



Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

RACHITISMES RARES VITAMINE D DEPENDANTS

Argumentaire

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



MALADIES RARES DU MÉTABOLISME
DU CALCIUM & DU PHOSPHATE

Septembre 2024

Liste des abréviations

AD	Autosomique dominant
AR	Autosomique récessif
ALD	Affection longue durée
CCMR	Centre de compétence maladies rares
CRMR	Centre de référence maladies rares
ECG	Électrocardiogramme
MOC	Maladies osseuses constitutionnelles
MPR	Médecine physique et de réadaptation
PAI	Projet d'accueil individualisé
PNDS	Protocole national de diagnostic et de soins
PTH	Parathormone
VDDR	<i>Vitamin D dependent rickets</i>
VDR	<i>Vitamin D receptor</i>
1,25(OH) ₂ D	1,25-dihydroxyvitamine D
1OHD	1-hydroxyvitamine D
25OHD	25-hydroxyvitamine D
XLR	Récessif lié à l'X

Liste des participants à l'élaboration du PNDS

Ce travail a été coordonné par le **Pr Thomas Edouard**, coordinateur du CRMR CaP de Toulouse.

La revue de la littérature et une première version du PNDS ont été réalisées par le Dr Marion Aubert Mucca, génétique médicale, Toulouse. Cette première version a été corrigée et complétée par un groupe de travail restreint comprenant : Pr Agnès Linglart (CRMR CaP coordinateur, APHP Bicêtre) et Pr Martin Biosse-Duplan (CRMR CaP, APHP Bretonneau, Paris), Pr Justine Bacchetta (CRMR CaP, CHU de Lyon), Pr Peter Kamenicky (CRMR CaP, APHP Bicêtre), Dr Cyril Amouroux (CCMR CaP, CHU de Montpellier), Dr Arnaud Molin (CRMR CaP, CHU de Caen), Dr Gilles Laverny (INSERM, Strasbourg).

Les personnes ayant participé à la relecture sont (par ordre alphabétique) :

Karine Briot (Rhumatologue, APHP Cochin)
Caroline Bertoye (Néphrologue, APHP HEGP)
Gianpaolo De Filippo (Pédiatre, APHP Robert-Debré)
Lucile Figueres (Néphrologue, CHU Nantes)
Pascal Houillier (Néphrologue, APHP HEGP)
Emeline Renard (Pédiatre, CHU Nancy)
Anya Rothenbuhler (Pédiatre, APHP, Bicêtre)

Ainsi que (par ordre alphabétique) : Candace Bensignor (Pédiatrie, CHU Dijon) ; Karine Braun (Pédiatre, CHU Toulouse) ; Claire Briet (Endocrinologue, CHU Angers) ; Mireille Castanet (Endocrinologue, CHU Rouen) ; Olivier Chabre (Endocrinologue, CHU Grenoble Alpes) ; Catherine Chaussain (Chirurgien-dentiste, APHP Bretonneau) ; Nicolas Chevalier (Gynécologue obstétricien, Montpellier) ; Natacha Germain (Endocrinologue, CHU Saint-Etienne) ; Cécile Ghander (Endocrinologue, APHP Pitié Salpêtrière) ; Nicolas Gruchy (Biologiste, CHU Caen) ; Iva Hubert (Pédiatre, CHU Lille) ; Jérôme Harambat (Pédiatre, CHU Bordeaux) ; Nathalie Jeandidier (Endocrinologue, CHU Strasbourg) ; Cédric Linglart (Médecin généraliste) ; Thanh Sang Ly (Endocrinologue, CHU Reims) ; Emeline Marquant (Pédiatre, CHU Marseille) ; Brigitte Mignot Endocrinologue, CHU Besançon) ;

Patricia Pigeon Kherchiche (Pédiatre, CHU Site Felix Guyon, Saint-Denis) ; Marie-Béatrice Saade (Pédiatre, CHU Rennes) ; Igor Tauveron (Endocrinologue, CHU Clermont-Ferrand).

