

LE RACHITISME CARENTIEL

■ I.INTRODUCTION

Le rachitisme est une anomalie de la minéralisation du squelette de l'enfant en croissance par altération de l'homéostasie phosphocalcique.

Ces étiologies sont multiples: Carence en vitamine D, beaucoup plus rarement en calcium ou en phosphore.

La carence en vitamine D est devenue actuellement rare en Algérie vu la supplémentation obligatoire au premier mois et au 6 mois de la vie, sauf en cas de non prescription, de mal prescription, ou de malabsorption de la vitamine D.

■ II.PHYSIOLOGIE

L'ossification nécessite l'action de :

*Deux hormones:

- La vitamine D
- La parathormone
- Le FGF3(facteur de croissance des fibroblastes)

*Trois organes:

- L'intestin
 - Le rein
 - L'os
- *Trois ions
- Le calcium
 - Le phosphore,le magnésium

■ II.PHYSIOLOGIE

I. La vitamine D

-Vitamine D2 ou ergocalciférol d'origine végétale.

-Vitamine D3 synthétisée au niveau de la peau à partir du 7-dehydrocholestérol sous l'action des rayonnements UVB

-Une fois absorbée ou transportée de la peau vers le foie par une protéine : D binding protein (DBP) elle est alors hydroxylée dans le foie pour former la 25-hydroxyvitamine D (25OHD): Calcifédiol Cette hydroxylation hépatique est très peu régulée . La demi-vie de la 25OHD est de l'ordre de trois semaines et sa concentration sérique représente le statut vitaminique D d'un individu :50nMol/l

Cette 25OHD est de nouveau hydroxylée sous l'action d'une enzyme, la 1 α -hydroxylase au niveau du rein pour faire de la 1,25 dihydroxy vitamine D (1,25OH₂D) ou calcitriol: le métabolite actif de la vitamine D :c'est une hormone dont la demi-vie est courte (environ quatre heures).

■ II.PHYSIOLOGIE

I. La vitamine D

-Stimule l'absorption intestinale du calcium

-Augmente la calcémie en activant les ostéoclastes donc libère le calcium de l'os

-Prévient la déminéralisation en freinant la PTH.

-Favorise la minéralisation osseuse en activant les ostéoblastes.

-Augmente la phosphatémie en augmentant l'absorption du phosphore au niveau de l'intestin et sa libération à partir de l'os.

-Action sur sécrétion de l'insuline, contrôle les fonctions de la reproduction, action immunomodulatrice, différenciation des cellules de la peau et des cellules tumorales.

-Sa sécrétion est stimulée par: PTH, hypocalcémie, hypophosphorémie.

- Sa sécrétion est inhibée par: hypercalcémie, l'hyperphosphorémie et par elle-même quand elle est élevée.

■ II.PHYSIOLOGIE

II.PTH

Les quatre principales actions de la PTH sont les suivantes:

-Hypophosphatémie par baisse de la réabsorption tubulaire des phosphates,

-Hypercalcémie par augmentation de la réabsorption tubulaire distale du calcium,

-Stimulation de la synthèse rénale de la 1,25 (OH)₂ D

-Stimulation de la synthèse du FGF23.

-La magnésémie modifie la sécrétion de PTH, avec une intensité moindre.

L'hypermagnésémie réduit la sécrétion de PTH. En cas d'hypomagnésémie modérée, la PTH augmente. En revanche, si l'hypomagnésémie est sévère, la sécrétion de PTH est inhibée. L'association hypomagnésémie et hypocalcémie inhibe paradoxalement la sécrétion de PTH, expliquant des situations cliniques d'hypocalcémie réfractaire, malgré de fortes doses de calcium

■ II.PHYSIOLOGIE

III. Le FGF23

Appartient à la famille des FGF (fibroblast growth factors),

Le FGF23 est synthétisé par les ostéocytes et dans une moindre mesure par les ostéoblastes et les odontoblastes, avec trois actions principales:

- Au niveau de la cellule tubulaire proximale rénale : inhibition de la 1 α -hydroxylase, avec diminution de la 1,25 (OH)₂ vitamine D₃ et une diminution de la réabsorption tubulaire des phosphates.

-Le FGF23 agit également au niveau de la parathyroïde, avec deux actions principales : inhibition de la synthèse de PTH et stimulation locale de la 1 α -hydroxylase, ce qui augmente localement la 1,25 OH₂ vitamine D₃ et pourrait donc accentuer localement l'effet inhibiteur sur la synthèse de PTH

-Action sur la minéralisation osseuse

■ III.PHYSIOPATHOLOGIE

-L'ossification nécessite la présence in situ au niveau de l'os des concentrations suffisantes de calcium, de phosphore .

