

RACHITISME CARENTIEL

I- DEFINITION :

Le rachitisme carentiel est une maladie du squelette de l'enfant en croissance due à un défaut de minéralisation en rapport avec une altération de l'homéostasie phosphocalcique, et due à un déficit en vitamine D.

Le rachitisme proprement dit est caractérisé par un défaut de minéralisation et une hypertrophie anarchique du cartilage des régions métaphyses-épiphysaires.

II - INTÉRÊT :

1. Fréquence : Devenu rare depuis prévention obligatoire.
2. Pronostic :
 - évolution favorable dans majorité des cas
 - Pronostic vital par complications respiratoires surtout.
3. Prévention : prophylaxie possible : simple et peu coûteuse.

III - Physiopathologie :

L'ossification nécessite la présence in situ, au niveau de l'os, de concentrations suffisantes de calcium et de phosphore. Leur absorption intestinale nécessite des taux suffisants du dérivé actif de la vitamine D, la 1,25 Dihydroxy vitamine D.

La carence de l'un ou de l'autre de plusieurs de ces trois éléments peut être à l'origine du rachitisme. L'alimentation apportant des quantités largement suffisantes de calcium et de phosphore, l'étiologie du rachitisme est essentiellement la carence en vit D.

1. Métabolisme phosphocalcique et croissance :

1.1. Apports et besoins en Ca et en phosphates de l'enfant :

Les besoins en calcium de l'enfant sont largement couverts par l'alimentation (surtout produits laitiers).

1.2. Régulation hormonale de l'équilibre phosphocalcique des liquides extra - cellulaires :

Cette régulation dépend essentiellement de deux hormones : la Parathormone et le métabolite actif de la vit D, le 1,25 (OH) 2 D.

*La PTH : Constitue la clé de voûte de tout le système :

- Par son rôle stimulant de la formation de 1,25 (OH) 2 D, elle contrôle l'absorption intestinale de calcium.
- Par son action de stimulation de la résorption osseuse, elle peut faire appel aux réserves en calcium du squelette lorsque l'organisme est en situation de déficit.

Elle contrôle les sorties de Ca et de PO₄ par son effet rénal de stimulation de la réabsorption tubulaire du Ca et d'inhibition de la réabsorption des PO₄.

2. Métabolisme de la vitamine D :

2.1. Caractères chimique :

La vitamine D est insoluble dans l'eau, soluble dans les graisses et l'alcool.

2.2. Synthèse de la D3 :

Le 7 dehydrocholesterol, ou provitamine D3 est un intermédiaire dans la synthèse du cholestérol.

Il est en abondance dans la peau.

La provitamine D3 est converti en prévitamine D3 sous l'action des ultraviolets. La prévitamine D3 est progressivement isomérisée grâce à la chaleur cutanée en vitamine D3 (cholécalférol). Celle ci est alors captée par une alphaglobuline circulante, la DBP (vitamine D binding proteine).

La formation d'un excès de vit. D3 est impossible car la prévitamine D3 est isomérisée en photoproduits inertes lors d'exposition prolongée au soleil. La pollution atmosphérique, l'application de crèmes antisolaire, l'épaisseur d'une vitre, la pigmentation de la peau : empêchent la photosynthèse. La vitamine D2 (ergocalciférol) est obtenue par irradiation d'un stérol végétal, l'ergostérol.

2.3. Apport alimentaire, absorption :

Il est minime, de petites quantités de D3 sont apportées par les poissons, les œufs, le foie et les laitages. L'absorption au niveau du grêle proximal est passive mais nécessite la présence de sels biliaires et un pH alcalin. (Transportée par voie lymphatique liée aux chylomicrons).

2.4. Métabolisme de la vitamine D :

a). 25 hydroxylation hépatique :

Après sa captation hépatocytaire, le cholécalciférol est transformé en 25 hydroxyvitamine D (25 (OH) D ou calcidiol) par une 25 hydroxylase.

L'augmentation de la calcémie, et surtout de la 1,25 (OH) 2 D inhibe la 25 (OH) hydroxylase.

