

RACHITISME CARENTIEL

I. Introduction :

A. Définition :

syndrome résultant d'un défaut de minéralisation du tissu pré-osseux nouvellement formé (**tissu ostéoïde**) du squelette en croissance du à une carence en vitamine D.

L'accumulation du tissu ostéoïde : tissu mou entraîne des déformations au niveau des extrémités des os longs

B. Intérêt de la question :

- **Fréquence** a été estimée :

En 1975 à 28.7%(enquête nationale sur la malnutrition)

18.75% chez les enfants hospitalisés à Constantine en 1985(Pr Benmekhbi)

10.7% en 1987(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 précoce** qui doit être assuré par **le dépistage systématique** du rachitisme chez les nourrissons : ressortir les facteurs de risque d'une carence en vitamine D
- **Gravité liée à ses complications** (respiratoires, troubles neurologiques ou cardiaques secondaires à l'hypocalcémie sévère, à long terme risque de déformations osseuses) notamment en cas de **diagnostic tardif**.
- **PEC**
- **Prévention facile, accessible et peu couteuse** +++Recommandée par le PNLCCN

II. Rappel physiologique :

A-Métabolisme de la vitamine D :

La vitamine D se présente sous deux formes :

- **la 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 rayons UV à partir du 7 Hydrocholéstérol qui suit une cascade de transformations pour donner le cholécalciférol ou vitamine D3 : vitamine liposoluble

- La vitamine D2 : ou Ergocalciférol, d'origine végétale (poissons gras) , son activité métabolique est similaire à celle du Cholécalférol.

La vitamine D ; après sa biosynthèse au niveau de la peau ou son apport alimentaire elle 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 vit D, puis en 1,25 (OH)₂ vit D au niveau du rein donnant le métabolite actif de la vitamine D

B- Régulation de l'homéostasie phosphocalcique

L'homéostasie phosphocalcique est le résultat de l'action de trois facteurs régulateurs : la vit D dans sa forme active, la PTH, et le FGF 23 lié à son cofacteur Klotho au niveau de trois organes cibles : l'intestin, l'os et les reins pour réguler trois types d'ions : Ca⁺⁺, Phosphore et le magnésium.

B1- La vitamine D : Elle agit essentiellement à trois niveaux :

Assurer une normo calcémie pour une bonne minéralisation de l'os

- **Intestin:** stimule l'absorption intestinale du Ca⁺⁺ et Ph
- **Rein:** stimule la réabsorption tubulaire du Ca⁺⁺ et du Ph
- **Os:** Rôle dans l'ossification en cas de normo calcémie elle assure la fixation du Ca⁺⁺ au niveau de l'os, effet inverse si hypocalcémie: résorption osseuse
- **Inhibition de la synthèse de la PTH**

Depuis le début des années 2000, la connaissance des actions métaboliques de la vitamine D a considérablement progressé avec la découverte des récepteurs **VDR ubiquitaires** (toutes les cellules de l'organisme) qui sont de deux types :

NISS (Nuclear Initiated Steroid Signaling): action génomique de la vit D

MISS (Membrane initiated Steroid Signaling): action non génomique de la vit D

Expliquant ses effets multiples en plus à l'homéostasie phosphocalcique les études ont confirmé son rôle anti infectieux, anti-inflammatoire, antitumoral et protecteur cardiovasculaire.

B2- La parathormone(PTH):

-La PTH est une **hormone hypercalcémiant et hypophosphatémiant**

Régulateurs :

* calcium ionisé: **élément principal et majeur (récepteur CaR)**

* Régulateurs mineurs: **les phosphates et le magnésium**

Actions :

- Réabsorption tubulaire de calcium/ inhibition de celle des phosphates
- Synthèse rénale de la 1,25 OH₂ vit D
- Résorption osseuse lorsque l'organisme est en situation de déficit en calcium
- Stimule la synthèse du FGF 23 au niveau de l'os

B3- Le FGF 23/ Klotho(Fibroblast Growth Factor):

Représente un acteur principal de la boucle os/rein/parathyroïdes

- **Au niveau rénal** : inhibe la 1 α hydroxylase / stimule la 24 hydroxylase/ inhibe la réabsorption des phosphates
- **Parathyroïdes**: inhibition de la PTH / stimulation de la 1 α hydroxylase
- **Os**: reste à confirmer: in vivo le FGF23 a un effet positif sur la minéralisation de l'os
Les effets majeurs du FGF 23 sont : Hypophosphatémie, diminution de la 1.25 OH₂ D et de la PTH dont sa synthèse osseuse est dépendante d'un feedback positif du 1, 25 OH₂ Vit D , PTH, Ca, Phosphates.

