

Rachitisme carentiel commun

Pr Ag F Bendaoud

I. DEFINITION.

Le rachitisme est une maladie du squelette de l'enfant en croissance marquée par un défaut de minéralisation du tissu pré-osseux nouvellement formé(dit tissu osteoide) par altération de l'homéostasie phosphocalcique.

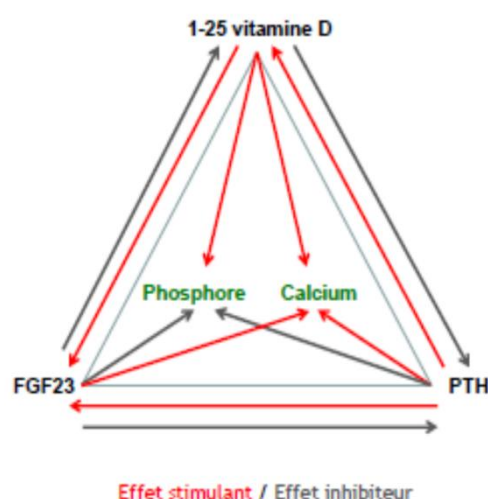
- Les étiologies sont multiples: Carence en vitamine D, beaucoup plus rarement en calcium ou en phosphore.
- Le rachitisme carentiel est à la fois une maladie carentielle et une endocrinopathie ,l'apanage du nourrisson (6 à 18 mois) cependant sa fréquence en Algérie est en nette diminution vu la supplémentation obligatoire en VitD intégrée dans le programme élargie de vaccination (PEV).
- La gravité : en % avec ses complications pulmonaires : poumon rachitique. et ses séquelles orthopédiques difficile à traiter pour les formes avancées.
- La prévention : possible, simple , peu coûteuse
- Il existe deux types de rachitisme :
 - ❖ Les rachitismes carentiels : sont les plus fréquents et sont liés à un déficit en vitamine D
 - ❖ Les rachitismes vitamino-résistants par anomalies génétiques ou acquises du métabolisme phosphocalcique

II. Rappel du métabolisme phosphocalcique

LA NOUVELLE CONCEPTION DU METABOLISME PHOSPHOCALCIQUE :

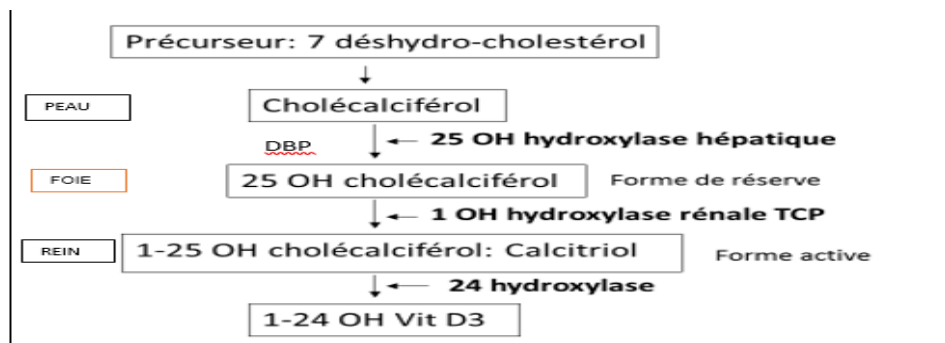
- 3 hormones => vitamine D ;PTH, , FGF23
- 1 enzyme => Klotho
- 3 ions => Calcium, Phosphore, Magnésium
- 3 effecteurs => Intestin, rein, os

La relation entre tous ses composants est schématisée par une pyramide :



1. **La vitamine D** : C'est un facteur essentiel de la minéralisation osseuse ,à action hypercalcémiant ;elle existe sous deux formes différentes :
 - la **D2 ou ergocalciférol** d'origine végétale et médicamenteuse
 - La **D3 ou cholécalciférol** d'origine animal :c'est la forme naturelle chez l'être humain

Sa biosynthèse s'effectue dans la peau sous l'effet des ultraviolets ,elle est schématisée dans la figure suivante



DBP/ vitamin D binding protein = protéine de transport :

Régulation de la synthèse de 1,25(OH) 2D :La PTH stimule l'activité de la 1 α -hydroxylase rénale. En retour, le 1,25(OH) 2D exerce un rétrocontrôle négatif sur la sécrétion de PTH.

Actions de la vitamine D :

- ❖ **Grêle** : action majeure : absorption active du Calcium et à moindre degré celle des phosphates (Ph)
- ❖ **Os** : stimule la résorption osseuse d'où libération de calcium et des phosphates de l'os vers les liquides extra-cellulaires.
- ❖ **Action rénale** : stimule la réabsorption tubulaire du calcium.

