

RACHITISME CARENTIEL

Dr BOUMAZA .N
Service de Pédiatrie B CHUC

OBJECTIFS

- Connaître la physiologie de la vitamine D et du métabolisme phosphocalcique
- Connaître la physiopathologie du rachitisme carentiel
- Établir le diagnostic du rachitisme carentiel
- Prendre en charge le rachitisme carentiel
- Savoir prévenir le rachitisme carentiel en appliquant le programme national.

PLAN

- Introduction-Définition
- Épidémiologie
- Rappel physiologique
- Physiopathologie
- Diagnostic positif
- Diagnostic différentiel
- Diagnostic étiologique
- Traitement
- Prévention

I. INTRODUCTION – DÉFINITION

- Le rachitisme carentiel est une pathologie du squelette de l'enfant en croissance, marquée par un défaut de minéralisation du tissu pré-osseux nouvellement formé, en rapport avec une carence en vitamine D.
- La carence en vitamine D est devenue actuellement rare en Algérie vu la supplémentation obligatoire au premier et au 6ème mois de la vie, sauf en cas de non ou de mal prescription, ou de malabsorption de la vitamine D.

II. ÉPIDÉMIOLOGIE

- **La fréquence** : en Algérie elle a été estimée à 28,7% en 1975 (enquête nationale sur la malnutrition), à 18,75% chez les enfants hospitalisés à Constantine en 1985 (thèse Pr Benmokhbi) et à 10,7% en 1987 (enquête nationale)
- **L'âge** : surtout entre 6 et 18 mois (période de croissance rapide).
- **Le sexe** : prédominance masculine, mais pour des raisons inconnues, cette prédominance disparaît après 18 mois.
- **La saison** : le rachitisme est lié à l'ensoleillement, il se voit surtout au décours des saisons d'insolation minimale (fin d'hiver-début printemps)
- **Les facteurs de risque** :
 - ✓ Enfants à peau pigmentée.
 - ✓ Régions de moindre ensoleillement et absence d'ensoleillement des habitats. .
 - ✓ Enfants de mère carencée, dont la grossesse se déroule en hivers.
 - ✓ Prématurité, gémellité, petit poids de naissance.
 - ✓ Enfants recevant des médicaments qui interfèrent avec le métabolisme ou l'action de la vitamine D : anticonvulsivants (Gardéнал, Di-Hydan), corticoïdes.

II. RAPPEL PHYSIOLOGIQUE

La minéralisation osseuse nécessite :

- Trois hormones : la vitamine D, la parathormone et le fibroblastgrowthfactors 23 (FGF23).
- Trois organes : rein, intestin et os.
- Trois ions : calcium, phosphore et magnésium.

A. Vitamine D

❖ Source de la vitamine D

- ✓ **Exogène alimentaire** : vitamine D2 (ergocalciférol, d'origine végétale) et la vitamine D3 (cholécalficérol d'origine animale)
- ✓ **Endogène** : photosynthèse cutanée de la vitamine D3 à partir du 7 déhydrocholesterol sous l'effet des UV

❖ Métabolisme de la vitamine D

- ✓ Au niveau hépatique : une 1ère hydroxylation transforme la vitamine D3 en 25-hydroxycalciférol (25OHD3) ou calcidiol
- ✓ Au niveau du rein : une 2ème hydroxylation dans les cellules du Tube Contourné Proximal transforme la 25OHD en métabolite actif le 1,25dihydrocalciférol [1,25(OH) 2D3] ou calcitriol grâce à la 1-alpha hydrolase qui est régulée essentiellement par la PTH.

❖ Actions de la vitamine D

- ✓ **Au niveau de l'intestin** : augmentation de l'absorption du calcium alimentaire et secondairement du phosphore
- ✓ **Au niveau du rein** : augmente la réabsorption tubulaire distale du phosphore et peut être celle du calcium en présence de PTH.
- ✓ **Au niveau l'os** : stimulation du FGF23, maintien homéostasie osseuse (maintien d'une calcémie et d'une Phosphorémie efficace favorisant la minéralisation de l'os), stimulation ostéoblaste et inhibition de la différenciation ostéoclastes
- ✓ **Au niveau des glandes parathyroïdes** : inhibition de la PTH

B. **Parathormone (PTH)** : synthétisée au niveau des glandes parathyroïdes, les actions sont les suivantes:

- ❖ Hypercalcémie par augmentation de la réabsorption tubulaire distale du calcium,
- ❖ Hypophosphatémie par baisse de la réabsorption tubulaire des phosphates,
- ❖ Stimulation de la synthèse rénale de la 1,25 (OH)₂ D
- ❖ Stimulation de la synthèse du FGF23.