III. Physiopathologie : La carence en vitamine D entraîne

- **Conséquences sur la balance calcique**: diminution de l'absorption du calcium: hypocalcémie puis secondairement hypophosphatémie
- **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 ya en plus une augmentation de la résorption osseuse due à la PTH

- L'intervention de la vitD dans le métabolisme musculaire explique **l'hypotonie et le retard des acquisitions motrices**

IV. Diagnostic positif :

A- Interrogatoire : Chercher les FDR de carence en vit D

- **Age** : 06-18 mois
- **Allaitement maternel** (LM pauvre en vit D)
- **Nné à risque**:, petit poids de naissance, prématuré: réserves très faibles + manque total et prolongé d'insolation, mère carencée en vit D
- **Pigmentation cutanée**
- **Pathologie à risque**: absorption intestinale/ activation hépatique/activation rénale
- **MDCT**: anticonvulsivants, rifampicine
- **Saison**: hivers
- **Latitude**, haute altitude
- **Défaut d'insolation/ Heure d'exposition**
- **Mode de vie**: habitudes alimentaires/ type vestimentaire

- **Prophylaxie antirachitique:** non faite, vit D donnée au biberon

B- Circonstances de découverte :

- Retard des acquisitions motrices
- Retard de fermeture de la FA (18mois)
- Retard d'éruption dentaire ou dents de mauvaise qualité
- BPP à répétition

C- Manifestations cliniques:

C1- Signes cliniques liés à l'hypocalcémie:

- se voient chez le jeune nourrisson avant l'âge de 06 mois ou après l'âge de 10 ans
- convulsion généralisée, crise de tétanie ou spasme carpopédal
- paresthésie chez l'enfant de plus de 10 ans
- les signes radiologiques se voient dans 40% des cas seulement

C2- Manifestations osseuses: représentent les signes les plus fréquents

CRANE

- Craniotabès (après 3 mois)
- Aplatissement occipital ou pariétal (<1an)
- Bombement frontal
- Retard de fermeture de la fontanelle antérieure

THORAX

- Chapelet costal
- Aspect en carène
- Elargissement de la base thoracique
- Asymétrie thoracique

LESIONS DES MEMBRES

- Nouures métaphysaires (chevilles- poignets)
- Genu varum (en cavalier)
- Fractures spontanées

BASSIN – RACHIS

- Aplatissement du bassin
- Coxa vara
- Cyphose, scoliose

ALTERATIONS DENTAIRES

- Retard d'apparition des dents
- Dents peu développées

C3- signes du déficit musculoligamentaire:

- 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 + BPP à répétition = **poumon rachitique**

C4- autres signes:

-Retard staturo- pondéral dans les formes graves

-Une entité clinique particulière: **le syndrome de Von Jackch Luzet** qui s'exprime par une pâleur intense avec SMP monstrueuse+ HPM discrète, biologiquement un tableau de pseudo LMC , l'ensemble des signes régresse après l'administration de la vitamine D.

D- Signes radiologiques:

Précoces

Précèdent les signes cliniques

D1- SIGNES METAPHYSAIRES

- Elargissement des bases métaphysaires avec aspect en cupule ou « toit de pagode »
- aspect flou dentelé des métaphyses avec des prolongements latéraux(becs)
- Elargissement des zones radio-transparentes (points d'ossification)
- Au niveau du thorax : élargissement de la jonction chondrocostale « images en bouchon de champagne »

D2- SIGNES EPIPHYSAIRES

- Retard d'apparition des points d'ossification
- Points d'ossification flous ou irréguliers

D3- SIGNES DIAPHYSAIRES

- Diminution de la densité osseuse
- Amincissement des corticales
- Aspect de corticale feuilletée
- Coxa vara, genu varum
- Pseudo-fracture de Looser- Milkmann

E- Signes Biologiques : Les résultats du bilan phosphocalcique doivent être interprétés selon les normes pour l'âge.

Age	Phosphatémie (mmol/L)	Calcémie (mmol/L)	PTH (ng/l)
0 à 7 jours	1.15 – 2.50	1.80 – 2.75	10 - 46
< 03 mois	1.55 – 2.90	2.20 – 2.83	10 - 46
03 mois à 12 mois	1.55 – 2.20	2.20 – 2.70	10 - 46
12 mois à 5 ans	1.49 – 2.10	2.35 - 2.70	10 - 46
5 à 12 ans	1.16 – 1.87	2.35 – 2.57	10 - 46
13 à 20 ans	0.74 – 1.40	2;20 – 2.55	10 - 46
Adulte	0.85 – 1.50	2.25 – 2.60	10 - 46

On classe le stade du rachitisme biologiquement selon : **Classification de FRAZER**

STADE 1

Rachitisme précoce avec Signes Clinique et Rx discrets

Hypocalcémie et normophosphatémie.

STADE 2:

Signes cliniques et Rx nets avec Calcémie normale et hypophosphatémie (normalisée par l'hyperparathyroïdie secondaire)

STADE 3

Déminéralisation Importante avec hypocalcémie, hypophosphatémie .