Inhibition de la prolifération mésangiale, de la fibrose interstitielle, de la glomérulosclérose; albuminurie

Diminution de la perte et hypertrophie podocytaire

- ❖ **Sur la sécrétion de PTH** : Elle provoque une diminution de la biosynthèse de la PTH

- ❖ **Régulation de l'inflammation** :

↓ TGF et ↓ NF- κ B (facteur de transcription nucléaire intervenant dans la régulation des gènes des cytokines, chémokines, facteurs de croissance TNF α , IL2 IL6).

- ❖ **Protection cardio-vasculaire**

Vit D → ↑ Ca P → calcification vx

Effet anti-prolifératif sur cellules myocardiques

Régulation SRA: inhibition production rénine

Donc tous Déficit en Vit D est un facteur de risque de mortalité cardio-vasculaire

2. La PTH : c'est une hormone peptidique hypercalcémiant sécrétée par les parathyroïde en forme pré-prohormone.

Sa synthèse et sécrétion sont régulées par CaSR

L'hypoCa active le CaSR et la sécrétion de PTH ; 1,25 OH D inhibe la synthèse de PTH

Elle a 2 sites action : Os : résorption et le Rein : réabsorption Ca, Excrétion Ph, 1 α OH

3. Le FGF23 : la nouvelle hormone de l'axe os/rein/parathyroïde

C'est une phosphatonine découverte au début des années 2000 ; il s'agit d'une protéine synthétisée par l'os (Ostéocytes++), C'est un complexe de 3 éléments :

- FGF23
- FGF-R: récepteur tyrosine kinase
- Klotho: cofacteur avec expression au niveau de tissu-spécifique :Rein et parathyroïde ,organes endocrines et SNC.

Le FGF23 inhibe la 1-alpha-hydroxylase au niveau de la cellule tubulaire proximale rénale, inhibition de la synthèse de PTH

III. Physiopathologie :

La carence en vitamine D entraîne une balance calcique négative cad hypocalcémie ,il s'ensuit :

- ❖ Diminution de la minéralisation osseuse surtout au niveau des cartilages de conjugaisons d'ou augmentation de l'épaisseur de cartilage de conjugaison et son étalement en longueur et en absence de structures rigides c'est l'élargissement palpables de l'extrémités des os longs et des cotes
- ❖ Amincissement des corticales
- ❖ Hyperparathyroïdie secondaire (résorption osseuse qui favorise les déformations des os par perte de leurs rigidités)
- ❖ Hypotonies et retard des acquisitions motrices

• **Particularités du nourrisson et facteurs favorisants** : le nourrisson est plus exposé à une carence en vitamine D pour ces raisons suivantes :

- À la naissance, les réserves en vit D sont dépendantes des réserves maternelles surtout au 3^{ème} trimestre de la grossesse ;or chez une majorité de femmes enceintes réserves en vit D sont faibles (++)la saison froide). Il en résulte une situation de carence en vit D pour le Nné soit dès la naissance, soit très rapidement au cours des premiers mois de vie
- La faible teneur en vit D du lait maternel ne couvre pas ses besoins quotidiens
- Une faible exposition au Soleil (parfois nulle) pendant les premiers mois
- Très forte vélocité de croissance pendant les 2 premières années (25 cm /A1,10 cm/ A2)

IV. Diagnostic positif

A. Circonstances de découverte :

- ❖ Chez un nourrisson âgé de 6 -18 mois : un retard des acquisitions motrices (station assise, debout, marche,), avec un examen clinique caractéristique .
- ❖ Sous forme d'une symptomatologie trompeuse: convulsion par hypocalcémie, accidents respiratoires(poumon rachitique :pneumopathies à répétition).
- ❖ Parfois maladie précoce et grave chez le prématuré non supplémenté précocement en vit D.
- ❖ Ou tardive après l'âge de 2 ans.

B. Les signes cliniques

1. Les Signes osseux : indolores chez le nourrisson, mais douloureux chez le grand enfant

1-1 Le crâne

craniotabès :ramollissement à la palpation des régions occipitales et pariétales avec sensation de pression d'une balle de ping-pong : n'a de valeur qu'après l'age de 3mois

Bombement frontal pour les formes évoluées

retard de fermeture de la fontanelle antérieure

déformations du crâne (aplatissement occipital ou pariétal chez le nourrisson <1ans

1-2 Le thorax :

Chapelet costal palpable parfois visible (hypertrophie irrégulière de la jonction chandro-costale

Élargissement de la base thoracique, asymétrie, protrusion sternale et aspect en carène

1-3 Les membres :

Bourrelets (tuméfaction) épiphysaires palpables sous la peau parfois visibles des os longs surtout au niveau des chevilles et des poignets.