ARGUMENTAIRE

Thème	Source	Commentaires
Prévalence	Fortin, C. A., Girard, L., Bonenfant, C., Leblanc, J., Cruz-Marino, T., Blackburn, M. E., ... & Bouchard, L. (2022). Benefits of Newborn Screening for Vitamin D-Dependant Rickets Type 1A in a Founder Population. <i>Frontiers in Endocrinology</i> , 13.	Dépistage néonatal du VDDR-1A chez 2000 nouveau-nés dans la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean au Québec. Prévalence estimée à 1/2916 naissances.
Diagnostic clinique – période périnatale	Kovacs, C. S. (2018). Fetus, neonate, and infant. In <i>Vitamin D</i> (pp. 679-708). Academic Press.	Aucune présentation périnatale rapportée dans les séries de cas ou les revues de la littérature. Paramètres de naissance et calcémie normaux.
Diagnostic clinique – petite enfance	Levine, M. A. (2020). Diagnosis and management of vitamin D dependent rickets. <i>Frontiers in Pediatrics</i> , 8, 315.	Présentation 2 à 24 mois pour VDDR-1A, 2 à 8 mois pour VDDR-2A. Signes présentation clinique.
Diagnostic clinique – présentation squelettique	Carpenter, T. O., Shaw, N. J., Portale, A. A., Ward, L. M., Abrams, S. A., & Pettifor, J. M. (2017). Rickets (Primer). <i>Nature Reviews: Disease Primers</i> , 3(1).	Description clinique squelettique du rachitisme.
Diagnostic clinique – atteinte dentaire	Kovacs, C. S., Chaussain, C., Osdoby, P., Brandi, M. L., Clarke, B., & Thakker, R. V. (2021). The role of biomineralization in disorders of skeletal development and tooth formation. <i>Nature Reviews Endocrinology</i> , 17(6), 336-349.	Description de l'amélogenèse imparfaite.
Diagnostic clinique – atteinte dentaire	Foster, B. L., F. H. Nociti Jr and M. J. J. E. r. Somerman (2014). "The rachitic tooth." 35 (1): 1-34.	Description de l'atteinte dentaire dans le rachitisme.
Diagnostic clinique – atteinte dentaire	Gjørup, H., S. S. Beck-Nielsen and D. J. C. O. I. Haubek (2018). "Craniofacial and dental characteristics of patients with vitamin-D-dependent rickets type 1A compared to controls and patients with X-linked hypophosphatemia." 22 : 745-755.	Description de l'atteinte dentaire dans le VDDR-1A.
Diagnostic clinique – atteinte dentaire	Zambrano, M., N. G. Nikitakis, M. C. Sanchez-Quevedo, J. J. Sauk, H. Sedano, H. J. O. S. Rivera, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, and Endodontology (2003). "Oral and dental manifestations of vitamin D-dependent rickets type I: report of a pediatric case." 95 (6): 705-709.	Description de l'atteinte dentaire dans le VDDR-1A.

