

Rachitisme carentiel

Définition

Syndrome résultant d'un défaut de minéralisation du tissu pré-osseux nouvellement formé (tissu ostéoïde) de l'organisme en croissance dû à une carence en vitamine D → accumulation du tissu ostéoïde (tissu mou)

Intérêt de la question

- **Fréquence** : a été estimée :
 - 1975 : 28.7% (enquête nationale sur la malnutrition)
 - 1985 : 18.75% chez les enfants hospitalisés à Constantine (Pr Benmekhbi)
 - 1987 : 10.7% (enquête nationale)
 - Dans les dernières années l'incidence du rachitisme carentiel a nettement diminué en rapport avec l'application du programme national de lutte contre les carences nutritionnelles.
- **Diagnostic positif**
- **Prise en charge**
- **Prévention** +++ : recommandée par le programme national de lutte contre les carences nutritionnelles

Rappel physiologique

- **Métabolisme de la vitamine D** :
 - La vitamine D se présente sous deux formes :
 - **Vitamine D2** (Ergocalciférol) : son activité métabolique est similaire à celle du Cholécalférol
 - **Vitamine D3** : c'est la forme naturelle de la vitamine D chez l'homme, sa biosynthèse s'effectue exclusivement dans la peau sous l'effet des ultraviolets (UV) à partir du 7-hydro-cholestérol
 - Elle est présente dans certains aliments comme les poissons, jaune d'œuf, huile du foie de morue, laits supplémentés en vitamine D
 - La vitamine D, après sa biosynthèse au niveau de la peau ou son apport alimentaire, serait transportée au niveau du sang liée à une protéine de transport qui est la vitamine D Binding Protein (DBP), puis captée par le foie pour être hydroxylée en 25-OH-D3, puis en 1,25-(OH)₂-D3 au niveau du rein donnant le métabolite actif de la vitamine D
- **Actions de la vitamine D** : la 1,25-(OH)₂-D3 est une hormone hypercalcémiantes
 - Elle agit essentiellement à trois niveaux :
 - **Intestinal** : absorption intestinale accrue du calcium alimentaire et secondairement celle des phosphates
 - **Osseux** : en réponse à une hypocalcémie, la vitamine D active de façon directe la résorption osseuse en favorisant la différenciation et l'activation des cellules souches mésenchymateuses de l'os en ostéoclastes
 - **Rénal** : la vitamine D3 augmente la réabsorption tubulaire du calcium par action directe sur le canal épithélial calcique. Elle accélère également le transport du calcium et des phosphates par un mécanisme dépendant de la parathormone (PTH)
 - Des récepteurs à la vitamine D ont été mis en évidence dans toute une série des cellules et des tissus notamment : cerveau, colon, seins, hypophyse, myocarde, muscles, poumons, thymus, cartilage, pancréas...

- Donc à côté de son rôle bien établi dans la régulation de l'homéostasie phosphocalcique, la vitamine D possède d'autres fonctions physiologiques : effets immunomodulateurs (anti infectieux), contrôle de la différenciation de nombreux types cellulaires (lignée myéloïde et lymphoïde) et inhibition de leur prolifération (anti-oncogène...)
- Enfin, il faut également noter que la 1,25-(OH)₂-D₃, a un rôle dans la croissance, le développement et la réparation des os.
- **Apport et besoins en calcium chez l'enfant** : 500 mg/j de Ca⁺⁺, apport alimentaire suffisant, carence exceptionnelle. La bonne minéralisation du squelette dépend de la qualité d'absorption intestinale et de réabsorption tubulaire du Ca⁺⁺
- **Calcémie et phosphorémie** :
 - **Calcémie normale** : 90-100 mg/l
 - **Phosphorémie** : présente d'importantes variations liées à l'âge : 0-1an → 46.5±9 mg/l, 1-2 ans → 43.4±9.3 mg/l, après 2 ans → 35.96±15.5 mg/l
- **Régulation hormonale de l'équilibre phosphocalcique** : elle dépend essentiellement de 2 hormones :
 - **Parathormone (PTH)** : la concentration du calcium ionisé des liquides extracellulaires est l'élément principal de régulation de la sécrétion de la PTH. La PTH stimule la formation de la 1,25-(OH)₂-D₃, contrôle l'absorption intestinale du calcium, action de stimulation de la résorption osseuse lorsque l'organisme est en situation de déficit en calcium, au niveau rénal, elle stimule la réabsorption tubulaire de calcium et inhibe celle du phosphore, dans les situations d'hypercalcémie, les cellules C de la thyroïde vont sécréter la Calcitonine qui bloque la mobilisation du calcium osseux
 - **1,25-(OH)₂-D₃** : métabolite actif de la vitamine D