Déformations des membres < en (O) ou aspect de cavalier (si la marche est acquise).

Des fractures spontanées indolores sans déplacement souvent de découverte radiologique.

1-4 Bassin: aplatie dans le sens antéropostérieure

1-5 Rachis : cyphose thoracique ou dorsale basse, scoliose dans les formes négligées , formes sévères et évolution prolongée

1-6 Les dents : retard d'apparition, développement anormales, ou caries précoces.

2- Les signes du déficit musculo ligamentaire :

- Très fréquents
- Hypotonie de la sangle abdominale \Rightarrow gros ventre saillant, avec souvent des hernies
- Poumon rachitique :une complication majeure liée à l'atteinte fonctionnelle des muscles respiratoires associée à une diminution de la rigidité thoracique aboutissant à une insuffisance ventilatoire \Rightarrow atélectasies + infections pulmonaire
- Retard des acquisitions motrices

3-Autres signes : pâleur, retard staturo pondéral

4- **Particularités de l'enfant :** syndrome de von Jacksh Luzet :il s'agit d'une forme sévère pseudo leucémique avec SPM énorme, HPM, anémie , hyperleucocytose, une moelle hypoplasique . Ces signes régressent tous sous traitement par la vit D (démontrant ainsi rôle de la vit D dans l'hématopoïèse) .

C. Diagnostic Radiologique :

Les signes radiologiques sont précoces précèdent les signes cliniques (on les recherche essentiellement au niveau de la radio standard poignet, genou,

- Thorax : fractures costales, Aspect en bouchon de champagne (élargissement de l'articulation chondrocostale)
- Métaphyses : aspect flou, dentelé grignoté, frangé, et perte de l'aspect rectiligne ou convexe de la base métaphysaire qui devient concave avec des prolongements latéraux(becs)donnant un aspect en toit de pagode ou cupule (toit d'une maison chinoise).
- Épiphyses : retard d'apparition des points d'ossification, et aspect irréguliers et flou en cas de leurs présences
- Diaphyses : déminéralisation diffuse [\downarrow de la densité osseuse, de la corticale avec aspect feuilleté,] Déformations (coxa vara, valgus) Pseudo fracture de LOOSER-MILKMAN.



Absorptiométrie : l'examen par DXA de la colonne lombaire ou du squelette total objective une diminution du contenu minéral osseux.

D. Anomalies biologiques :

- La calcémie :selon le stade N ou bas
- La phosphorémie variable :N ou bas
- Les phosphatases alcalines élevées (pouvant atteindre 20 fois la normale)
- PTH élevées
- Hypocalciurie ,hyperphosphaturie
- ↓du TRP (taux de réabsorption tubulaire des phosphates (normale>85%))
- À tous les stades :25-OH D basse et 1-25 OH D variable
- **Classification de Frazer** (biologique) : 3stades évolutifs du rachitisme selon la PTH

Stade 1 : précoce (début) :il est infra-clinique , RX et clinique discret
hypoCalcémie , phosphore Normale ,mais PAL élevées

Stade 2 : signes cliniques et radiologiques nets
Ca²⁺: normal / P ↓↓↓ ;PAL élevées

hyperPTH (normalise la calcémie)

Stade 3 : avance (Évolué) Avec résistance à l'action de l'hyper PTH :↓du ca⁺ , ↓du P , PAL très élevées
Démminéralisation importante et une carence profonde en vitamine D.

- **Autres signes :**

la magnésémie peut être diminué

Tendance à l'acidose hyperchloremique (par hyper PTH secondaire)

Anémie hypochrome hyposidérémique.

Le diagnostic positif d'un rachitisme par carence en vitamine D = Clinique + Radiologie +Biologie + cause de la carence (Enfants à risque :prématuré,petit poids de naissance/absence de prise de vitamine D)

V. Diagnostic différentiel**A. Affections non rachitiques**

- L'ostéogenèse imparfaite : donne des lésions radiologiques sans anomalies biologiques, L'absorptiométrie osseuse oriente le dg++
- Le scorbut : carence sévère en vitamine c : tableau radiologique similaire mais biologie normale (ca²⁺,PAL).
- L'Hyperparathyroïdie primaire : Exceptionnelle chez l'enfant, donne un tableau plus grave avec AEG, polyurie, déshydratation, les signes radiologiques sont identiques ou plus severes mais la calcemie est très élevé avec hypercalciurie associée.
- L'Hypophosphatasie : clinique, RX idem mais PAL très basses ,CA⁺ et phosphore normale
- Les Chondrodysplasies métaphysaires : incurvation des membres<,retard de x , ATCD F, biologie normale