Diagnostic radiologique	Carpenter, T. O., Shaw, N. J., Portale, A. A., Ward, L. M., Abrams, S. A., & Pettifor, J. M. (2017). Rickets (Primer). <i>Nature Reviews: Disease Primers</i> , 3(1).	Description radiologique du rachitisme et point sur le VDDR.
Diagnostic biochimique	Levine, M. A. (2020). Diagnosis and management of vitamin D dependent rickets. <i>Frontiers in Pediatrics</i> , 8, 315.	Figure 2 : algorithme diagnostique en fonction du bilan phosphocalcique.
Hypocalcémie	Pepe, J., Colangelo, L., Biamonte, F., Sonato, C., Danese, V. C., Cecchetti, V., ... & Cipriani, C. (2020). Diagnosis and management of hypocalcemia. <i>Endocrine</i> , 69, 485-495.	Description des signes d'hypocalcémie, notamment en aigu en cas d'hypocalcémie sévère.
Autres atteintes – alopecie	Faiyaz-Ul-Haque, M., AlDhalaan, W., AlAshwal, A., Bin-Abbas, B. S., AlSagheir, A., Alotaiby, M., ... & Zaidi, S. H. (2018). Hereditary 1, 25-dihydroxyvitamin D-resistant rickets (HVDRR): clinical heterogeneity and long-term efficacious management of eight patients from four unrelated Arab families with a loss of function VDR mutation. <i>Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism</i> , 31(8), 861-868.	8 patients de 4 familles indépendantes, présentant un VDDR-2A. Tous présentent une alopecie.
Autres atteintes - alopecie	Malloy, P. J., Xu, R., Peng, L., Clark, P. A., & Feldman, D. (2002). A novel mutation in helix 12 of the vitamin D receptor impairs coactivator interaction and causes hereditary 1, 25-dihydroxyvitamin D-resistant rickets without alopecia. <i>Molecular Endocrinology</i> , 16(11), 2538-2546.	Un patient décrit avec un VDDR-2A sans alopecie à 18 mois.
Autres atteintes – alopecie, papules et surdité	Arita, K., Nanda, A., Wessagowit, V., Akiyama, M., Alsaleh, Q. A., & McGrath, J. A. (2008). A novel mutation in the VDR gene in hereditary vitamin D-resistant rickets. <i>British Journal of Dermatology</i> , 158(1), 168-171.	Un cas familial avec 4 patients d'une fratrie présentant un VDDR-2A avec une surdité de perception associée. Le cas index présente des papules folliculaires.
Autres atteintes – cataracte	Méaux, Marie-Noëlle, et al. "Genotype-phenotype Description of Vitamin D–dependent Rickets 1A: CYP27B1 p.(Ala129Thr) Variant Induces a Milder Disease." <i>The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism</i> 108.4 (2023): 812-826.	Un patient décrit avec la survenue d'une cataracte bilatérale à l'âge de 4 ans.
Diagnostic génétique – CYP27B1	Wang, J. T., Lin, C. J., Burrridge, S. M., Fu, G. K., Labuda, M., Portale, A. A., & Miller, W. L. (1998). Genetics of vitamin D 1α-	Variant c.1319_1325dup retrouvé de manière récurrente, de survenue <i>de novo</i> dans diverses populations.

	hydroxylase deficiency in 17 families. <i>The American Journal of Human Genetics</i> , 63(6), 1694-1702.	
Diagnostic génétique – <i>CYP27B1</i>	Fortin, C. A., Girard, L., Bonenfant, C., Leblanc, J., Cruz-Marino, T., Blackburn, M. E., ... & Bouchard, L. (2022). Benefits of Newborn Screening for Vitamin D-Dependant Rickets Type 1A in a Founder Population. <i>Frontiers in Endocrinology</i> , 13.	Dans la population de la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean au Québec, le variant c.262del (p.Val88Trpfs*71) est retrouvé à l'état hétérozygote à une fréquence de 1/29.
Diagnostic génétique – <i>CYP27B1</i>	Méaux, Marie-Noëlle, et al. "Genotype-phenotype Description of Vitamin D-dependent Rickets 1A: CYP27B1 p.(Ala129Thr) Variant Induces a Milder Disease." <i>The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism</i> 108.4 (2023): 812-826.	Variant récurrent c.385G>A p.(Ala129Thr) présent à l'état homozygote induit un phénotype clinique plus modéré lié à une perte de fonction partielle de CYP27B1.
Diagnostic génétique – <i>CYP2R1</i>	Molin, A., Wiedemann, A., Demers, N., Kaufmann, M., Do Cao, J., Mainard, L., ... & Feillet, F. (2017). Vitamin D-Dependent Rickets Type 1B (25-Hydroxylase Deficiency): A Rare Condition or a Misdiagnosed Condition?. <i>Journal of Bone and Mineral Research</i> , 32(9), 1893-1899.	Présentation clinique, biologique, radiologique et moléculaire de 7 patients issus de deux familles avec VDDR-1B. Variant récurrent c.296T>C (p.Leu99Pro) retrouvé à une fréquence allélique de 0.40% dans EXAC chez la population africaine.
Diagnostic génétique – <i>CYP2R1</i>	Thacher, T. D., & Levine, M. A. (2017). CYP2R1 mutations causing vitamin D-deficiency rickets. <i>The Journal of steroid biochemistry and molecular biology</i> , 173, 333-336.	Les patients porteurs du variant c.296T>C (p.Leu99Pro) à l'état hétérozygote sont à risque de carence vitaminique.
Diagnostic génétique – <i>VDR</i>	Arita, K., Nanda, A., Wessagowit, V., Akiyama, M., Alsaleh, Q. A., & McGrath, J. A. (2008). A novel mutation in the VDR gene in hereditary vitamin D-resistant rickets. <i>British Journal of Dermatology</i> , 158(1), 168-171.	Tous les cas de VDDR-2A rapportés avec des variants dans le domaine de liaison à l'ADN ont une alopecie, alors qu'un tiers des variants du domaine de liaison du ligand n'ont pas été associées avec une alopecie.
Diagnostic génétique – <i>CYP3A4</i>	Roizen, J. D., Li, D., O'Lear, L., Javaid, M. K., Shaw, N. J., Ebeling, P. R., Nguyen, H. H., Rodda, C. P., Thummel, K. E., Thacher, T. D., Hakonarson, H., Levine, M. A. <i>CYP3A4</i> mutation causes vitamin D-dependent rickets type 3. <i>J. Clin. Invest.</i> 128: 1913-1918, 2018.	Deux cas indépendants présentant un VDDR-3 présentant tous les deux un variant hétérozygote dans <i>CYP3A4</i> . Analyses fonctionnelles du variant faux-sens c.902T>C (p.I301T).