-Leur absorption intestinale nécessite des taux suffisants de la 1,25 dihydroxyvitamine D.

-La carence de l'un ou de plusieurs de ces éléments peut être à l'origine du rachitisme

-L'alimentation apporte des quantités suffisantes en calcium et en phosphore ainsi le rachitisme par carence en ces éléments est rare sauf si l'alimentation est déséquilibrée.

Par contre la carence en vitamine D est très fréquente soit par défaut de supplémentation ou par défaut vestimentaire couvrant la peau ou une peau très pigmentée diminuant l'action des rayonnements UV.

-Rôle du statut vitaminique D à la naissance; En effet il existe un transfert maternofoetal de la 25(OH)D au dernier trimestre de la grossesse et une carence chez la mère induira une carence chez le fœtus d'où la présence d'une hypocalcémie chez le nouveau-né voir même un rachitisme.

■ IV. ANATOMIE PATHOLOGIQUE

Les lésions anatomo pathologiques sont nettes au niveau des os longs

Elles sont de deux types:

*Les zones de croissance ou cartilage de conjugaison : spécifiques du rachitisme .

Des 4 zones qui constituent ce cartilage ce sont la zone du cartilage hypertrophique et la zone osteoïde qui sont touchées: disparition de l'ordonnement en colonnes et, vascularisation anarchique, accumulation du tissu osteoïde.

Le cartilage devient épais et élargi donnant un gonflement palpable des extrémités osseuses.

Latéralement la matrice osteoïde en excès écarte les lamelles périostées entraînant la formation des becs latéraux visibles sur la RX.

De même au niveau de l'épiphyse y a désorganisation des zones d'ossification d'où le retard d'ossification des noyaux et leur caractère irrégulier et frangé.

*Lésions d'ostéomalacie au niveau du tissu cortical et spongieux: images de pseudo fracture :stries de looser milkman

■ V. SIGNES CLINIQUES

I. Signes osseux.

- Le craniotabes est une dépression de la table externe de l'os lors de la pression digitale de l'écaille de l'occipital ou du pariétal, disparaissant aussitôt la pression relâchée ; ce signe peut être physiologique jusqu'à l'âge de 3 mois.

-Au niveau du thorax on note:

* Le chapelet costal: hypertrophie palpable des jonctions chondrocostales antérieures

*Protrusion sternale antérieure donnant un thorax en carène ou en bréchet de poulet et dépression sous-mammellaire des côtes avec évasement du rebord inférieur du thorax.

- Au niveau des membres:

Les bourrelets sont retrouvés à l'extrémité inférieure de l'avant bras réalisant une déformation en bras de poupée.

Au niveau de l'extrémité inférieure de la jambe, elles réalisent le signe de la double malléole de Marfan

- Déformations osseuses:

Liées aux effets de la pesanteur et des tractions musculaires sur des os malléables.

Elles dépendent de l'âge de survenue du rachitisme

Au niveau des membres inférieurs elles sont plus sévères quand la station debout et la marche sont acquises: Déformation en varus des cuisses et des jambes, déformation des genoux en genu varum

Dans les premiers mois de la vie la déformation se fait au niveau du crâne: Aplatissement pariétal ou occipital,

Chez le nourrisson: Retard de fermeture de la fontanelle, scoliose et cyphose dans les formes très graves.

II.SIGNES MUSCULAIRES, RESPIRATOIRES ET DENTAIRES

-Hypotonie musculaire, retard d'acquisition posturale, et distension abdominale

-L'atteinte des muscles respiratoires combinée à la mollesse de la cage thoracique et à une dyskinésie trachéal et bronchique constitue le poumon rachitique avec prédisposition aux infections et à des atélectasies.

-Retard d'apparition des dents et altération de l'émail dentaire

III.SYNDROME HYPOCALCEMIQUE

Les accidents hypocalcémiques sont le plus souvent à l'origine de la découverte du rachitisme

1. Accidents neurologiques:

*Convulsions sous formes de crises généralisées pouvant être associées à une hyperthermie

*encéphalopathie : trouble de la conscience, HTIC.