AUTRES SIGNES

- Activité Phosphatase Alcaline plasmatique très élevée >2000UI/L dans les trois stades.
- Magnésémie peut être diminuée
- Anémie hypochrome hyposidérémique
- Acidose hyperchlorémique
- la 1,25 OH₂ VIT D₃ très diminuée (n'est pas nécessaire au diagnostic si le contexte clinique et les signes biologiques et radiologiques sont évocateurs)

V. Diagnostic différentiel :

On élimine ce qui n'est pas rachitisme:

- **Hyperparathyroïdie primitive** : Déminéralisation diffuse + Hypercalcémie
- **Hypophosphatasie** : Signes osseux avec phosphatase alcalines plasmatique basses, Calcémie et phosphatémie normales
- **Chondrodysplasie métaphysaire** : Lésions uniquement métaphysaires avec alternance de zones calcifiées et déminéralisées , bilan biologique normal
- **Ostéogénèse imparfaite** : déminéralisation osseuses sévère avec bilan biologique normal

On élimine ce qui n'est pas rachitisme carenciel en vit D (la carence en calcium est exceptionnelle): ce sont les RVR (rachitismes vitaminorésistants)

- **Malabsorption digestive** (résection étendue du grêle, MICI ...)
- **Hépatopathie chronique** (cholestase chronique/ Insuffisance hépatocellulaire)
- **Pathologie rénale** : IRC avec ostéodystrophie rénale/ Tubulopathie (syndrome de Toni Debré Fanconi)
- **Rachitisme génétique** :
 - * **Rachitisme hypophosphatémique** : s'exprime à l'âge de la marche par des déformations des membres avec des signes radiologiques du rachitisme (plusieurs types de mutations : familial lié à l'X, non lié à l'X , idiopathique sporadique), le signe caractéristique est l'hypophosphatémie avec normocalcémie et Vit D et PTH normales.
 - * **Rachitisme pseudocarentiel** : Type1: déficit en 1 alpha hydroxylase
Type2: insensibilité des récepteurs à la vit. D

VI. Diagnostic étiologique :

1. La carence en vitamine D:++++

On doit chercher les facteurs étiologiques principaux déjà sus cités:

Allaitement maternel et absence de supplémentation en vitamine D

Le défaut d'ensoleillement

L'insuffisance des apports alimentaires en vitamine D

Les habitudes vestimentaires (enfant trop couvert)

2. Déficit d'apport en calcium:

Défaut chronique de l'apport en calcium

VII. Traitement :

1- **BUT:** Normaliser l'équilibre **Phosphocalcique** pour guérir le rachitisme

Eviter la récurrence : éducation maternelle

2- ARMES THERAPEUTIQUES:

➔ Calcium: Calcithérapie

- Gluconate de Ca⁺⁺ 10 % , Ampoule Injectable de 10cc = 93 mg Ca⁺⁺

- Sirop : 1 cuillère à soupe = 275mg de Ca⁺⁺ ; Posologie: 500 – 1000 mg/24h

- Calcium Sandoz sac 500 mg

➔ Vitamine D3 :

Vit D3 (Cholecalciférol) ampoule = 5 Mg = 200.000 UI qu'on utilise dans le traitement du rachitisme carenciel

25 OH vit D (calcifédiol ou Dedrogl gouttes): 1 goutte= 400UI

Un alpha hydroxycalciférol (Un alpha ou alpha Calcidol): cp 0.25 et 1 ug

1, 25 Hydroxycalciférol (Calcitriol ou Rocaltrol): cap 0.25 , 0.5 ug

➔ Autres mesures:

▶ Alimentation riche en calcium(laitages) et équilibrée

▶ Correction d'autres carences éventuelles

3- INDICATIONS THERAPEUTIQUES :

A- Rachitisme sans hypocalcémie symptomatique:

- **Calcium** (*CALCIUM SANDOZ*) : 1 g/m² /j de calcium-élément *per os* en 2 ou 3 prises pendant au moins 15 j selon l'intensité de la déminéralisation.
- **Vitamine D, colécalciférol** : 1 amp. buv. à 200 000 UI *per os* en dose unique.
- Elle est administrée 48 h après le début du calcium pour éviter une aggravation de l'hypocalcémie.

B- Rachitisme avec hypocalcémie symptomatique ou < 1,75 mmol/L

Traitement initial: Perfusion de calcium , gluconate de calcium (GLUCONATE DE CALCIUM 10 %) : 1 g/m² /j de calcium-élément en IV continu ; diluer au 1/5 e (10 mL dans 40 mL de glucosé 5 %).

Dès que calcémie > 2 mmol/L prescrire Vitamine D , colécalciférol : 1 amp. buv.
à 200 000 UI per os

4-SURVEILLANCE

- Calcémie (à J5)
- Activité phosphatase plasmatique: qq. Semaines
- Signes radiologiques: fin de 3eme semaine
- Déformations osseuses: 2 – 3 ans

VIII. Prévention :

Application du PROGRAMME NATIONAL ALGERIEN DE LUTTE CONTRE LE RACHITISME

VIT.D3 : 200000 UI 1^{er} mois et 6^{ème} mois

REMARQUES

- Prématuré, petit poids de naissance : HPV 10 gouttes/j des j7 de vie
- Exposition des enfants au soleil quelques minutes par jour (10 à 15 mn)