feature and review of published literature. Am J Med Genet A. déc 2010;152A(12):3138-42.	Décrire les manifestations cliniques possibles du syndrome IMAGE (intrauterine growth restriction, metaphyseal dysplasia, adrenal hypoplasia congenital, and genital anomalies).	Case report (et revue de la littérature).	1 enfant de 7 ans atteint du syndrome IMAGE.	N/A	Données clinico-biologiques.	En plus du spectre habituel du syndrome, une hypercalcémie, une hypercalciurie, une craniosynostose, une fente palatine, une scoliose et une perte d'audition seraient d'autres manifestations cliniques possibles.
Belmont JW, Reid B, Taylor W, et al. Congenital sucrase-isomaltase deficiency presenting with failure	Décrire une présentation atypique de déficit en sucrase isomaltase.	Case report.	1 enfant de 10 mois atteint d'un déficit en sucrase isomaltase.	N/A	Données clinico-biologiques.	L'hypercalcémie sévère et chronique peut être une manifestation du déficit en sucrase-isomaltase. La

to thrive, hypercalcemia, and nephrocalcinosis. BMC Pediatr. 25 avr 2002;2:4.						coexistence d'hypercalcémie et de diarrhée chronique suggère une possible intolérance aux disaccharides chez l'enfant.
Mochizuki H, Saito M, Michigami T, et al. Severe hypercalcaemia and respiratory insufficiency associated with infantile hypophosphatasia caused by two novel mutations of the tissue-nonspecific alkaline phosphatase gene. Eur J Pediatr. mai 2000;159(5):375-9.	Présenter un cas d'hypophosphatasie .	Case report.	1 enfant âgé de 2 mois atteint d'hypophosphatasie.	N/A	Données cliniques, biologiques et d'imagerie. Analyse génétique.	L'hypophosphatasie pourrait se présenter par une hypercalcémie sévère et une insuffisance respiratoire modérée.
Saarela T, Similä S, Koivisto M. Hypercalcemia and nephrocalcinosis in patients with congenital lactase deficiency. J Pediatr. déc 1995;127(6):920-3.	Etudier l'association du déficit en lactase et de l'hypercalcémie.	Cohorte analytique.	11 enfants atteints de déficit congénital en lactase.	N/A	Données cliniques, biologiques et d'imagerie.	L'hypercalcémie et la néphrocalcinose semblent être fréquentes chez les nourrissons atteints d'un déficit congénital en lactase avant le traitement

<p>Kim YM, Cho JH, Kang E, et al. Endocrine dysfunctions in children with Williams-Beuren syndrome. Ann Pediatr Endocrinol Metab. mars 2016;21(1):15-20.</p>	<p>Etudier la fréquence, les caractéristiques cliniques et les altérations endocriniennes chez les enfants atteints du syndrome de Williams-Beuren (WBS).</p>	<p>Cohorte rétrospective.</p>	<p>102 patient atteints du syndrome de Williams-Beuren.</p>	<p>N/A</p>	<p>Données clinico-biologiques.</p>	<p>Les dysfonctionnements endocriniens ne sont pas des causes rares de morbidité chez les patients atteints de SGB. L'hypothyroïdie et l'hypercalcémie sont des manifestations observables.</p>
<p>Schipani E, Langman C, Hunzelman J, et al. A novel parathyroid hormone (PTH)/PTH-related peptide receptor mutation in Jansen's metaphyseal chondrodysplasia. J Clin Endocrinol Metab. sept 1999;84(9):3052-7.</p>	<p>Identifier de nouvelles mutations activatrices dans le gène du récepteur de la PTH/PTHrP, évaluer la fréquence des mutations H223R et T410P, et déterminer si différentes mutations étaient associées à des manifestations cliniques similaires de la chondroplasie métaphysaire type Jansen.</p>	<p>Case report.</p>	<p>4 patients atteints de chondroplasie métaphysaire type Jansen.</p>	<p>N/A</p>	<p>Données cliniques, biologiques et d'imagerie. Analyse génétique.</p>	<p>Les auteurs décrivent des nouvelles mutations dans le gène du récepteur de la PTH/PTHrP et leurs implications cliniques.</p>