2.Accidents respiratoires

*Laryngospasme avec dyspnée laryngée sévère cédant à une calcithérapie

3.Accidents cardiaques:

*Trouble du rythme avec parfois arrêt cardiaque

*Cardiomyopathie avec à ECG: T amples, pointues

IV. SIGNES HEMATOLOGIQUES

*Anémie hypochrome par carence en fer associée

*Syndrome de Von Jack Luzet: Hépatomégalie, splénomégalie, anémie, hyperleucocytose avec myélocytose

■ VII.SIGNES BIOLOGIQUES

CLASSIFICATION DE FRASER: 3 stades

Au stade 1, la calcémie est basse alors que les signes osseux cliniques et radiologiques sont discrets. La phosphorémie est normale ou basse.le 25(OH)D est diminué, la PTH est normale

- Au stade 2, la calcémie est normale et la phosphorémie est diminuée. Les signes osseux sont nets, cliniquement et radiologiquement.

Le passage du stade 1 au stade 2 correspond à l'expression d'un hyperparathyroïdisme secondaire.

Le 25(OH)D et le 1,25(OH)D₂ sont bas

- Le stade 3 associe une hypocalcémie à des lésions osseuses majeures. L'hypocalcémie à ce stade serait liée à une intense déminéralisation et à un certain degré de résistance à la parathormone au niveau du rein donc hypophosphorémie et à une carence profonde en 25(OH)D₂ et en 1,25(OH)D₂.

Augmentation sanguine et urinaire de: l'AMPc, hydroxyproline, acidose hyperchlorémique hyperkaliurie, hypercalciurie, augmentation des phosphatases alcalines.

■ VI.SIGNES RADIOLOGIQUES

-A un stade très précoce, la radiographie peut être normale ou ne présenter qu'un discret élargissement métaphysaire avec spicules latéraux.

A un stade avancé on peut constater:

-Elargissement transversal des métaphyses qui sont déformées en cupule. Spicules latéraux.

- Aspect frangé et peigné de la ligne métaphysaire le tout réalisant l'aspect dit « en toit de pagode ». IL existe un retard d'apparition des points d'ossification qui sont irréguliers.

La densité osseuse apparaît par ailleurs diminuée.

On peut observer des images de fracture pathologiques ou des images pseudo-fracturaires : les stries de Looser-Milkman

Au niveau du thorax: l'extrémité antérieure des côtes est élargie en palette, donnant l'aspect dit en bouchon de champagne. Dans les formes très évoluées, d'autres anomalies sont possibles : déminéralisation, fractures, cals hypertrophiques.

■ VIII.DIAGNOSTIC POSITIF

Le rachitisme carenciel doit toujours être évoqué en premier devant une hypocalcémie ou les anomalies biologiques et/ou radiologiques précédemment décrites chez un nourrisson

L'interrogatoire doit rechercher des facteurs de risque de carence (sorties peu fréquentes, présence d'habillement limitant de façon excessive les surfaces cutanées découvertes,

Ensoleillement peu important, pollution atmosphérique et l'absence d'une prophylaxie bien suivie.

Le diagnostic sera confirmé par le dosage de la 25(OH)D, la calcémie, la phosphorémie et les signes radiologiques.

■ IX.DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

-L'hypocalcémie fait discuter une hypoparathyroïdie: La phosphorémie est ici élevée, les phosphatases alcalines et les radiographies osseuses sont normales.

-Les rachitismes vitamino-résistants secondaires sont facilement éliminés sur le contexte :

* Une insuffisance rénale totale

*Une affection hépatobiliaire : cholestases chroniques, fistules biliaires, malabsorption digestive.

Le dosage de la 25 OHD normal permet d'exclure le diagnostic de rachitisme par carence en vitamine D.

- Certaines ostéodystrophies, sans anomalie du métabolisme phosphocalcique mais avec des signes radiologiques osseux peuvent faire discuter :les carences en cuivre ou en vitamine C qui sont exceptionnelles.
- Hypophosphatasie peut donner le même type de lésions radiologiques mais les phosphatases alcalines sont basses.

