

RACHITISME CARENTIEL

Dr. FELLAHI

Définition

- Défaut de minéralisation du tissu pré Osseux nouvellement formé (tissu ostéoïde) de l'organisme en croissance dû à une Carence en Vitamine D.
- Accumulation de tissu ostéoïde : **Os mou ++**
- **≠ Ostéoporose** : Diminution de la masse de tissu osseux (normalement minéralisé)

Intérêt de la question

- La fréquence: a nettement diminuer grâce a la prévention
- Grave, le pronostic vitale est menacé par les cpc respiratoire; le pronostic fonctionnel peut être mis en jeux
- Dysimmunité, donc susceptibilité accrue aux infection
- La préventions possible et facile

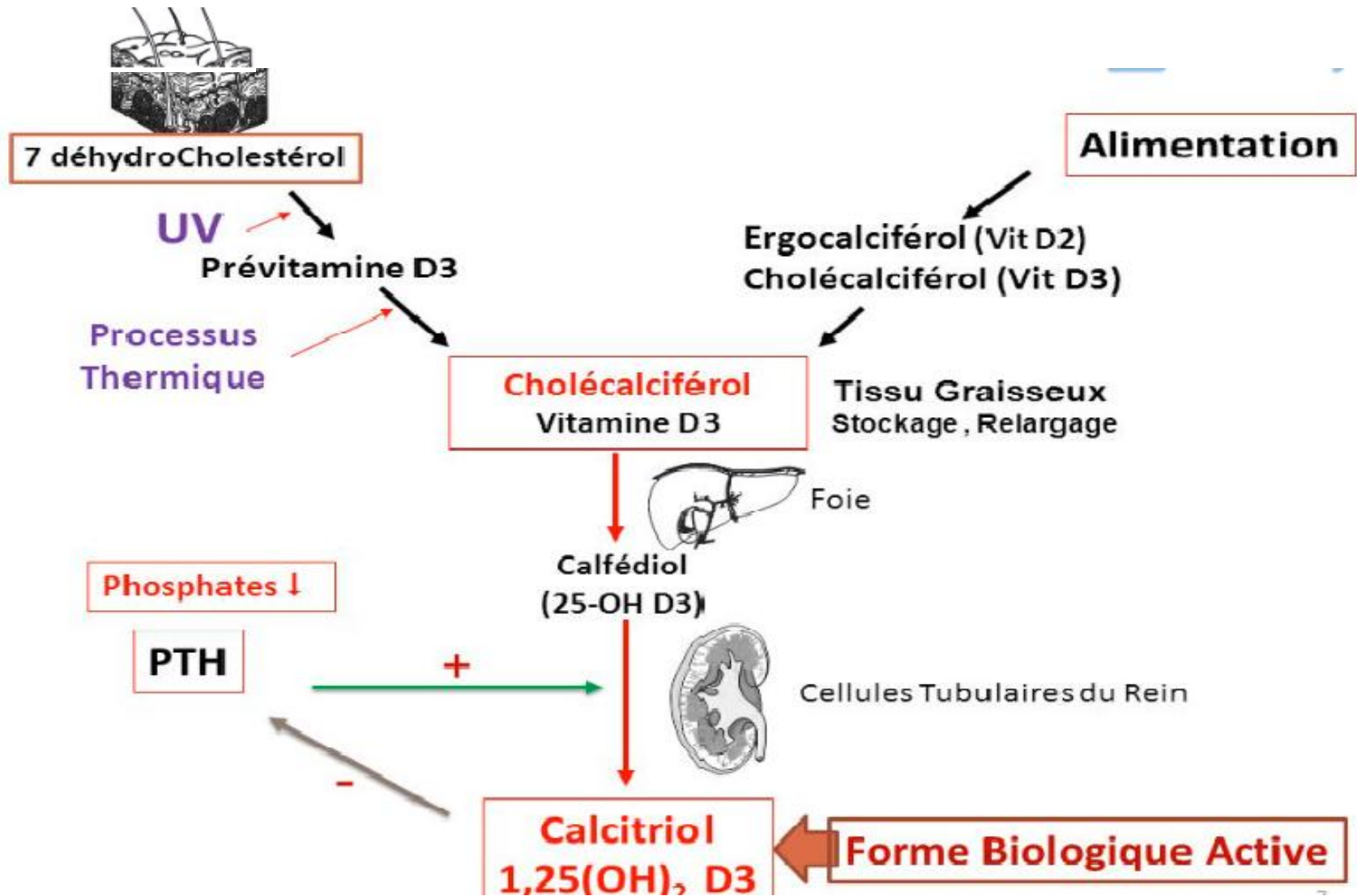
Epidémiologie

- Fréquence: -1987 10.2% (enquête nationale)
-2012 rare (programme nationale)
- Pic d'incidence entre 3 mois et 18 mois
- Rare 3 mois(vit D travers placenta)
- Rachitisme néonatale ou congénitale décrits (mère déficit vit D)
- Garçons +++ que les filles