Lors d'une administration orale de fortes doses de vitamine D, seule une fraction est rapidement convertie en 25 (OH) D et une partie est stockée dans le tissu adipeux d'où elle est progressivement reprise par la DBP pour être convertie en 25(OH) D.

b). 1,25 Hydroxylation rénale : synthèse de l'hormone :

Une 2^{ème} hydroxylation, dans les cellules du tube contourné proximal, transforme la 25(OH) D en métabolite actif, la 1,25 (OH) 2 D (calcitriol). Cette forme hormonale de la vitamine D est responsable du maintien de la calcémie dans les limites normales.

Cette 2^{ème} hydroxylation est soumise à une régulation très étroite : stimulée directement, par la parathormone (facteur principal), la chute du phosphore inorganique et peut être l'hypocalcémie et la 1,25 (OH) 2 D elle même (rétro-contrôle).

2.5. Action biologique de la vitamine D :

a). Métabolisme phosphocalcique :

L'action du 1,25 (OH) 2 D s'exerce sur les entérocytes, les cellules osseuses, les cellules tubulaires rénales distales, les cellules parathyroïdiennes.

*Au niveau entérocytaire :

Par son action sur le grêle proximal, la 1,25 (OH) 2 D réalise son action essentielle : l'augmentation de l'absorption du Ca et du phosphore. (Calcium binding protein CaBP ou calbindine D : médiatrice de l'absorption active du calcium).

*Au niveau de l'os : La 1,25 (OH) 2 D a une action ostéolytique et mobilise le Ca et le P osseux.

*Au niveau des cellules tubulaires distales : La 1,25 (OH) 2 D augmente la réabsorption du P et du Ca (même action que la PTH).

*Au niveau des cellules parathyroïdiennes : L'augmentation de la 1,25 (OH) 2 D inhibe la sécrétion de la PTH.

b). Autres actions :

Régulation immunitaire, différenciation des lignées myéloïde et lymphoïde (au niveau moelle osseuse, thymus)

IV. ÉTUDE CLINIQUE :

1. Circonstance de survenue :

- * Age : Fréquent surtout après 6 mois (maximum 6 à 18 mois).
- * Saison : Plus souvent fin de l'hiver, début du printemps.
- * Plus fréquent chez le garçon que chez la fille.

- * Plus fréquent chez les enfants à peau pigmentée.
 - * Terrain particulier : Prématurité, gémellité.
- Le rachitisme carenciel survient chez un enfant eutrophique.

2. SIGNES CLINIQUES :

a. Syndrome osseux : Ces lésions sont indolores.

- *Au niveau du crâne : Craniotabès
- Fontanelle antérieure large avec retard de fermeture.

- * Au niveau des membres :

- ↳ Bourrelet épiphysaires : signe principal

Se présentent sous forme de bourrelets (nouures) palpables et parfois visibles, situés aux extrémités des os longs et surtout nets aux poignets. (Non douloureux à la palpation).

- ↳ Déformations des membres : (dans formes sévères).

Au niveau des membres inférieurs:(accentuées après acquisition station debout et marche) : déformation des fémurs et des tibias avec genu varum (membres inférieurs " en parenthèses ") ou genu valgum. Parfois démarche dandinante par coxa vara.

- ↳ Fractures spontanées : généralement indolores et sans déplacement (souvent de découverte radiologique).

- * Au niveau thorax :

- Chapelet costal : Signe habituel: succession de nodosités palpables, parfois visibles sous la peau s'étendant de chaque côté du gril costal. (Correspond à l'hypertrophie des tissus cartilagineux et ostéoïdes des jonctions chondro-costales).

- Déformation thoraciques : (dans formes évoluées).
- Protrusion sternale antérieure donnant un thorax en carène, ou thorax en bréchet.
- Dépression sous mamelonnaire des côtes réalisant la "ligne de Harrison" avec évasement du rebord inférieur du thorax. Asymétrie thoracique,

- *Au niveau du rachis et du bassin :

- ↳ Rachis : cyphoses (thoracique ou dorsale) et scolioses ne se voient que dans les formes prolongées, sévères.
 - ↳ Bassin : dans formes sévères : bassin rétréci.

b. Syndrome musculaire et respiratoire :

*Hypotonie musculaire : habituelle.

L'atteinte du système musculo-ligamentaire est très fréquente, dominée par une hypotonie et un retard des acquisitions posturales et motrices (position assise, debout, marche) ; motif de consultation permettant le diagnostic.