<p>Srivastava T, Kats A, Martin TJ, et al. Parathyroid-hormone-related protein-mediated hypercalcemia in benign congenital mesoblastic nephroma. <i>Pediatr Nephrol.</i> mai 2011;26(5):799-803.</p>	<p>Décrire des cas d'hypercalcémie par sécrétion de PTHrp d'origine maligne.</p>	<p>Case report.</p>	<p>2 enfants atteints de néphrome mésoblastique congénital.</p>	<p>N/A</p>	<p>Données clinico-biologiques.</p>	<p>Le néphrome mésoblastique congénital bénin peut être sécréteur de PTHrp susceptible de provoquer une hypercalcémie sévère. Il faudrait être vigilant quant à l'apparition d'un hungry bone syndrome après excrèse.</p>
<p>Rosen JF, Wolin DA, Finberg L. Immobilization hypercalcemia after single limb fractures in children and adolescents. <i>Am J Dis Child.</i> juin 1978;132(6):560-4.</p>	<p>Décrire des cas d'hypercalcémie secondaire à une immobilisation chez l'enfant.</p>	<p>Case report.</p>	<p>12 enfants immobilisés pour fracture d'un membre.</p>	<p>N/A</p>	<p>Données clinico-biologiques.</p>	<p>La survenue d'une hypercalcémie secondaire à une immobilisation pour fracture de membre serait fréquente chez l'enfant et l'adolescent. Les auteurs soulignent l'importance des mesures préventives.</p>
<p>Tran HA, Song S, Crock PA, et al. The A, B, C, D of hypercalcaemia in Down syndrome. <i>BMJ Case Rep.</i> 2009;2009:bcr06.2008.0232.</p>	<p>Présenter un cas d'hypercalcémie dans le cadre d'une trisomie 21.</p>	<p>Case report.</p>	<p>1 enfant atteint de trisomie 21.</p>	<p>N/A</p>	<p>Données cliniques, biologiques et d'imagerie.</p>	<p>L'hypercalcémie associée à la trisomie 21 est une entité rare et sous diagnostiquée.</p>

<p>Faqeih E, Al-Akash SI, Sakati N, et al. Four siblings with distal renal tubular acidosis and nephrocalcinosis, neurobehavioral impairment, short stature, and distinctive facial appearance: a possible new autosomal recessive syndrome. Am J Med Genet A. 1 sept 2007;143A(17):1951-7.</p>	<p>Présenter des cas d'atteinte rénale syndromique (acidose tubulaire rénale distale, reins de petite taille, néphrocalcinose, troubles neurocomportementaux, petite taille et traits faciaux caractéristiques)</p>	<p>Case report.</p>	<p>4 frères et sœur atteints d'une atteinte rénale syndromique.</p>	<p>N/A</p>	<p>Données cliniques, biologiques et d'imagerie.</p>	<p>Les auteurs décrivent les manifestations cliniques de cas de néphrocalcinose avec acidose tubulaire distale, dont l'hypercalcémie fait partie.</p>
<p>Gross I, Siedner-Weintraub Y, Simckes A, et al. Antenatal Bartter syndrome presenting as hyperparathyroidism with hypercalcemia and hypercalciuria: a case report and review. J Pediatr Endocrinol Metab. juill 2015;28(7-8):943-6.</p>	<p>Décrire une nouvelle présentation clinique de syndrome de Bartter anténatal type 1.</p>	<p>Case report.</p>	<p>1 patient atteints du syndrome de Bartter anténatal type 1.</p>	<p>N/A</p>	<p>Données clinico-biologiques.</p>	<p>Le syndrome de Bartter anténatal type 1 peut se présenter sous la forme atypique d'une hyperparathyroïdie avec hypercalcémie et hypercalciurie.</p>