Rappel physiologique

- **L'ossification nécessite l'action de :**
 - * Trois hormones:
 - La vitamine D
 - La parathormone
 - le fibroblast growth factor:FG23
 - *Trois organes:
 - L'intestin, Le rein, L'os
 - *Trois ions:
 - Le calcium, Le phosphore, le magnésium

La vitamine D



Action de la vit D

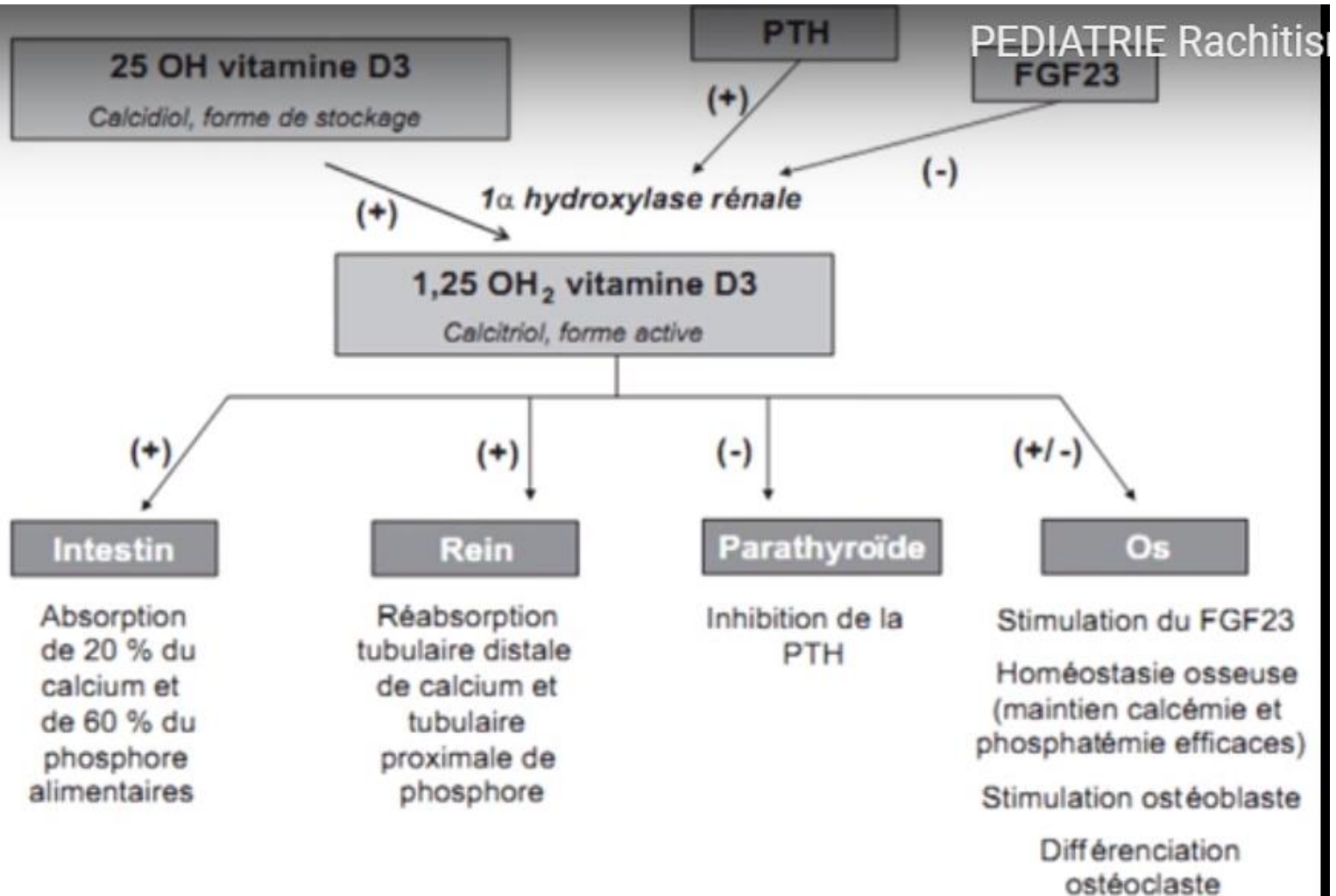
- **La 1,25(OH)2D3 est une hormone hypercalcémiante.**

Elle agit essentiellement à trois niveaux :

- 1- Intestinal : Absorption intestinale accrue du calcium alimentaire et secondairement celle des phosphates.
- 2- 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.
- 3- Rénal : L'hormone augmente la réabsorption tubulaire du calcium par action directe sur le canal épithélial calcique (ECaC). Elle accélère également le transport du calcium et des phosphates par un mécanisme dépendant de la PTH.