C. **Fibroblastgrowthfactors 23 (FGF23)** : est synthétisé par les ostéocytes, il a trois actions principales:

- ❖ Au niveau du rein :
 - ✓ Diminution de la 1,25 (OH)₂ vitamine D3
 - ✓ Diminution de la réabsorption tubulaire des phosphates.
- ❖ Au niveau de la parathyroïde: inhibition de la synthèse de PTH
- ❖ Action sur la minéralisation osseuse

IV. PHYSIOPATHOLOGIE

- ❖ Dans les états du déficit en vitamine D, l'absorption intestinale du calcium est diminuée. La conséquence sera de ce fait une hypocalcémie générant ainsi un état d'hyperparathyroïdie secondaire et une augmentation de la résorption osseuse avec une fuite tubulaire des phosphates,

V. DIAGNOSTIC POSITIF

A. Circonstances de découverte

- Fortuitement lors d'un examen systématique
- Au décours d'un laryngospasme ou d'une convulsion apyrétique.

- Devant un retard des acquisitions psychomotrices
- A l'occasion de broncho-pneumopathies à répétition
- Devant une déformationsquelettique surtout des membres inférieurs.
- Dans certaines circonstances particulières :
 - ✓ Absence de prophylaxie par la vitamine
 - ✓ Terrain de prédisposition (facteurs de risque)

B. Les signes cliniques

1. Les signes osseux

a. Au niveau du crâne

- **Le craniotabès** : il traduit le ramollissement du crâne (zones occipitales et pariétales) dont la palpation donne la sensation de la pression exercée sur une balle du ping-pong. il n'a pas de valeur qu'après l'âge de 3mois (avant, il peut être physiologique).
- **Les déformations du crâne** à type de :
 - ✓ Aplatissement occipital ou pariétal (zones d'appuis, chez le nourrisson avant 01 an).
 - ✓ Bombement frontal.
 - ✓ Asymétrie crânienne.
- **La palpation tardive des sutures et le retard de fermeture de la grande fontanelle**

b. Au niveau du thorax

- **Le chapelet costal** : série de nodosités palpables et parfois visibles s'étendant de chaque coté du grill costal, traduisant l'hypertrophie de la jonction chondro-costale.
- **Les déformations thoraciques**
 - ✓ Protrusion sternale antérieur donnant l'aspect d'un **thorax en carène**
 - ✓ Dépression sous mamelonnaire des cotes (**ligne de Harrison**) avec **élargissement de la base thoracique.**

c. Au niveau des membres

- **Bourrelets épiphysaire ou nouures** : tuméfactions, palpables et parfois visibles, situées aux extrémités des os longs (chevilles et aux poignets).
- **Les déformations des membres inférieurs** : se voient dans les formes évoluées après acquisition de la station debout et de la marche
 - ✓ Se voient aux fémurs et tibias
 - ✓ Genu-varum (aspect de membres en cavaliers, ou en O), rarement genu-valgum (en X).
- **Les fractures spontanées** indolores et asymptomatiques.

d. Au niveau du bassin et du rachis

- Aplatissement du bassin dans le sens antéropostérieur, avec parfois coxa vara de la tête fémorale (démarche en canard).
- Cyphose, rarement scoliose (formes négligées).

2. Les signes musculaire, dentaire et respiratoire

a. Hypotonie musculaire expliquant

- Le retard des acquisitions posturales (la station assise, debout et la marche)
- Relâchement de la sangle abdominale avec saillie abdominale et présence de hernie

b. Les signes respiratoires

- Diminution de l'efficacité ventilatoire (chez le nourrisson) où l'hypotonie musculaire associée à des déformations thoraciques et a une dyskinésie trachéo-bronchique est parfois responsable d'atélectasie et d'infections broncho-pulmonaires **poumon rachitique**

c. Altérations dentaires

- Retard l'éruption dentaire.
- Dents peu développées et l'apparition précoce des caries (due à l'hypoplasie de l'émail).