- *Thorax : trouble de la respiration :

L'atteinte des muscles respiratoires, combinée au manque de rigidité du squelette thoracique et à une dyskinésie trachéo-bronchique également liée au déficit calcique, contribue à l'apparition du poumon rachitique.

L'insuffisance ventilatoire facilite la survenue d'atélectasies, d'infections respiratoires.

c. Altérations dentaires : Il existe souvent un retard d'éruption dentaire et des altérations de l'émail dentaire, des caries précoces sur la 1ère dentition ; dans les formes sévères, la dentition définitive peut être concernée.

d. Syndrome hypocalcémique :

Manifestations paroxystiques, liées à l'hypocalcémie.

- *Accident Neurologiques :

- ↳ Convulsions : ce sont les accidents les plus fréquents. Il s'agit en général de crises généralisées, brèves.

- > Encéphalopathie hypocalcémique : rare, associe des troubles de la croissance, du tonus, des convulsions et des signes d'hypertension intracrânienne (la correction de l'hypocalcémie permet d'obtenir la guérison).
- > Tétanie : rare

***Accidents Respiratoires :**

- > Laryngospasme : entraînant une dyspnée laryngée sévère (cédant à une calcithérapie intraveineuse).

***Accidents cardiaques :**

Troubles du rythme sévères (risque d'arrêt cardiaque).
Cardiomyopathie (cardiomégalie à la radiographie).

e. Autres signes :

- Pâleur, splénomégalie.
- Infections respiratoires traînantes et à répétition.

3. SIGNES RADIOLOGIQUE :

La radiographie permet de confirmer le diagnostic.

Les anomalies radiographiques sont plus précoces que les manifestations cliniques du syndrome osseux.

Devant toute suspicion de rachitisme carenciel, l'examen essentiel est une radiographie du poignet gauche (de face). Puis le bilan radiographique sera complété par une radiographie du thorax de face et de profil.

a. Anomalies des membres :

*** Anomalies métaphysaires : +++.** Sont précoces, caractéristiques, essentielles pour le diagnostic.

- Élargissement de la métaphyse :
- Les bases métaphysaires sont élargies transversalement, ont perdu leur netteté et leur régularité deviennent floues, irrégulières, grignotées, frangées.
- Perdent leur aspect rectiligne ou convexe pour devenir concaves avec des prolongements latéraux (spicules ou becs métaphysaires).
- Au total : aspect en cupule ou en toit de pagode.
- La distance métaphyso-épyphysaire est élargie.

***Anomalies épiphysaires :**

- Retard d'ossification des noyaux épiphysaires qui sont flous, petits et irréguliers.
- Densité osseuse diminuée : la trame osseuse floue et les corticales mal dessinées.

***Anomalies diaphysaires :**

- Diminution de la densité osseuse (ostéoporose).
- Amincissement des corticales.
- Image de fractures pathologiques, avec peu ou pas de déplacement (parfois cal partiellement minéralisé).
- ou image pseudo- fracturaires : les stries de LOOSER-MILKMAN.

*** Déformations des membres en particulier les diaphyses tibiales et fémorales.** (Incurvations à concavité interne).

b. Anomalies thoraciques :

- Élargissement de la jonction chondrocostale correspondant au chapelet costal clinique = élargissement en palette à concavité interne de l'extrémité antérieure des côtes. (Aspect en bouchons de champagne, en champignon).
- Fracture costales, ostéoporose.
- Anomalies pulmonaires : "poumon rachitique": Aspect de poumon sale, délavé, hiles larges, parfois adénopathies médiastinales, troubles de la ventilation...

c. Anomalies crâniennes :

- Retard de fermeture (d'ossification) des sutures.

- Amincissement de la voûte crânienne.

d. Anomalies rachidiennes :(ostéoporose)

- Augmentation de transparence des vertèbres.

- Aspect en double contour des vertèbres.

4. SIGNES BIOLOGIQUES :

- La classification de Fraser permet de décrire 3 stades évolutifs caractérisant le rachitisme carentiel :

❖ Stade 1: Calcémie abaissée, phosphorémie normale
Absence d'amino acidurie.