- 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 et inhibition de leur prolifération (anti Oncogène..).
- Enfin, il faut également noter que la 24,25(OH)2D3, a un rôle dans la croissance, le développement et la réparation des os.

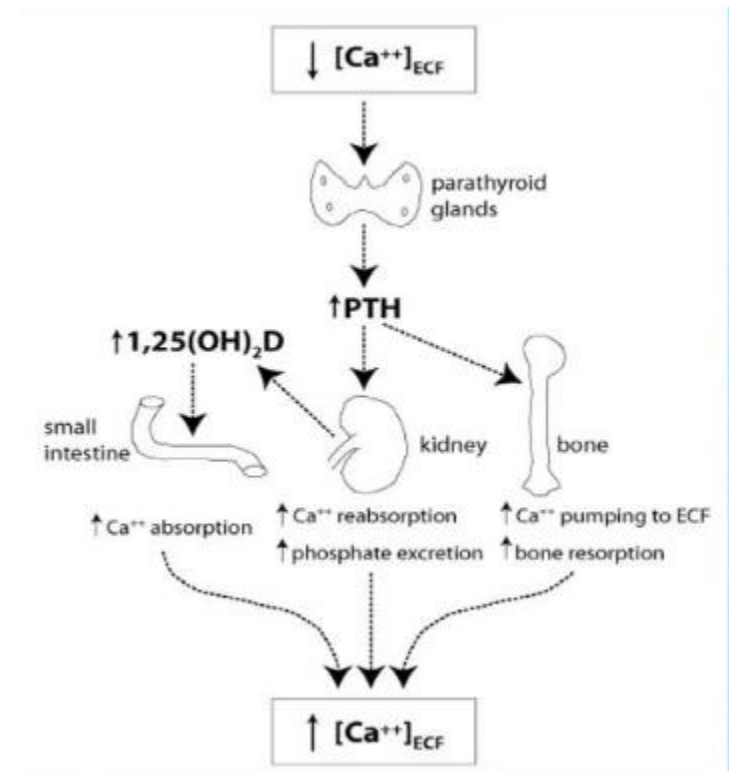
Activation de la vit D



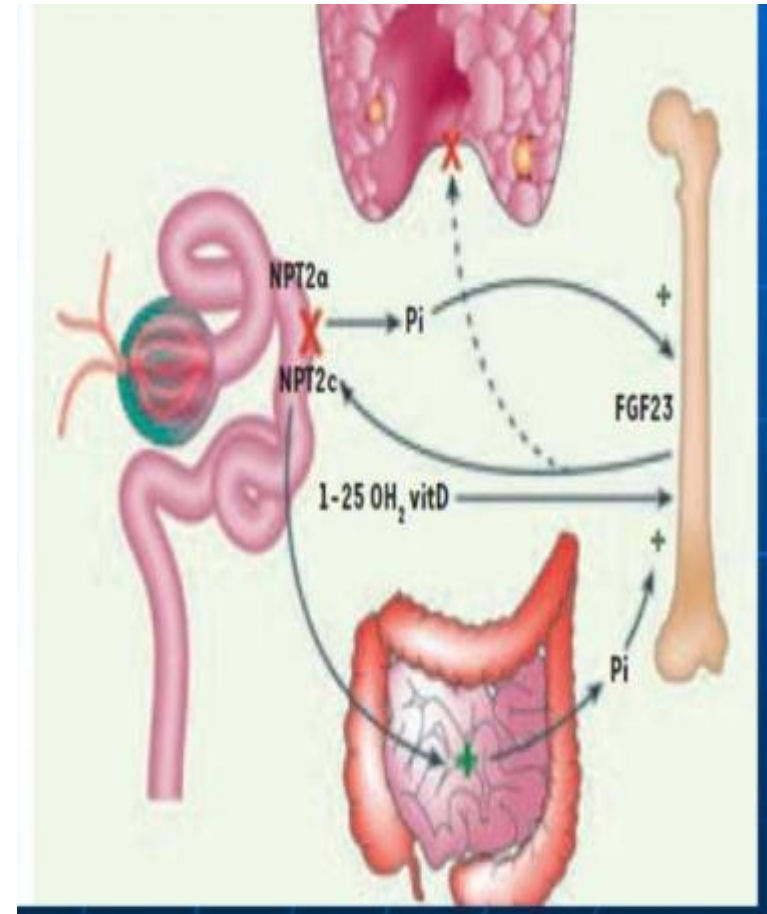
- **Parathyroïde hormone PTH**

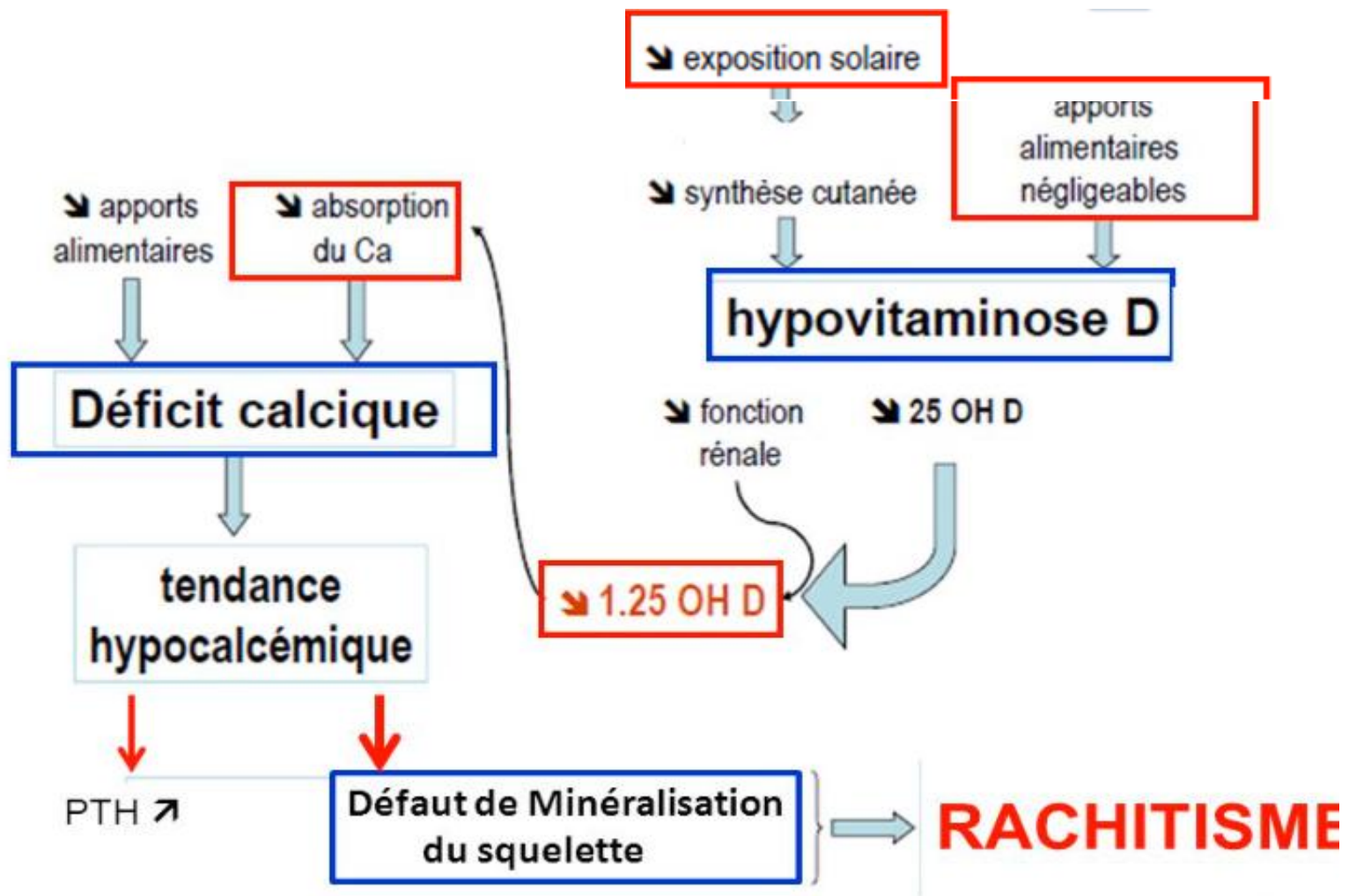
- Hypophosphatémie par baisse de la réabsorption tubulaire proximal des phosphates,
- Hypercalcémie par augmentation de la réabsorption tubulaire distale du calcium,
- Stimulation de la synthèse rénale de la 1,25 (OH)₂ D

- La magnésémie modifie la sécrétion de PTH, avec une intensité moindre.
- 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.
- Au niveau de la cellule tubulaire proximale rénale : inhibition de la 1α -hydroxylase, avec diminution de la $1,25(\text{OH})_2$ vitamine D3 et une diminution de la réabsorption tubulaire des phosphates.





Etiologie

- **Carence d'apport: vit D**
 - Recommandation d'apport:
 - 1000UI / j: NRS
 - 1500UI/ J: premat ou exposition solaire limitée
 - 2500 UI/J: peau pigmentée
 - les besoins journaliers d'un enfant a 18 premiers mois de vie: 400-800 UI/J
- **Malabsorption**
- **Manque d'ensoleillement**
- **Facteurs favorisants:**
 - race a peau pigmentée
 - prématurité, gémellité, et petit poids de Nce
 - absence de prophylaxie

Apports quotidiens recommandés en vitamine D selon l'âge et le pays.