3. Autres signes

a. *Les signes d'hypocalcémie* :

- Signes d'hyperexcitabilité neuromusculaire : paresthésies distales et péri-buccales, trémulation, signe de Chvostek, et de trousseau, la crise de tétanie, Laryngospasme.
- Convulsions généralisées
- Troubles du rythme cardiaque avec à l'ECG onde T ample et pointue, élargissement du QT

b. *Le retard staturo-pondéral* : forme grave et prolongée

c. *Pâleur cutanéomuqueuse* : anémie ferriprive

4. Particularité clinique :

❖ **syndrome de Von JackshLuzet**

- Forme très particulière et exceptionnelle (rachitisme carenciel sévère).
- Cliniquement: pâleur importante, splénomégalie parfois monstrueuse, hépatomégalie discrète.
- Biologiquement : pseudo-leucémie myéloïde chronique avec :
 - ✓ Anémie hypochrome, Erythroblastose.
 - ✓ Hyperleucocytose à 30.000GB/mm³, Myélocytose et parfois myéloblastose.
 - ✓ Il n'y a jamais de thrombopénie.
 - ✓ Moelle Osseuse hypoplasique
- L'hépatosplénomégalie traduit une érythropoïèse de compensation.
- L'ensemble des signes régresse après administration de la vitamine D : argument en faveur d'un rôle important de la vitamine D dans l'hématopoïèse

❖ **Rachitisme néonatal**

- Nouveau-né de petit poids de naissance : prématuré, jumeaux, RCIU
- Nouveau-né de mère carencée en vitamine D surtout lorsque le troisième trimestre a lieu dans les mois peu ensoleillés

❖ **Rachitisme tardif**

- Les enfants à peau pigmentée surtout les filles en période pré-pubertaire (vitesse de croissance importante)
- Cliniquement : douleurs osseuses, faiblesse musculaire, signes d'hypocalcémie

C. Les signes radiologiques

❖ **Anomalies des membres**

1. Signes métaphyso-épiphysaires : Radio poignet gauche de face

- Les lignes métaphysaires sont élargies transversalement, déformées en cupules avec des «**spicules ou becs**» latéraux. Dans les formes évoluées aspect flou, dentelés en peigne, grignotées de la ligne métaphysaire : aspect en «**en toit de pagode**»
- Elargissement de l'espace métaphyso-épiphysaire.
- Retard d'apparition des points d'ossification épiphysaires qui lorsqu'ils sont présents sont flous et irréguliers

2. Signes diaphysaires

- Déminéralisation osseuse de l'ensemble du squelette.
- Amincissement des corticales.
- Aspect des corticales feuilletées.
- Déformations surtout des membres inférieurs à type de coxa vara, de genu valgum ou varum.
- Pseudo fracture de **Looser-Milkman** (formes sévères et compliquées).
- Fractures vraies sont rares

❖ **Au niveau du thorax** : Radio du thorax

- Elargissement de la jonction chondro-costale : une image en «**bouchon de champagne**».

- Fractures, déminéralisation des côtes, des cals exubérants sont retrouvées (formes graves).
- Parfois aspect réticulé des régions péri hilaires ainsi que des troubles de la ventilation, constituant le « **poumon rachitique** ».

❖ **Au niveau du bassin, crâne et rachis**

- Amincissement de la voute crânienne, retard d'ossification des sutures.
- Déminéralisation avec aspect en double contour des corps vertébraux.
- Fermeture de l'angle cervico-diaphysaire et parfois un enfoncement intra-pelvien de la cotyle pouvant être à l'origine de difficultés obstétricales chez la fille à l'âge adulte.