Physiopathologie

- **Carence en vitamine D** :
 - **Conséquences sur la balance calcique** : diminution de l'absorption du calcium (hypocalcémie)
 - **Conséquences sur la minéralisation du squelette** :
 - Inhibition de la minéralisation des plaques de croissance au niveau du cartilage de conjugaison avec interruption de la maturation des chondrocytes et multiplication des cellules cartilagineuses entraînant un accroissement de l'épaisseur du cartilage de conjugaison qui se traduit cliniquement par l'élargissement palpable des extrémités des os longs
 - Il y'a en plus une augmentation de la résorption osseuse due à la PTH
 - L'intervention de la vitamine D dans le métabolisme musculaire explique l'hypotonie et le retard des acquisitions motrices

Diagnostic positif

- **Circonstances de découverte** : âge (6-18 mois), devant la notion d'insuffisance d'ensoleillement, absence de prise de vitamine D (carnet de santé), mauvaise prise de vitamine D (biberon), qui présente un retard d'acquisition motrice, retard de la fermeture de la fontanelle antérieure (12-18 mois), retard d'irruption dentaire
- **Manifestations cliniques** :
 - **Rachitisme avec manifestations de l'hypocalcémie** : forme rare, se voit chez le jeune nourrisson avant l'âge de 6 mois ou après l'âge de 10 ans, convulsion généralisée (tétanie ou spasme carpopédale), paresthésie chez l'enfant de plus de 10 ans, les signes radiologiques se voient dans 40% des cas seulement

- **Rachitisme avec manifestations osseuses prédominantes :**
 - **Crâne :** craniotabès (après 3 mois), aplatissement occipital ou pariétal (< 1 an), bombement frontal, retard de fermeture de la fontanelle antérieure
 - **Thorax :** chapelet costal, aspect en carène, élargissement de la base thoracique, asymétrie thoracique
 - **Lésions des membres :** nouures épiphysaires (chevilles, poignets), genu varum (en cavalier), fractures spontanées
 - **Bassin/Rachis :** aplatissement du bassin, coxa vara, cyphose, scoliose
 - **Altérations dentaires :** retard d'apparition des dents, dents peu développées
- **Signes du déficit musculo-ligamentaire :** hypotonie de la sangle abdominale avec gros ventre + hernie ombilicale, insuffisance fonctionnelle de la musculature respiratoire et une trachéomalacie qui est en plus à l'altération du squelette thoracique responsable d'une insuffisance ventilatoire avec des atélectasies + bronchopneumopathies à répétition = poumon rachitique
- **Autres signes :** retard staturo-pondéral dans les formes graves
 - **Syndrome de Von Jackch Luzet :** qui s'exprime par une pâleur intense avec splénomégalie monstrueuse + hépatomégalie discrète. Biologiquement un tableau de pseudo-leucémie myéloïde chronique. L'ensemble des signes régresse après l'administration de la vitamine D
- **Signes radiologiques :** précoces, précèdent les signes cliniques
 - **Signes métaphysaires :** élargissement des bases métaphysaires avec aspect en cupule ou « toit de pagode », aspect flou dentelé des métaphyses avec des prolongements latéraux (becs), élargissement des zones radio-transparentes (points d'ossification)
 - **Atteintes épiphysaires :** retard d'apparition des points d'ossification, points d'ossification flous ou irréguliers
 - **Lésions diaphysaires :** diminution de la densité osseuse, amincissement des corticales, aspect de corticale feuilletée, coxa vara, genu varum, pseudo-fracture de Looser- Milkmann
 - **Lésions du thorax :** élargissent de la jonction chondro-costale « images en bouchon de champagne », fractures costales
- **Signes biologiques :**
 - **Classification de Frazer :**
 - **Stade 1 :** rachitisme précoce avec signes cliniques et radiographiques discrets, hypocalcémie
 - **Stade 2 :** signes cliniques et radiographiques nets avec calcémie normale (normalisée par l'hyperparathyroïdie secondaire)
 - **Stade 3 :** déminéralisation importante avec hypocalcémie