❖ Stade 2: Calcémie normale, phosphorémie basse, hyperaminocidurie
(Sous l'effet de la sécrétion de PTH)

❖ Stade 3: Calcémie basse, phosphorémie basse, hyperaminoacidurie. (hypocalcémie du fait résistance osseuse à la PTH associée à l'intensité de la déminéralisation et à la carence profonde en 1.25 (0 h) 2 D.

Au total :

- ✓ Stade 1 : Correspond à un rachitisme précoce avec des signes osseux cliniques et radiologiques discrets et une hypocalcémie.
- ✓ Stade 2 : Les signes osseux sont nets (clinique et radio)
- ✓ Stade 3 : lésions osseuses majeures et une hypocalcémie.

- Calcémie normale : 90 - 100 mg/l.

Hypocalcémie: N.né inf à 70 mg/l ; Nourrisson inf à 80 mg/L.

- Phosphoremie normale : 40-60 mg/1.

- Autres signes biologiques :

- * Phosphatases alcalines élevées.
- * Calciurie effondrée, Hyperkaliurie, Magnésémie basse
- * Hyperamino acidurie (tubulopathie fonctionnelle)
- * Discrète glycosurie (tubulopathie fonctionnelle).
- * Défaut de réabsorption tubulaire des phosphates.
- * **Anémie hypochrome**

Statut vitaminique : (N'est pas recherché en pratique).

Le dosage le plus utile pour établir la nature carentielle du rachitisme est celui de la 25 (OH) D qui constitue l'indice le plus fiable du statut vitaminique.

En dehors du stade 1, les taux de PTH sont augmentés.

Remarque : Ces dosages sont inutiles pour le diagnostic du rachitisme carentiel et ne sont pas pratiqués.

V - FORMES CLINIQUES :

1. Formes Complicquées :

1.1. Infections broncho-pulmonaires répétées et trainantes (Poumon rachitique) : mortalité élevée. (Staphylococcie pleuropulmonaire; autres germes), complications de la rougeole).

1.2. Convulsions : par hypocalcémie.

1.3. Autres manifestations de l'hypocalcémie :

- * Laryngospasme
- * troubles du rythme: cardiomyopathie, insuffisance cardiaque
- * Tétanie.

2. Forme clinique particulière : Syndrome de Von Jacksh-Luzet :

Très rare (dans rachitisme carenciel sévère)

-Pâleur importante, splénomégalie, hépatomégalie.

-Biologie : tableau de pseudoleucémie myéloïde chronique : anémie hypochrome, myélocytose et parfois myéloblastose.

3. Formes selon l'âge : Rachitisme néonatal : prématuré

4. Formés étiologiques : Carence en calcium ou en Phosphore : nutrition parentérale exclusive carencée en Ca et/ou P.

VI. EVOLUTION SPONTANEE :

Non traité le rachitisme évolue spontanément vers la guérison à l'âge de 3-4 ans, le plus souvent avec des séquelles orthopédiques.

VII. DIAGNOSTIC :

1. Dgc Positif :

Devant des signes cliniques et radiologiques de rachitisme, du fait de sa fréquence, le rachitisme carenciel doit être évoqué en premier. L'interrogatoire retrouve la notion d'absence de prophylaxie. Le test thérapeutique permettra de confirmer le diagnostic : l'efficacité du traitement sera affirmée par l'apparition des premiers signes de recalcification métaphysaire après 2 à 3 semaines.

2. Dgc Différentiel :

Le diagnostic différentiel se pose avec les rachitismes vitamino-résistants qui peuvent débiter à la même période que le rachitisme carenciel.

Les rachitismes vitamino-résistants :

1. Troubles du métabolisme ou du mode d'action de la vitamine D :

1.1. R.V.R secondaire :

*malabsorption intestinale (maladie cœliaque).

*trouble du métabolisme de la vitamine D :

- au niveau hépatique: Affections hépatiques graves (cirrhose).

- Certains traitements anticonvulsivants :(phénobarbital)

- Insuffisance rénale terminale

1.2. R.V.R primitifs, héréditaires :

* Rachitisme pseudocarenciel type I : (Type Prader).

* Résistance héréditaire à la 1.25 (OH) 2 D ou rachitisme pseudo carenciel de type II.

2. Hypophosphatémie héréditaires :

* R.V.R hypophosphatémique familial : Phosphatémie basse, calcémie normale.