■ X.FORMES CLINIQUES

I.FORMES ETIOLOGIQUES

1.Carence en calcium:

Quand le régime alimentaire est végétarien et sans lait La calcémie est basse mais le taux du 25(OH)D est normal

2. Carence en phosphore

Cette carence stimule la 1alpha hydroxylase rénale avec augmentation du 1,25(OH)D₂ avec augmentation de l'absorption intestinale de Calcium et d'une libération osseuse de calcium avec hypercalciurie, hypercalcémie,1,25(OH₂)D élevée, PTH normale: Prématuré

II.FORMES SELON L'AGE

1. Le nouveau-né

2. L'adolescent

XI.TRAITEMENT

I.CURATIF

1.APPORT DE CALCIUM

-Hypocalcémie modérée: Comprise entre 80 et 88 mg/l avec déminéralisation : supplémentation orale de 500 mg à 1000mg en 4 prises jusqu'à normalisation de la calcémie et de la déminéralisation

-Hypocalcémie sévère: <80 mg/l avec déminéralisation très importante: calcium par voie intra veineuse 1000mg/24 heures jusqu'à normalisation de la calcémie, relai per os à la même posologie que précédemment et jusqu'à normalisation de la déminéralisation.

2. VITAMINE D

-Dose de charge unique de 100.000UI à 200.000 UI puis dose d'entretien

-Dose quotidienne de 2000 à 4000UI/j durant 1 mois avec contrôle biologique et radiologique.

Le suivi se fait sur les phosphatases alcalines qui se normalisent en 3 à 6 mois, éventuellement sur la PTH, qui se normalise en 1 à 3 mois, et sur la correction des déformations osseuses qui est obtenue en 3 à 4 mois selon la sévérité des déformations.

■ XII.EVOLUTION

Quelle que soit l'importance des signes cliniques, biologiques et/ou radiologiques, le traitement amène une guérison totale: reminéralisation des métaphyses visible dès 4 semaines, correction en 6 mois à 2 ans des déformations diaphysaires au cours de la croissance. La seule séquelle décrite est, chez la fille, un bassin étroit, source de dystocie

■ XIII.PREVENTION

EN ALGERIE:

200.000UI au premier mois et au 6^{ème} mois

EN France

- Nourrisson allaité : 1000 à 1200UI/ jusqu'à l'âge de 2ans ;
- Enfant de moins de 18 mois, recevant un lait enrichi en vitamine D : complément de 600 à 800 UI/j ;
- Enfant de moins de 18 mois recevant un lait de vache non enrichi en vitamine D : 1000 à 1200UI/j ;
- Enfant de 18 mois à 5 ans et adolescent de 10 à 18 ans : 2 doses de charge trimestrielles de 80 000 à 100 000UI en hiver (novembre et février).

En présence d'un risque particulier (forte pigmentation cutanée ; absence d'exposition au soleil estival qu'elle qu'en soit la raison; malabsorption digestive, cholestase, insuffisance rénale, syndrome néphrotique ; certains traitements [rifampicine- phénobarbital-phénytoïne] ; obésité ; régime) il peut être justifié de poursuivre la supplémentation toute l'année chez l'enfant de 1 à 5 ans et chez l'adolescent, et de la maintenir entre 5 et 10 ans.

Dans certaines situations pathologiques, les doses peuvent être augmentées. Si nécessaire, le dosage de la 25 (OH) vitamine D guidera la prescription de vitamine. En cas de prescription journalière les formes D2 et D3 sont d'efficacité similaire, préférer la forme D3 pour les prescriptions trimestrielles

Chez le fœtus et le nouveau-né

Il repose sur l'apport d'un supplément de vitamine D en anténatale :

administration chez la femme enceinte de 1 000 UI à 1 200 UI/jour de vitamine D durant le troisième trimestre ou d'une dose unique de 100 000 à 200 000 UI au début du septième mois , au moins pour les grossesses entre octobre et mars.

- La supplémentation doit débuter dès les premiers jours de vie, que l'enfant soit prématuré ou non.
- Une dose quotidienne de 1 000 à 1 200 UI/jour permet d'obtenir des taux plasmatiques de 25 (OH) D suffisants si elle est administrée régulièrement
- Une dose de 1 200 UI à 1 600 UI/jour est recommandée chez les prématurés , les enfants de faible poids de naissance et les enfants à peau pigmentée.
- L'arrêté du 13 février 1992 autorise la supplémentation des laits infantiles 1^{er} et 2^{ème} âge en vitamine D. Cette supplémentation correspond à 400 UI à 600 UI/litre). Si cette dose correspond aux besoins théoriques elle est faible compte tenu de la quantité de lait ingéré et des réserves de vitamine D

■ XIV.CONCLUSION

Le rachitisme est une affection du squelette en croissance, fréquent chez le nouveau né, l'enfant, l'adolescent.

Le plus souvent du à une carence en vitamine D, la carence en calcium et en phosphore sont rares Intérêt de la prophylaxie