B. Autres types de rachitismes

- Trouble de l'absorption de la vitamine D associé au défaut d'ensoleillement :
 - Malabsorptions digestives (malaide coeliaque)
 - Résection étendue du grêle
 - Insuffisance hépatique chronique.
- Anomalies primitives du métabolisme de la vitamine D (rachitisme pseudo-carentiel): diagnostic fait si résistance à la vitamine D avec dosage 25(oh)2 élevée et faible taux de 1,25-(oh)2
 - Type I : déficit en 1a-hydroxylase ;
 - Type II : résistance héréditaire au 1,25(OH)2D

- Carence en calcium : Très rare, il complique un état nutritionnel avec un déficit calcique prolongé et sévère.
- Rachitismes par déficit en phosphates en situation de nutrition parentérale exclusive.
- Tubulopathies :
 - Acidoses rénales primitives
 - Syndrome de Fanconi.
 - Traitement anticonvulsivant
- Rachitismes hypophosphatémiques par déficit en phosphates :exceptionnelle ,peuvent etre héréditaires(la plus fréquente est l'hypophosphatémie familiale liée à X)se manifeste dès l'âge de la marche avec déformation progressive des membres inférieurs et un retard de la croissance. D'autres signes sont plus tardifs (Anomalies d'éruption dentaire. Abscès dentaire sans carie) + Stigmates d'hypophosphatémie chroniques: encéphalopathie, myopathie, cardiomyopathie :biologiquement hypophosphatémie, une hyperphosphaturie, calcémie normale, PAL augmentés, un taux de 25(OH) vit D anormalement bas ou normal, un taux de PTH normal.
- Rachitisme secondaire aux anticonvulsivants au long cours (phénobarbital, hydantoïne) entraînant une induction enzymatique de la 25- hydroxylase inactivant la vit D.

VI. Traitements :

A. Traitement curatif : Armes thérapeutiques: Calcium (orale ou IV) et Vitamine D

- a. Calcium: Calcithérapie sous forme de Gluconate de Ca % (perfusion) :500 – 1500 mg/m²/24h ,et Sirop : 1 cuillère à soupe = 275mg de Ca⁺⁺ ; Posologie: 500 – 1000 mg/24h

Si Hypocalcémie Symptomatique avec convulsion (< 80 mg/L) :50 mg/kg en IV -Dès sa normalisation passer à :1 gramme/jour per os pendant 10 jours à 1 à 2 mois.

- b. Vitamine D : donnée des normalisation de la calcémie soit en fose d'attaque par 1 ampoule = 5 Mg =200000 UI(Algérie) d'emblée PER OS ,ou dose fractionné quotidienne (d'autres formes orales sous formes de goutte) pendant 1 mois de 2000- 5000 UI/jour de vit D2

B. Traitements prophylactiques

- Vitamine D3 chez la femme enceinte au 7^{ème} mois de grossesse , et chez l'enfant après la naissance au 1^{er} mois, et 6^{ème} mois selon le schéma vaccinal national.
- Favoriser l'exposition au soleil au moins pendant 10 minute pour les nourrissons dévêtue avec tête protégée
- Supplémentation systématique des prématurés ,nouveau nés de faible poids de naissance à partir de la 1^{ère} semaine de vie en vitamine D sous forme de multivitamines (HPV)10 gouttes/j dès le 7 -^{ème} jour de vie pendant la 1^{ère} année de vie .

VIII- Evolution sous traitements

1- Evolution biologique :

En cas d'hypocalcémie, la calcémie se normalise généralement dans un délai de 05 jours.

La normalisation de la Phosphatémie et du taux de la PTH est obtenue en 5 à 10 jours.

L'activité des PAL demande plusieurs semaines avant de se normaliser. Leur normalisation signe la guérison et le rattrapage du défaut de minéralisation.

2- Evolution radiologique :

Les premiers signes radiologiques en réponse au traitement s'observe vers la fin de la 3^{ème} semaine par l'apparition d'un liseré de calcification bordant les signes métaphysaires puis la constitution d'une frange de calcification dense dans le prolongement des métaphyses et tout le long des corticales.

La phase de réparation dure plusieurs mois avec la constitution de bandes métaphysaires transversales denses qui se déplacent au fur et à mesure de la croissance.