* Tubulopathies mixtes :

3. Acidose tubulaire distale de Butler Albright.

VII. TRT :

Le traitement du rachitisme carenciel comporte 2 volets

- Traitement curatif.
- Traitement préventif.

A. TRAITEMENT CURATIF :

1. Vitaminothérapie :

Formes disponibles en Algérie :

Vitamine D2 : Sterogyl gouttes : 1 goutte : 400 ui.

Vitamine D3 : Vit D3 : 5 mg (200.000 ui).

Forme huileuse (per os et en I.M)

Les formes suivantes ne sont pas indiquées dans le traitement du rachitisme carenciel :

- Dédrogyl (25 OH D3) : choléstase, cirrhose.
- Unalphi : 1,25 (OH) 2 D3 : R.V.R. pseudocarenciel, ostéodystrophies rénales.

Principes du traitement :

- Il faut utiliser la vitamine D2 ou D3 par voie orale. (La voie I.M. est moins efficace).
- Il faut utiliser la vitamine D proprement dite et non ses dérivés actifs de durée de vie brève et de maniement délicat.
- En situation de carence, l'apport de vitamine D entraîne très rapidement une augmentation forte et durable du métabolisme actif de la 1,25 (OH) 2 D.
- Utilisation d'une dose de charge de 200,000 ui. est la méthode de la plus sûre.

- Autre méthode : étaler le traitement curatif sur un mois :

Doses de 2.000 à 5.000 UI/24 H (aucun avantage par rapport à la dose de charge et cette méthode expose à l'oubli).

2. Apport en calcium :

Le traitement calcique est indiqué dans les 3 stades de Fraser : sans cet apport une chute initiale de la calcémie survient par fixation osseuse rapide sous l'effet de la vit D.

- Dans les formes avec déminéralisation et hypocalcémie modérée : Apport de 500 à 1000 mg de calcium en 4 prises pendant une dizaine de jour.

Par ailleurs, il faut assurer une alimentation équilibrée avec laitages qui assure un apport de Ca de 500 - 700 mg/24.

- En cas d'hypocalcémie sévère la supplémentation en calcium doit être assurée de façon continue, régulière par voie intraveineuse à la dose de 1000 mg/m²/24 jusqu'à la remontée de la calcémie au dessus de 80 mg/l, puis relais per os.

3. Évolution sous traitement :

a. Signes biologiques :

- Hypocalcémie, hypophosphoremie se normalisent en une semaine.
- Hyperaminoacidurie en un mois.
- Phosphatases alcalines en 1 mois

À noter que l'augmentation de la 25 (OH) D se fait dans les 24 h (avec accroissement de la 1,25(OH) 2 D : Cette augmentation est plus rapide par voie orale que par I.M

b. Signes radiologiques :

Signes qui apparaissent après un délai de 2 à 3 semaines : témoignent de l'efficacité du traitement et permettent de confirmer le diagnostic de rachitisme carenciel : au niveau des plateaux métaphysaires: dépôts linéaires denses liseré calcique).

Signe d'efficacité du traitement : Ligne dense de recalcification métaphysaire séparée par une zone claire irrégulière de la ligne métaphysaire.

Après cette phase de thérapeutiques curative, le traitement prophylactique doit être institué de façon régulière.

c) Évolution Clinique :

- Les déformations osseuses se corrigent lentement en 2 à 3 ans en général.

- Même lorsqu'elles sont importantes, les séquelles sont très rares et les déformations finissent par disparaître.
- le traitement orthopédique est exceptionnel.

L'intoxication à la vitamine D est exceptionnelle avec la présentation de 5 mg (200.000 UI) : Sauf si prise trop rapprochées. Signes : Hypercalcémie, hypercalciurie, déshydratation, insuffisance rénale fonctionnelle.