D. Les signes biologiques

Perturbations du métabolisme phosphocalcique : **les trois stades de Frazer**

	Stade 1 : rachitisme précoce (nourrisson <6mois, Signes clinique et radiologique discrets)	Stade 2 : rachitisme Floride (nourrisson 6mois et 2ans, signes radiologiques sont nets.) hyper parathyroïdie secondaire	Stade 3 : rachitisme sévère (déminéralisation osseuse et de déformations des membres)
Calcémie	Basse	Normale	Basse
Calciurie	Basse	Très basse	Basse
Phosphorémie	Normale	Basse	Basse
PAL	Augmentées	Augmentées	Augmentées
PTH	Normale	Elevée	Très élevée
25(OH) D3	Basse	Basse	Basse

VI. DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

A. Eliminer ce qui n'est pas un rachitisme :

1. **L'hyperparathyroïdie primitive** : rare chez l'enfant. Hypercalcémie importante, Lésions déminéralisation diffuses.
2. **L'hypophosphatasie** : même signes radiologiques, phosphatases alcalines basses
3. **L'ostéogénèse imparfaite** :

B. Eliminer ce qui n'est pas un rachitisme carentiel : dans ce cas les données anamnestiques et cliniques orientent le diagnostic :

1. **Malabsorption digestive** : résection étendue du grêle, insuffisance hépatique chronique
2. **Rachitisme hypophosphatémique** : familial, tumoro-dépendant, idiopathique, sporadique
3. **Rachitisme pseudo-carentiel** :
 - Type 1 : déficit en 1- α -hydroxylase
 - Type 2 : insensibilité des récepteurs à la vitamine D
4. Ostéodystrophie rénale, tubulopathies,
5. Carence en calcium,
6. Traitements anticonvulsivants

VII. TRAITEMENT

A. **But**

- Guérir le rachitisme (rétablissement de l'équilibre du métabolisme phosphocalcique).
- Traitement et prévention des complications.

B. **Les mesures symptomatiques**

1. La calcithérapie

- Hypocalcémie sévère (symptomatique ou < 80mg/l) :

- ✓ La voie IV est indiquée sous scope cardiaque : perfusion de 50mg/kg/j ou 1000mg/m²/24h de calcium élément, dilué dans le SG10% jusqu'à normalisation de la calcémie.
- ✓ Prendre ensuite le relais par voie orale : 0,5-1g/j.
- Hypocalcémie modérée : Calcium par voie orale : 0,5-1g/j.

2. Autres mesures

- Alimentation équilibrée et riche en calcium
- Correction des autres carences

C. Les mesures spécifiques : Vitamines D

- Vitamine D3 : ampoule de 5mg correspondant à 200.000UI de D3 en une dose unique par voie orale directement dans la bouche et non dans le biberon (colle à la paroi du biberon).

D. Evolution : surveillances clinique, biologique et radiologique

- Les phosphatases alcalines se normalisent en quelques semaines,
- La PTH se normalise en 1 à 3 mois
- Les premiers signes radiologiques en réponse au traitement se voient vers 3 – 4 semaines sous forme d'une densification de la ligne métaphyso-épiphysaire. Puis sous forme de bandes métaphysaires transversales denses.
- Les déformations osseuses se corrigent lentement sur une période de 2-3ans.
- La seule séquelle décrite est, chez la fille, un bassin étroit, source de dystocie

VIII. PREVENTION

- La prophylaxie du rachitisme carentiel est fondamentale.
- Elle est assurée par l'application du programme national Algérien de lutte contre le rachitisme : administration systématique d'une dose de charge de 200.000 UI (05 mg) vitamine D3 à tous les nourrissons à l'âge de 01 et de 06 mois.
- La vitamine D est donnée directement dans la bouche, jamais dans le biberon (elle colle à sa paroi). Il faut inscrire chaque prise sur le carnet de santé, et de vérifier à chaque consultation que la vitamine D a été bien prise.
- Les prématurés et les hypotrophes sont supplémentés à partir de l'âge d'une semaine par une solution poly vitaminique : 10 gouttes/j, avec supplémentation en calcium et en phosphore.
- Une prévention anténatale par l'administration chez les femmes enceintes dont le troisième trimestre de la grossesse se déroule en hiver : une dose unique de 200000 UI au début du 7^{ème} mois
- Exposition des enfants au soleil quelques minutes par jour