Diagnostic génétique – <i>CYP3A4</i>	Mantoanelli, L., de Almeida, C.M., Coelho, M.C.A. <i>et al.</i> Vitamin D-Dependent Rickets Type 3: A Case Report and Systematic Review. <i>Calcif Tissue Int</i> 112, 512–517 (2023).	Un enfant du Brésil de 8 ans ½ présentant un VDDR-3 avec le même variant hétérozygote que celui identifié précédemment dans <i>CYP3A4</i> .
Diagnostics différentiels - hypophosphatémies héréditaires à FGF23 élevé	Protocole National de Diagnostic et de Soins : hypophosphatémies héréditaires à FGF23 élevé (dont hypophosphatémies liées à l’X), Mars 2018.	PNDS reprenant les éléments diagnostiques et de prise en charge des hypophosphatémies héréditaires à FGF23 élevé dont en particulier l’hypophosphatémie liée à l’X ou XLH.
Diagnostics différentiels – rachitisme carentiel	Munns, C. F., Shaw, N., Kiely, M., Specker, B. L., Thacher, T. D., Ozono, K., ... & Höglér, W. (2016). Global consensus recommendations on prevention and management of nutritional rickets. <i>Hormone research in paediatrics</i> , 85(2), 83-106.	Revue de consensus sur le diagnostic et la prévention du rachitisme carentiel.
Diagnostics différentiels – rachitisme carentiel	Flot, C., V. Porquet-Bordes, J. Bacchetta, A. Rothenbuhler, A. Lienhardt-Roussie, E. Giabicani, I. Gueorguieva, C. Storey, A. Linglart and J.-P. J. H. R. i. P. Salles (2020). "Demographic characteristics, risk factors, and presenting features of children with symptomatic nutritional rickets: a french series." 93(5): 304-312.	Cohorte française de patients avec rachitisme carentiel.
Diagnostics différentiels – rachitisme carentiel	Mallet, E., J. Gaudelus, P. Reinert, J. Stagnara, J. Bénichou, J.-P. Basuyau, M. Maurin, J. Cordero, A. Roden and J. J. A. d. p. Uhlich (2014). "Statut en vitamine D des enfants de 6 à 10 ans: étude nationale multicentrique chez 326 enfants." 21(10): 1106-1114.	Cohorte française de patients avec étude de leur statut en vitamine D.
Diagnostics différentiels - hypophosphatasie	Protocole National de Diagnostic et de Soins : hypophosphatasie, Juillet 2021.	PNDS reprenant les éléments diagnostiques et de prise en charge de l’hypophosphatasie.
Diagnostics différentiels – autres atteintes osseuses	Beyens, A., Van Meensel, K., Pottie, L., De Rycke, R., De Bruyne, M., Baeke, F., ... & Callewaert, B. (2019). Defining the clinical, molecular and ultrastructural characteristics in occipital horn syndrome: two new cases and review of the literature. <i>Genes</i> , 10(7), 528.	Description clinique et moléculaire du syndrome de la corne occipitale.