B. TRT PROPHYLACTIQUE :

Méthodes :

- Soit prophylaxie quotidienne : 1.200 ui (3 gouttes)
- Soit dose de charge : Vit D3 : 200.000 ui (5mg)
Meilleure méthode (la seule à utiliser)

-Prophylaxie en Algérie : Directives Nationales 1999

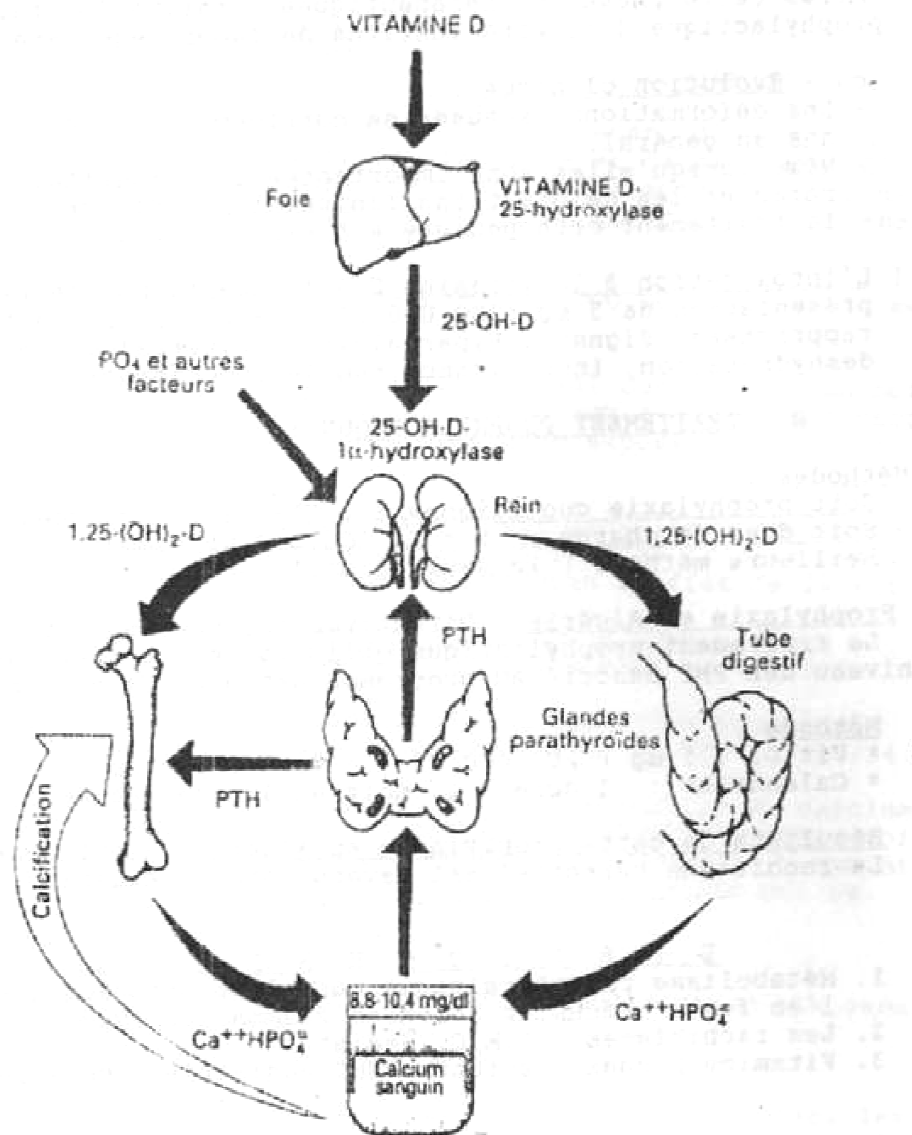
Le traitement prophylactique obligatoire est institué au niveau des PMI associé au programme national de vaccinations.

Méthode :

- * Vit D3 : 5 mg (200.000 ui); Voie : par os.
- * Calendrier : 1 dose à 1 mois et 1 dose à 6 mois.

Résultats de cette prophylaxie en Algérie : sont bons.

Le rachitisme carenciel est devenu rare en Algérie.



Représentation schématique de la boucle de contrôle hormonal du métabolisme et de la fonction de la vitamine D.

Une réduction du calcium sérique en dessous d'environ 8,8 mg/dl (2,20 mmol/l) entraîne rapidement une sécrétion proportionnelle de parathormone qui agit pour mobiliser les stocks de calcium à partir de l'os. La parathormone favorise aussi la synthèse de la 1,25(OH)₂D dans le rein qui, à son tour, stimule la mobilisation du calcium à partir de l'os et l'absorption intestinale. Reproduit avec la permission de Holick MF. *Kidney Int* 1987; 32: 912-29.