<p>Hair AB, Chetta KE, Bruno AM, et al. Delayed Introduction of Parenteral Phosphorus Is Associated with Hypercalcemia in Extremely Preterm Infants. J Nutr. juin 2016;146(6):1212-6.</p>	<p>Evaluer l'incidence de l'hypercalcémie en fonction de la supplémentation en phosphore lors de la nutrition entérale chez des nourrissons de faible poids de naissance.</p>	<p>Cohortes comparatives.</p>	<p>150 enfants prématurés de faible poids de naissance en 2 cohortes (administration de phosphore à H72 ou plus précocement).</p>	<p>N/A</p>	<p>Données clinico-biologiques.</p>	<p>L'introduction précoce de phosphore dans les solutions de nutrition parentérale est associée à une incidence réduite des anomalies la calcémie ionisée au cours de la première semaine de vie et devrait être envisagée pour les nourrissons de faible poids corporel.</p>
<p>Del Pozzo-Magaña BR, Ho N. Subcutaneous Fat Necrosis of the Newborn: A 20-Year Retrospective Study. Pediatr Dermatol. nov 2016;33(6):e353-5.</p>	<p>Décrire les caractéristiques cliniques de la cytotéatonécrose et la prévalence de l'hypercalcémie et d'autres complications.</p>	<p>Cohorte rétrospective.</p>	<p>30 patients atteints de cytotéatonécrose.</p>	<p>N/A</p>	<p>Données clinico-biologiques.</p>	<p>L'hypercalcémie est une complication fréquente de la cytotéatonécrose. La néphrocalcinose reste plus rare dans la cytotéatonécrose.</p>
<p>Farooque A, Moss C, Zehnder D, et al. Expression of 25-hydroxyvitamin D3-1alpha-hydroxylase in subcutaneous fat necrosis. Br J Dermatol. févr 2009;160(2):423-5.</p>	<p>Déterminer si l'hypercalcémie associée à la cytotéatonécrose implique l'expression de l'enzyme activatrice de la vitamine D, la 25-hydroxyvitamine D(3)-1alpha-</p>	<p>Case report.</p>	<p>2 patients atteints de cytotéatonécrose compliquée d'hypercalcémie.</p>	<p>N/A</p>	<p>Données histologiques.</p>	<p>L'hypercalcémie dans la cytotéatonécrose semble être due à des niveaux abondants de 1alpha-hydroxylase dans les infiltrats immunitaires associés aux lésions tissulaires.</p>

	hydroxylase, dans les tissus affectés.					
Park HJ, Choi EJ, Kim JK. A successful treatment of hypercalcemia with zoledronic acid in a 15-year-old boy with acute lymphoblastic leukemia. <i>Ann Pediatr Endocrinol Metab.</i> juin 2016;21(2):99-104.	Présenter un cas de leucémie aiguë lymphoblastique compliquée d'hypercalcémie.	Case report.	1 enfant de 15 ans.	N/A	Données clinico-biologiques.	La leucémie aiguë lymphoblastique chez l'enfant peut se présenter sous la forme d'une hypercalcémie isolée, le diagnostic étant souvent retardé. Les tumeurs malignes doivent être prises en compte dans le diagnostic différentiel d'hypercalcémie chez l'enfant.
Levendoglu-Tugal O, Kroop S, Rozenblit GN, Weiss R. Primary renal lymphoma and hypercalcemia in a child. <i>Leuk Lymphoma.</i> mai 2002;43(5):1141-6.	Présenter un cas d'hypercalcémie secondaire à un lymphome B à grandes cellules rénal bilatéral.	Case report.	1 enfant de 15 ans.	N/A	Données clinico-biologiques.	Le lymphome B à grandes cellules rénal bilatéral peut se présenter sous la forme d'une insuffisance rénale aiguë et d'hypercalcémie.
Prié D, Couette S, Fernandes I, et al. P-glycoprotein inhibitors stimulate renal phosphate	Etudier si le dipyridamole pourrait augmenter la réabsorption rénale de	Etude fonctionnelle chez le rat.	Etude fonctionnelle chez le rat.	N/A	Données d'étude fonctionnelle.	L'inhibition de la Pgp dans le tubule proximal augmente l'absorption de phosphate et la