Diagnostiques différentiels – autres atteintes osseuses	Kaler, S. G., & DiStasio, A. T. (2021). ATP7A-related copper transport disorders.	Article de revue sur les maladies du métabolisme du cuivre en lien avec des variants dans <i>ATP7A</i> .
Traitement	Levine, M. A. (2020). Diagnosis and management of vitamin D dependent rickets. <i>Frontiers in Pediatrics</i> , 8, 315.	Considérations générales sur la prise en charge des VDDR et propositions de traitements pour chaque type de VDDR.
Traitement	Bacchetta, J., & Linglart, A. (2015). Pathologie phosphocalcique et osseuse de l'enfant (Vol. 38). Doin.	Recommandations françaises sur le traitement pour les différents types de VDDR.
Traitement	Edouard, T., N. Alos, G. Chabot, P. Roughley, F. Glorieux, F. J. T. J. o. C. E. Rauch and Metabolism (2011). "Short-and long-term outcome of patients with pseudo-vitamin D deficiency rickets treated with calcitriol." 96(1): 82-89.	Cohorte de 39 patients avec un VDDR-1A et prise en charge.
Traitement	Molin, A., Feillet, F., Demers, N., Wiedemann, A., Brennan, S., Kaufmann, M., ... & Kottler, M. L. (2016). TWO FRENCH FAMILIES WITH VITAMIN D DEPENDENCY RICKETS TYPE 1B HARBOR HOMOZYGOUS RECESSIVE EXPRESSION OF CYP2R1 MUTATIONS L99P and G42_L46delinsR. <i>Bone & Mineral</i> , 124, P1.	Traitement par alfacalcidol (1-OH-D) chez un patient français atteint de VDDR-1A.
Traitement	Wiedemann, A., Renard, E., Molin, A., Weryha, G., Oussalah, A., Gueant, J. L., & Feillet, F. (2020). Prolonged 25-OH vitamin D deficiency does not impair bone mineral density in adult patients with vitamin D 25-hydroxylase deficiency (CYP2R1). <i>Calcified Tissue International</i> , 107, 191-194.	Trois patients adultes avec un VDDR-1B ayant arrêté leur traitement à la fin de l'adolescence. Pas de conséquence sur la DMO, poursuite du traitement discutable.
Suivi – atteinte dentaire	Pitts, N. B., Zero, D. T., Marsh, P. D., Ekstrand, K., Weintraub, J. A., Ramos-Gomez, F., ... & Ismail, A. (2017). Dental caries. <i>Nature reviews Disease primers</i> , 3(1), 1-16.	Mesures préventives dentaires générales.
Suivi – atteinte dentaire	Martignon, S., Pitts, N. B., Goffin, G., Mazevet, M., Douglas, G. V., Newton, J. T., ... & Santamaria, R. M. (2019). CariesCare practice guide: consensus on evidence into practice. <i>British dental journal</i> , 227(5), 353-362.	Consensus sur la prise en charge des caries.