Âge	France	Union européenne	États-Unis
Nourrisson nourri au sein	1 000	400	200
Nourrisson	400-800	600-800	400
1-3 ans	400	400-600	400
4-9 ans	400	200-600	400
Adolescent	400-800	100-400	400
Adulte < 60 ans	400	100-400	200
Adulte > 60 ans	1 000	600-800	600
Grossesse	1 000	400-600	400
Allaitement	800	400-600	400

Tableau I. – Principales sources alimentaires de vitamine D.


Aliments		Teneur (UI /100 g)
Huile de foie de poisson	Morue	10 000 à 30 000
	Thon	200 000 à 600 000
	Flétan	2 000 000 à 4 000 000
Foie	Veau	10 à 20
	Bœuf	
	Porc	
Poisson	Anguille	100 à 1 000
	Sardine, thon	
	Saumon, maquereau, hareng	
Œuf	Jaune d'œuf	160 à 500
Laitages	Beurre	20 à 100
	Fromages	10 à 40
	Lait de femme	1 à 8
	Lait de vache	0,4 à 4
	Laits pour nourrissons ⁽¹⁾	25 à 65
	Laits de suite ⁽¹⁾ et substituts du lait	25 à 75

⁽¹⁾ Selon l'arrêté du 13 février 1992 de 1 à 2,5 µg/100 kcal pour les laits de premier âge et de 1 à 3 µg/100 kcal pour les laits de suite.

- **vit D exogene insuffisante**

- prématurité
- jumeaux, hypotrophe
- mère carencée
- carence alimentaire
- absence de suppléments

- **vit D endogène non synthétisée**

- citadin, ville polluée
- enfant couvert  ensoleillement insuffisant
- fin d'hivers
- peau pigmentée

- Moins de vit D: ↓ absorption de Ca
↓ pool calcique
- Pour maintenir une calcémie normale: ↑ PTH
- La PTH:
 - résorbe l'os principal stock de calcium
 - Fait reabsorber le calcium par le rein, corrigeant l'hypocalcémie.

- Mais: mobilisation du calcium osseux →
- ✓ Resorbent l'os en le fragilisant
- ✓ Libèrent des phosphatases alcalines
- ✓ Favorisent la fuite urinaire du phosphore
 - ↑ la phosphaturie, ↓ la phosphoremie
- Conséquence:
 - l'os devient mou et présente un développement anarchique au niveau des cartilages de croissance
 - retard d'apparition dentaire
 - hypocalcémie secondaire

Etude clinique

- ❖ Stade précoce:
 - tétanie hypocalcémique (Nné NRS < 6 mois).
 - Trémulations, hyperexcitabilité.
 - Formes graves: convulsion
 - spasme laryngé
 - myocardiopathie dilatée
- ❖ Examen: craniotabès: sensation de balle de ping pong à la pression digitale des os du crane (région pariéto-occipitale)

Rickets: Craniotabes



❖ **Age 6 à 9 mois**

- **CRANE**

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

- **THORAX**

- Chapelet costal: nodosités palpable a la jonction chondro-costale
- Aspect en carène
- depression sous mamelonaire et evasement inferieur

Rickets: Rachitic rosary



- **LESIONS DES MEMBRES**
 - bourrelets epiphysaires: Nouures palpable et parfois visible (chevilles- poignets)
 - Genu varum (incurvation diaphysaire)
 - Fractures spontanées
- **BASSIN – RACHIS**
 - Aplatissement du bassin
 - Coxa vara
 - Cyphose, scoliose



