

RACHITISME CARENTIEL CHEZ L'ENFANT

Module de pédiatrie

Dr BICHA .S chuc

PLAN DU COURS :

Introduction

Epidémiologie

Rappel physiologique

Etude clinique

-signes cliniques

-signes biologiques

-signes radiologique

Diagnostic différentiel

Formes cliniques

Traitement

Prévention

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

Epidémiologie :

La fréquence en Algérie a été estimée à 28.7% EN 1975 , à 18.75% chez les enfants hospitalisé à Constantine en 1985 (BENMEKHBI) et à 10.7% en 1987(enquête nationale).

Fort heureusement, la situation s'est bien améliorée depuis l'administration systématique de la vitamine D à tous les nourrissons dans le cadre du programme national de lutte contre les carences nutritionnelles, dont le rachitisme.

Rappel physiologique :

a-

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 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.

b-

L'ossification nécessite l'action de :

*trois hormones:

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

*Trois organes:

-L'intestinc-Le rein-L'os

*Trois ions

-Le calcium-Le phosphore,le magnésium

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 transporté de la peau vers le foie par une proteine : 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).

ACTIONS DE 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.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

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

(OH₂) 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

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 dyskésie 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.

*Accidents 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 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.

4. 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-épiphyso 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-FORMES CLINIQUES :

1. 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.

2. Formes selon l'âge : Rachitisme néonatal et de l'adolescent.

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

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 .
- 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

TRAITEMENT :

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 :

- Dédroyl (25 OH D3) : choléstase, cirrhose.
- Unalpa : 1,25 (0 h) 2 D3 : R.V.R. pseudocarentiel, 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.

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.

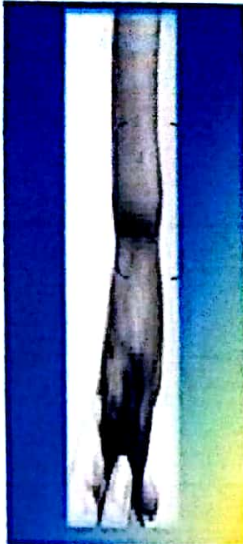
Le rachitisme carentiel est devenu rare en Algérie

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 .

Conclusion

La croissance staturale et le développement squelettique provoquent un accroissement des besoins en calcium et en phosphore, besoins particulièrement élevés pendant les phases de croissance rapide, d'où la nécessité d'une prévention adéquate par l'administration suffisante de vitamine D chez l'enfant . La vérification de la bonne exécution de la prophylaxie et le dépistage du rachitisme doivent faire partie de l'examen systématique de tout nourrisson.

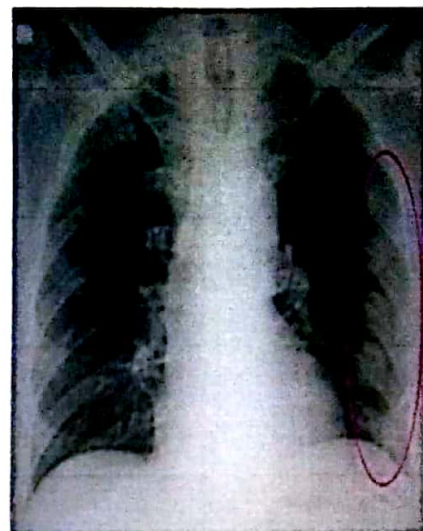


Bourrelet épiphysaire



élargissement métaphysaire à limites floues

Dentelées, avec prolongement latéraux.



chapelet costal