Calendrier de suivi	Levine, M. A. (2020). Diagnosis and management of vitamin D dependent rickets. <i>Frontiers in Pediatrics</i> , 8, 315.	Recommandations du suivi pour le VDDR.
Calendrier de suivi	Méaux, Marie-Noëlle, et al. "Genotype-phenotype Description of Vitamin D–dependent Rickets 1A: CYP27B1 p.(Ala129Thr) Variant Induces a Milder Disease." <i>The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism</i> 108.4 (2023): 812-826.	Calendrier de suivi proposé pour le VDDR-1A mais applicable à tous les rachitismes VDDR.

BIBLIOGRAPHIE

Arita, K., A. Nanda, V. Wessagowit, M. Akiyama, Q. A. Alsaleh and J. A. McGrath (2008). "A novel mutation in the VDR gene in hereditary vitamin D-resistant rickets." Br J Dermatol **158**(1): 168-171.

Aurelle, M., O. Basmajian, B. Ranchin, B. Kassai-Koupai, A.-L. Sellier-Leclerc, A. Bertholet-Thomas and J. J. E. J. o. P. Bacchetta (2020). "Intermittent cholecalciferol supplementation in children and teenagers followed in pediatric nephrology: data from a prospective single-center single-arm open trial." **179**: 661-669.

Bacchetta, J., T. Edouard, G. Laverny, J. Bernardor, A. Bertholet-Thomas, M. Castanet, C. Garnier, I. Gennero, J. Harambat and A. J. A. d. P. Lapillonne (2022). "Vitamin D and calcium intakes in general pediatric populations: A French expert consensus paper." **29**(4): 312-325.

Beyens, A., K. Van Meensel, L. Pottier, R. De Rycke, M. De Bruyne, F. Baeke, P. Hoebeke, F. Plasschaert, B. Loeys and S. J. G. De Schepper (2019). "Defining the clinical, molecular and ultrastructural characteristics in occipital horn syndrome: two new cases and review of the literature." **10**(7): 528.

Carpenter, T. O., N. J. Shaw, A. A. Portale, L. M. Ward, S. A. Abrams and J. M. Pettifor (2017). "Rickets." Nat Rev Dis Primers **3**: 17101.

Edouard, T., N. Alos, G. Chabot, P. Roughley, F. Glorieux, F. J. T. J. o. C. E. Rauch and Metabolism (2011). "Short-and long-term outcome of patients with pseudo-vitamin D deficiency rickets treated with calcitriol." **96**(1): 82-89.

Faiyaz-Ul-Haque, M., W. AlDhalaan, A. AlAshwal, B. S. Bin-Abbas, A. AlSagheir, M. Alotaiby, Z. Rafiq and S. H. E. Zaidi (2018). "Hereditary 1,25-dihydroxyvitamin D-resistant rickets (HVDRR): clinical heterogeneity and long-term efficacious management of eight patients from four unrelated Arab families with a loss of function VDR mutation." J Pediatr Endocrinol Metab **31**(8): 861-868.

Flot, C., V. Porquet-Bordes, J. Bacchetta, A. Rothenbuhler, A. Lienhardt-Roussie, E. Giabiconi, I. Gueorguieva, C. Storey, A. Linglart and J.-P. J. H. R. i. P. Salles (2020). "Demographic characteristics, risk factors, and presenting features of children with symptomatic nutritional rickets: a french series." **93**(5): 304-312.

Fortin, C. A., L. Girard, C. Bonenfant, J. Leblanc, T. Cruz-Marino, M. E. Blackburn, M. Desmeules and L. Bouchard (2022). "Benefits of Newborn Screening for Vitamin D-Dependant Rickets Type 1A in a Founder Population." Front Endocrinol (Lausanne) **13**: 887371.

Foster, B. L., F. H. Nociti Jr and M. J. J. E. r. Somerman (2014). "The rachitic tooth." **35**(1): 1-34.

Fraser, D., S. Kooh and C. J. P. R. Scriver (1967). "Hyperparathyroidism as the Cause of Hyperaminoaciduria and Phosphaturia in Human Vitamin D Deficiency." **1**(6): 425-435.