- **Autres signes :**

- Activité des Phosphatases Alcalines plasmatiques très élevée > 2.000 UI/l
- Magnésémie peut être diminuée
- Anémie hypochrome hyposidérémique
- 1,25-(OH)₂-D3 très diminuée

Stades	1	2	3
Calcémie	↘	Normale	↘
Phosphorémie	Normale	↘	↘
Phosphatases Alcalines	↗	↗	↗
Calciurie		↘	
25-OH-D		↘	
PTH		↗	

Diagnostic différentiel

- On élimine ce qui n'est pas rachitisme :
 - **Hyperparathyroïdie primitive :** déminéralisation diffuse + hypercalcémie
 - **Hypophosphatasie :** phosphatase plasmatique basse, calcémie normale, phosphorémie normale
 - **Chondrodysplasie métaphysaire :** lésions uniquement métaphysaires avec alternance de zones calcifiées et déminéralisées, bilan biologique normal
 - **Ostéogenèse imparfaite**

- On élimine ce qui n'est pas rachitisme carenciel :
 - **Malabsorption digestive** : résection étendue du grêle, insuffisance hépatique chronique
 - **Rachitisme hypophosphatémique** : familial, tumoro-dépendant, idiopathique, sporadique
 - **Rachitisme pseudo-carenciel** :
 - **Type 1** : déficit en 1- α -hydroxylase
 - **Type 2** : insensibilité des récepteurs à la vitamine D
 - **Ostéodystrophie rénale, tubulopathies, carence en calcium, traitements anticonvulsivants.**

Diagnostic étiologique

- **Carence en vitamine D +++** : on doit chercher les facteurs étiologiques principaux : allaitement maternel et absence de supplémentation en vitamine D, défaut d'ensoleillement, insuffisance des apports alimentaires en vitamine D, habitudes vestimentaires (enfant trop couvert)
- **Déficit d'apport en calcium** : défaut chronique de l'apport en calcium

Traitement

- **But** : normaliser l'équilibre phosphocalcique pour guérir le rachitisme
- **Armes thérapeutiques** :
 - **Calcium** (calcithérapie) : gluconate de calcium 10 %
 - **Ampoule injectable** : 10 cc = 93 mg de Ca^{++} : 500-1500 mg/m²/24h
 - **Sirop** : 1 cuillère à soupe = 275 mg de Ca^{++} : 500-1000 mg/24h
 - **Effets secondaires** : fréquence cardiaque diminuée, nécrose cutanée
 - **Vitamine D3** : 1 ampoule = 5 mg = 200.000 UI
 - **Autres mesures** : alimentation riche en calcium (laitages) et équilibrée, correction d'autres carences éventuelles
- **Indications** :
 - **Calcithérapie** : si hypocalcémie symptomatique (< 80 mg/l) : 50 mg/kg en IV (500-1500 mg/m²) sérum glucosé isotonique 10%, dès que la calcémie est normale : 1 g/j per os pendant 10 jours
 - **Vitaminothérapie** : d'emblée 200.000 UI per os
- **Surveillance** : calcémie (à J₅), activité phosphatase plasmatique (quelques semaines), signes radiologiques (fin de la 3^e semaine), déformation osseuse (2-3 ans)

Prévention

- Application du programme national Algérien de lutte contre le rachitisme → vitamine D3 : 200.000 UI le 1^{er} mois et 6^e mois
- Prématuré, petit poids de naissance → Hydrosol Poly-Vitaminé 10 gouttes/j dès J₇ de vie
- Exposition des enfants au soleil quelques minutes par jour