reabsorption in rats. Kidney Int. sept 2001;60(3):1069-76.	phosphate par inhibition de l'activité de la P-glycoprotéine (Pgp).					translocation de NPT2 vers la membrane apicale
Prié D, Blanchet FB, Essig M, et al. Dipyridamole decreases renal phosphate leak and augments serum phosphorus in patients with low renal phosphate threshold. J Am Soc Nephrol. juill 1998;9(7):1264-9.	Déterminer si un traitement chronique par dipyridamole pourrait réduire la fuite rénale de phosphate et augmenter le phosphore sérique chez les patients présentant un seuil rénal bas idiopathique de phosphate.	Cohorte prospective.	64 patients traités pendant au moins 12 mois.	N/A	Données clinico-biologiques.	Le dipyridamole à la dose de 75 mg 4 fois par jour augmente le seuil de réabsorption du phosphore et améliore l'hypophosphatémie chez les patients présentant des pertes rénales de phosphate et peut être utilisé pour traiter ces patients.
Michaut P, Prié D, Amiel C, Friedlander G. Dipyridamole for renal phosphate leak? N Engl J Med. 7 juill 1994;331(1):58-9.	Etudier les effets à court terme du dipyridamole.	Cohorte analytique (correspondance).	48 patients (12 sains, 9 hyperparathyroïdie primaire, 27 hypophosphatémie hyperphosphaturique non liée à la PTH) traités par dipyridamole.	N/A	Données clinico-biologiques.	Le dipyridamole, un médicament ayant peu d'effets indésirables, peut être une thérapeutique utile pour l'hypophosphatémie par phosphaturie.

<p>Malihi Z, Wu Z, Lawes CMM, et al. Adverse events from large dose vitamin D supplementation taken for one year or longer. J Steroid Biochem Mol Biol. avr 2019;188:29-37.</p>	<p>Etudier le risque relatif cumulatif de l'ensemble des effets indésirables liés à la supplémentation en vitamine D dans les essais randomisés.</p>	<p>Méta-analyse.</p>	<p>32 études (incluses si les patients recevaient une supplémentation d'au moins 2800 UI/J pendant au moins 1 an)</p>	<p>N/A</p>	<p>Données clinico-biologiques.</p>	<p>Une supplémentation d'un an ou plus avec une dose importante de vitamine D2 /D3 n'a pas augmenté de manière significative le risque d'effets indésirables totaux ou de calculs rénaux (tendance à l'augmentation de l'hypercalcémie et de l'hypercalciurie).</p>
<p>McNeilly JD, Boal R, Shaikh MG, Ahmed SF. Frequency and aetiology of hypercalcaemia. Arch Dis Child. avr 2016;101(4):344-7.</p>	<p>Déterminer la fréquence de l'hypercalcémie infantile sévère dans la pratique clinique courante.</p>	<p>Cohorte rétrospective.</p>	<p>Enfants (0-17 ans) présentant une hypercalcémie sévère (définie comme <math>\geq 2,90</math> mmol/L) entre 2007 et 2012 à partir d'une base de donnée laboratoire. Analyse rétrospective pour identifier l'étiologie sous-jacente.</p>	<p>N/A</p>	<p>Données clinico-biologiques.</p>	<p>L'hypercalcémie sévère touche 1 enfant sur 500 dans un hôpital général. La fréquence est plus élevée chez les nouveau-nés.</p>

Marks BE, Doyle DA. Idiopathic infantile hypercalcemia: case report and review of the literature. J Pediatr Endocrinol Metab. févr 2016;29(2):127-32.	Présenter un cas d'HII et faire une revue de la littérature associée à la présentation clinique.	Case report (et revue de la littérature).	1 patient atteint d'HII.	N/A	Données clinico-biologiques.	Les auteurs présentent la présentation et les caractéristiques cliniques de cas d'HII. Proposition d'un algorithme diagnostique pour l'HII.
---	--	---	--------------------------	-----	------------------------------	---