Gjörup, H., S. S. Beck-Nielsen and D. J. C. O. I. Haubek (2018). "Craniofacial and dental characteristics of patients with vitamin-D-dependent rickets type 1A compared to controls and patients with X-linked hypophosphatemia." **22**: 745-755.

- Kaler, S. G. and A. T. DiStasio (2021). "ATP7A-related copper transport disorders."
- Kovacs, C. S. (2018). Fetus, neonate, and infant. Vitamin D, Elsevier: 679-708.
- Kovacs, C. S., C. Chaussain, P. Osdooby, M. L. Brandi, B. Clarke and R. V. J. N. R. E. Thakker (2021). "The role of biomineralization in disorders of skeletal development and tooth formation." **17**(6): 336-349.
- Levine, M. A. (2020). "Diagnosis and Management of Vitamin D Dependent Rickets." Front Pediatr **8**: 315.
- Mallet, E., J. Gaudelus, P. Reinert, J. Stagnara, J. Bénichou, J.-P. Basuyau, M. Maurin, J. Cordero, A. Roden and J. J. A. d. p. Uhlrich (2014). "Statut en vitamine D des enfants de 6 à 10 ans: étude nationale multicentrique chez 326 enfants." **21**(10): 1106-1114.
- Malloy, P. J., R. Xu, L. Peng, P. A. Clark and D. Feldman (2002). "A novel mutation in helix 12 of the vitamin D receptor impairs coactivator interaction and causes hereditary 1,25-dihydroxyvitamin D-resistant rickets without alopecia." Mol Endocrinol **16**(11): 2538-2546.
- Mantoanelli, L., C. M. de Almeida, M. C. A. Coelho, M. Coutinho, M. A. Levine, P. F. Collett-Solberg and A. P. Bordallo (2023). "Vitamin D-Dependent Rickets Type 3: A Case Report and Systematic Review." Calcif Tissue Int **112**(4): 512-517.
- Méaux, M.-N., J. Harambat, A. Rothenbuhler, J. Léger, P. Kamenicky, S. Soskin, O. Boyer, E. Boros, P. D'anella, B. J. T. J. o. C. E. Mignot and Metabolism (2023). "Genotype-phenotype Description of Vitamin D-dependent Rickets 1A: CYP27B1 p.(Ala129Thr) Variant Induces a Milder Disease." **108**(4): 812-826.
- Molin, A., F. Feillet, N. Demers, A. Wiedemann, S. Brennan, M. Kaufmann, G. Jones, M. J. B. Kottler and Mineral (2016). "TWO FRENCH FAMILIES WITH VITAMIN D DEPENDENCY RICKETS TYPE 1B HARBOR HOMOZYGOUS RECESSIVE EXPRESSION OF CYP27B1 MUTATIONS L99P and G42_L46delinsR." **124**: P1.
- Molin, A., A. Wiedemann, N. Demers, M. Kaufmann, J. Do Cao, L. Mainard, B. Dousset, P. Journeau, G. Abeguile, N. Coudray, H. Mitre, N. Richard, G. Weryha, A. Sorlin, G. Jones, M. L. Kottler and F. Feillet (2017). "Vitamin D-Dependent Rickets Type 1B (25-Hydroxylase Deficiency): A Rare Condition or a Misdiagnosed Condition?" J Bone Miner Res **32**(9): 1893-1899.
- Munns, C. F., N. Shaw, M. Kiely, B. L. Specker, T. D. Thacher, K. Ozono, T. Michigami, D. Tiosano, M. Z. Mughal, O. Makitie, L. Ramos-Abad, L. Ward, L. A. DiMeglio, N. Atapattu, H. Cassinelli, C. Braegger, J. M. Pettifor, A. Seth, H. W. Idris, V. Bhatia, J. Fu, G. Goldberg, L. Savendahl, R. Khadgawat, P. Pludowski, J. Maddock, E. Hypponen, A. Oduwole, E. Frew, M. Aguiar, T. Tulchinsky, G. Butler and W. Hogler (2016). "Global Consensus Recommendations on Prevention and Management of Nutritional Rickets." J Clin Endocrinol Metab **101**(2): 394-415.
- Pepe, J., L. Colangelo, F. Biamonte, C. Sonato, V. C. Danese, V. Cecchetti, M. Occhiuto, V. Piazzolla, V. De Martino, F. Ferrone, S. Minisola and C. Cipriani (2020). "Diagnosis and management of hypocalcemia." Endocrine **69**(3): 485-495.
- Pitts, N. B., D. T. Zero, P. D. Marsh, K. Ekstrand, J. A. Weintraub, F. Ramos-Gomez, J. Tagami, S. Twetman, G. Tsakos and A. J. N. r. D. p. Ismail (2017). "Dental caries." **3**(1): 1-16.