4 *Déformation « en parenthèses » des membres inférieurs.*

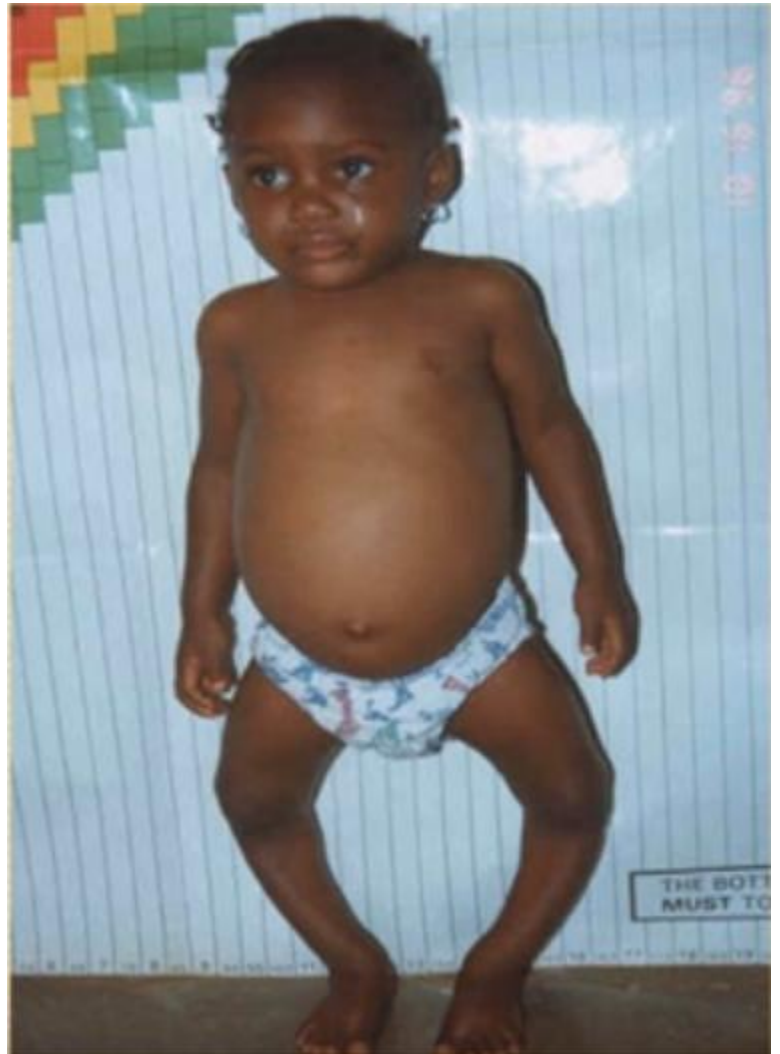




2

Nouures épiphysaires au niveau des poignets.





- **Signe d'hypocalcémie:**
- Troubles mineurs de l'excitabilité neuromusculaire de type irritabilité
- Convulsion +++
- Tétanie
- Laryngospasme
- Trouble de rythme cardiaque(onde T ample et pointue, QT allongé)
- Risque d'arrêt cardiaque

Autres atteintes

➤ **Signes musculo-ligamentaires:**

- Hypotonie musculo-ligamentaire (par carence en vit D)
- Retard moteur
- Saillie de l'abdomen, diastasis des droits et hernie ombilicale

➤ **Signes respiratoires**, par alteration de la dynamique respiratoire secondaire aux lésions osseuses et musculaire avec:

- Broncho-pneumopathie à répétition poumon rachitique

Autres atteintes

❖ Autres atteintes

- Anémie hypochrome ferriprive
- Retard du développement dentaire avec altération de l'email des dents de lait
- Micro-adenopathies
- Hepato-splenomegalie
- Hypertrophie amygdalienne
- ❖ **stade de rachitisme severe:**
 - Genu varum majeur coxa vara
 - cyphoscoliose grave vertèbre en double contours
 - Retard staturo-pondéral important

Signes radiologique

❖ SIGNES METAPHYSAIRES

- D'abord flou métaphysaire qui s'élargit transversalement,
- S'incurve en cupule et se prolonge latéralement par 2 becs(spicules)
- La ligne métaphysaire convexe devient concave réalisant l'image « en toit de pagode »
- La ligne métaphysaire devient irrégulière et frongée



Normal

Rickets

Cupping of metaphysis

Splaying of metaphysis

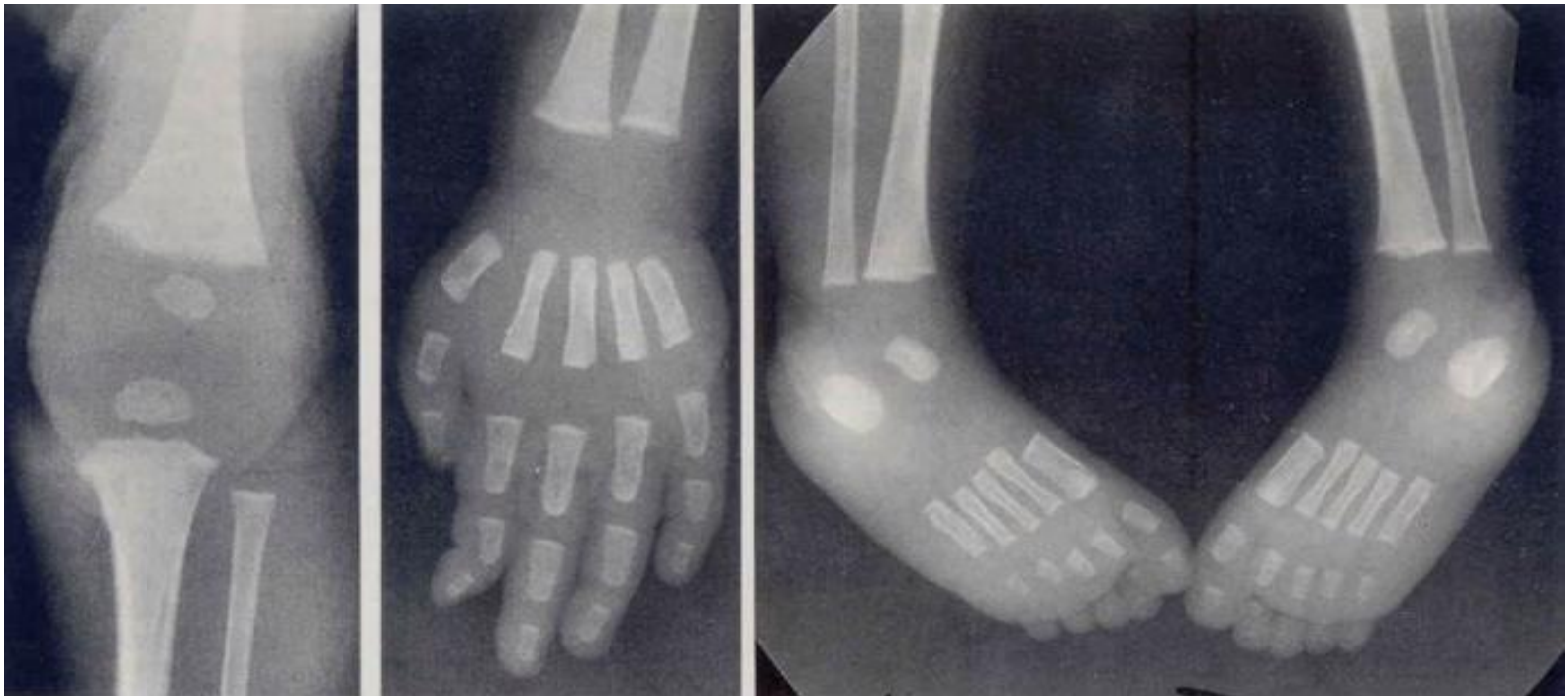
Widening of epiphyseal plates

Radiological features of rickets.



- **ATTEINTES EPIPHYSAIRES**

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



- ❖ Les lésions diaphysaires:
 - Une trame osseuse anormalement visible, floue et irrégulière (densité osseuse faible)
 - Des corticales mal dessinées avec un doublement périosté
 - Des stries de Looser-Milkman avec une incurvation importante
 - Fractures spontanées



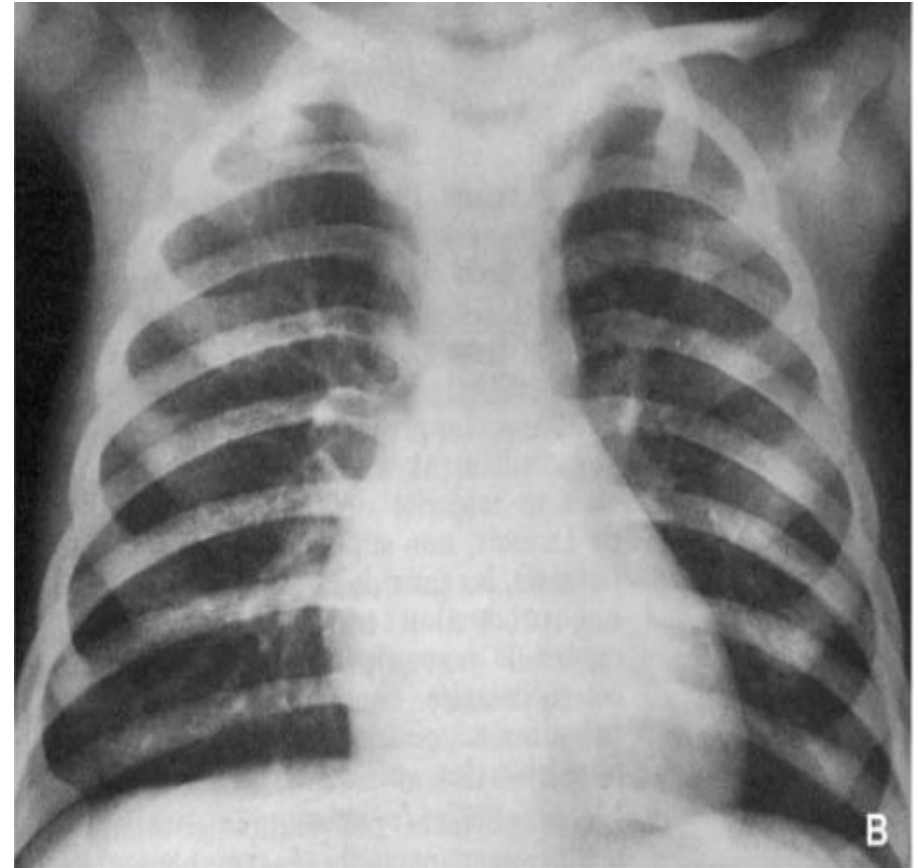
- stries de looser Milkman, risque de fracture





❖ La radiologie thoracique:

- Des lésion costales de type
 - Elargissement des extrémités antérieures des cotes donnant l'image **»en bouchon de champagne »**
 - déminéralisation et fracture des extrémités postérieurs
 - anomalie broncho-pulmonaire de type: accentuation de la trame bronchique; opacités hétérogènes



- ❖ Anomalies du crane:
 - Amincissement de la voute
 - retard d'ossification des sutures