Roizen, J. D., D. Li, L. O'Lear, M. K. Javaid, N. J. Shaw, P. R. Ebeling, H. H. Nguyen, C. P. Rodda, K. E. Thummel, T. D. Thacher, H. Hakonarson and M. A. Levine (2018). "CYP3A4 mutation causes vitamin D-dependent rickets type 3." J Clin Invest **128**(5): 1913-1918.

Rothenbuhler, A. B., G. (2021). "Protocole National de Diagnostic et de Soins : hypophosphatasie." Protocole National de Diagnostic et de Soins.

Salcion, A. B., K.; Linglart, A.; Bacchetta, J.; Chaussain, C.; Biosse-Duplan, M.; Di Rocco, F.; Kamenicky, P.; Nevoux, J.; Wicart, P. (2018). "Protocole National de Diagnostic et de Soins : hypophosphatémies héréditaires à FGF23 élevé (dont hypophosphatémies liées à l'X)." Protocole National de Diagnostic et de Soins.

Souberbielle, J.-C., C. Cormier, E. Cavalier, V. Breuil, F. Debais, P. Fardellone, P. Guggenbuhl, R.-M. Javier, E. Legrand and E. J. J. b. s. Lespessailles (2020). "Vitamin D supplementation in France in patients with or at risk for osteoporosis: recent data and new practices." **87**(1): 25-29.

Thacher, T. D., M. A. J. T. J. o. s. b. Levine and m. biology (2017). "CYP2R1 mutations causing vitamin D-deficiency rickets." **173**: 333-336.

Thacher, T. D. J. E. d. (2003). "Calcium-deficiency rickets." **6**: 105-125.

Uday, S. and W. J. C. O. R. Högler (2017). "Nutritional rickets and osteomalacia in the twenty-first century: revised concepts, public health, and prevention strategies." **15**: 293-302.

Vidailhet, M., E. Mallet, A. Bocquet, J.-L. Bresson, A. Briend, J.-P. Chouraqui, D. Darmaun, C. Dupont, M.-L. Frelut and J. J. A. d. p. Ghisolfi (2012). "Vitamin D: still a topical matter in children and adolescents. A position paper by the Committee on Nutrition of the French Society of Paediatrics." **19**(3): 316-328.

Wada, Y., K. Kubo and S. J. C. Tsubata (2020). "Craniotabes in a newborn." **192**(40): E1163-E1163.

Wang, J. T., C. J. Lin, S. M. Burrige, G. K. Fu, M. Labuda, A. A. Portale and W. L. Miller (1998). "Genetics of vitamin D 1alpha-hydroxylase deficiency in 17 families." Am J Hum Genet **63**(6): 1694-1702.

Wiedemann, A., E. Renard, A. Molin, G. Weryha, A. Oussalah, J.-L. Gueant and F. J. C. T. I. Feillet (2020). "Prolonged 25-OH vitamin D deficiency does not impair bone mineral density in adult patients with vitamin D 25-hydroxylase deficiency (CYP2R1)." **107**: 191-194.

Zambrano, M., N. G. Nikitakis, M. C. Sanchez-Quevedo, J. J. Sauk, H. Sedano, H. J. O. S. Rivera, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, and Endodontology (2003). "Oral and dental manifestations of vitamin D-dependent rickets type I: report of a pediatric case." **95**(6): 705-709.