4. SIGNES BIOLOGIQUES

- Phosphatases alcalines sont élevées
- Calcémie basse
- PTH élevée
- Calciurie basse
- Phosphaturie élevée
- Vit D: 25(OH)D₂ < 10
- Anémie hypochrome microcytaire
hyposiderémique souvent associé

Classification de Frazer

- Stade I: début de la carence: **calcémie abaissée, phosphoremie normale**
- Stade II: la réaction hyper parathyroïdienne du calcium devient efficace, **la calcémie se normalise** par sortie du calcium de l'os, la réabsorption tubulaire du calcium augmente (hypocalciurie); **la phosphoremie est basse**
- Stade III: carence prolongée et sévère en vit D, **hypocalcémie** par non réponse osseuse a la parathormone; **hypophosphorémie**
- **Les phosphatases alcalines** sont augmentées: signe précoce fidele et leur baisse permet de suivre l'évolution.

Signes biologiques aux différents stades

Stades	1	2	3
Calcémie	↓	Nle	↓
Phosphorémie	Nle	↓	↓
Phosphatases Alcalines	↗	↗	↗
Calciurie		↓	
25 (OH)D		↓	
iPTH		↗	

Diagnostic positif

- ❑ anamnèse: absence de prise de vit D
- ❑ Signes cliniques et radiologiques de rachitisme
- ❑ réponse au TRT vitamino calcique

Diagnostic etiologique

- Dosage de la vit D effondré (non indispensable)

DEFICIENT	< 10
INSUFFICIENT	10 - 20
OPTIMAL	20 - 60
HIGH	60 - 90
TOXIC	>90

DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

- Maladie osseuse constitutionnelle
- Rachitisme vitamino-resistant:
 - R pseudo carentiel
 - R hypophosphatémique
 - tubulopathies

TRAITEMENT

1- BUT: Normaliser l'équilibre Phosphocalcique
Pour Guérir le rachitisme

2- ARMES THERAPEUTIQUES:

➤ Calcium: Calcithérapie

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

500 – 1500 mg/m²/24h

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

Effets secondaires: FC diminuée, Nécrose cutanée

➤ Vitamine D :1 ampoule = 5 Mg = 200 000 UI

Tableau 6.

Préparations commerciales de vitamine D à usage pédiatrique.

	Spécialités	Dosage unitaire en unités internationales	Association
Solutions concentrées	Stérogyl [®] 15 (D ₂)	600 000	
	Auxergyl [®] D ₃	200 000	
	Zymad [®]	80 0000 ou 300 000	
	Vitamine D ₃ BON [®]	200 000	
	Uvédose [®]	100 000	
Solutions diluées	Zymad [®]	300 par goutte	
	Stérogyl [®] (D ₂)	400 par goutte	
	Uvestérol [®] vitaminé (D ₂)	1 000/ml	Vitamines A, E et C
	Uvestérol [®] D	1 500/ml	

3- INDICATIONS

- **En cas de rachitisme avec hypocalcémie**

- **Calcithérapie:**

perfusion de calcium à 1000mg/m²/ j avec SGI à 10% jusqu'à normalisation de la calcémie

Dès Calcémie Normale :1 g/j Pr OS pendant 10 jours.

- administration 48 H plus tard, de vit D per os en prise unique à 200000 UI.

- **En cas de rachitisme sans hypocalcémie**
- Supplémentation calcique per os, d'autant plus prolongée que la déminéralisation osseuse est intense.
- Administration, 2 jours après le début de la Calcithérapie, de vit D d'une dose unique de 200000 UI.

Surveillance

- Clinique, biologique et radiologique
- La normalisation de la phosphoremie en qlqs jours, puis de la calciurie et enfin de
- L'activité phosphatase signant la reminéralisation osseuse et donc la guérison.
- Les 1ers signes radiologique de reminéralisation apparaissent après 3 semaines a 1 mois avec **la densification de la ligne metaphyso-epiphysaire puis des épiphyses et plus tard l'épaississement des corticales.**
- Le remodelage de l'os se produit dans les mois suivants mais des déformations importantes peuvent persister dans les formes évoluées justifiant des corrections orthopédiques ultérieures.

(A)



(B)



After 2 years of treatment...

- Before



- After



Evolution

- Favorable sous TRT
- Parfois des séquelles orthopédiques

La prévention

PROGRAMME NATIONAL ALGERIENNE LUTTE
CONTRE LE RACHITISME

VIT.D3 : 200 000 UI 1 er mois et 6ème mois

- REMARQUES
 - Prématuré, petit poids de naissance :
HPV 10 gouttes/j des j7 de vie
 - Exposition des enfants au soleil quelques minutes par jour.

conclusion

- Le rachitisme carenciel est devenu rare en Algérie grâce au dépistage
- Le diagnostic est facile
- La prise en charge est bien codifiée
- Intérêt de dépister tous les enfant surtout ceux a risque (premt, ppn)