

LES RACHITISMES

RICKETS

L. GARGOURI^{1,3,*}, I. EL AOUD^{1,3}, Y.HENTATI^{2,3}, B.MAALEJ^{1,3}, M.WALI^{1,3}, W. FEKI^{2,3},
Z.MNIF^{2,3}, A. MAHFOUDH^{1,3}

1 : Service de pédiatrie, urgence et réanimation pédiatriques, Hôpital Hédi Chaker, Sfax-Tunisie

2 : Service de radiologie, Hôpital Hédi Chaker, Sfax-Tunisie

3 : Faculté de médecine, Université de Sfax-Tunisie

*E-mail de l'auteur correspondant : abdelhedigargourilamia@yahoo.fr

Résumé

Le rachitisme est une maladie du squelette de l'enfant en croissance. Il doit être considéré comme un problème de santé publique prioritaire avec une augmentation de la prévalence partout dans le monde. Il s'agit d'un syndrome clinique et radiologique qui répond à plusieurs étiologies. La cause la plus fréquente est la carence en vitamine D correspondant au rachitisme carenciel dont le meilleur traitement est la prévention qui doit être systématique. Les rachitismes vitamino-résistants, plus rares, sont secondaires à des anomalies génétiques ou acquises du métabolisme phosphocalcique non prévenus par la prophylaxie habituelle du rachitisme carenciel.

Mots clés : rachitisme ; déformation osseuse ; vitamine D ; enfant

Abstract

Rickets is a disease of the skeleton of the child in growth. It must be considered as a priority public health problem regarding the increase of its prevalence all over the world.

It is about a clinical and radiological condition that may be caused by several etiologies.

The most frequent cause is the deficiency in vitamin D and it corresponds to the deficiency rickets that the best treatment is actually prevention.

The vitamino-resistant rickets, rarer, are secondary to genetic or acquired abnormalities of the phosphocalcic metabolism that cannot be prevented by the usual prophylaxis of carenciel rickets.

Key words: rikets; bone deformation; vitamin D; child

ملخص

الرخد أو الكساح هو مرض يصيب الهيكل العظمي للطفل و هو في طور النمو. يجب أن ينظر إليه بوصفه مشكلة صحة عمومية عاجلة مع زيادة انتشار في جميع أنحاء العالم. و يتمثل هذا المرض في كونه متلازمة سريرية واشعاعية تتوافق مع العديد من المسببات.

و السبب الأكثر شيوعا هو الرخد الناجم عن نقص فيتامين د و الموافق للرخد العوزي حيث يجب أن تكون الوقاية المنهجية هي العلاج الأفضل. يعتبر الرخد المقاوم للفيتامينات أكثر ندرة و هو ناجم عن تشوهات وراثية أو مكتسبة من عملية الأيض أو الاستقلاب المعدني الفسفوري الكلصي و هو لا ينقاد للوقاية المعتادة مثل ما هو الحال للرخد العوزي.

الكلمات المفاتيح: الرخد أو الكساح ; تشوه العظام ; فيتامين (د) ; الطفل.

I- INTRODUCTION

Le rachitisme doit être considéré comme un problème de santé publique prioritaire [1] avec une augmentation de la prévalence partout dans le monde [2]. Il peut être défini comme une maladie du squelette de l'enfant en croissance due à un défaut de sa minéralisation en rapport avec une altération de l'homéostasie phosphocalcique [2, 3]. Il est caractérisé par un défaut de minéralisation et une hypertrophie anarchique du cartilage de croissance des régions métaphyso-épiphysaires [4].

Il existe deux sortes de rachitisme :

Les rachitismes carenciels : sont les plus fréquents et sont liés principalement à un déficit en vitamine D. La prévention est facile et peu coûteuse par une bonne prophylaxie à la vitamine D et à l'ensoleillement.

Les rachitismes vitamino-résistants qui résultent d'anomalies génétiques ou acquises du métabolisme phosphocalcique [2].

II- Rappel physiologique du métabolisme phosphocalcique :

Le rôle fondamental joué par le calcium et le phosphore dans l'organisme impose le maintien de la concentration extracellulaire du calcium ionisé dans des limites étroites et stables et l'adaptation de la concentration des phosphates aux besoins de l'organisme. Cette homéostasie phosphocalcique s'effectue grâce à un contrôle ionique et hormonal complexe qui porte à la fois sur l'entrée intestinale et la sortie rénale de ces deux ions et sur leur mobilisation si besoin à partir du squelette [5].

Les régulateurs impliqués dans le contrôle du métabolisme phosphocalcique sont la vitamine D, l'hormone parathyroïdienne (PTH), la calcitonine et le fibroblast growth factor 23 (FGF23).

Vitamine D :

La forme naturelle de la vitamine D est le cholécalférol. Sa biosynthèse s'effectue essentiellement dans la peau sous l'effet des ultraviolets à partir d'un précurseur le 7-déhydrocholestérol. Le cholécalférol est ensuite libéré dans la circulation sanguine et il subit 2 étapes d'activation : [6]

L'étape hépatique d'activation fait intervenir la 25-hydroxylase formant ainsi le 25-hydroxycholécalférol (25-OH-D₃)

La deuxième étape d'activation se fait au niveau rénal sous l'action d'une 1 α -hydroxylase. Cette hydroxylation se fait de manière spécifique sur la 25-(OH)D₃ et entraîne la formation de la forme active de la vitamine : le 1,25-dihydroxycholécalférol ou calcitriol (1-25(OH)₂D₃).

Le facteur principal de la régulation de la synthèse de 1,25(OH)₂D₃ est la PTH qui stimule l'activité de la 1 α -hydroxylase rénale. En retour, le calcitriol exerce un rétrocontrôle négatif sur la sécrétion de la PTH [2, 6].

Hormone parathyroïdienne (PTH) :

Cette hormone représente un facteur essentiel pour le contrôle du métabolisme phosphocalcique et osseux. En effet, elle diminue la réabsorption des phosphates dans le tubule rénal proximal, augmente la réabsorption de calcium dans le tubule distal ce qui favorise la montée de la calcémie, stimule la synthèse rénale du 1,25 (OH)₂D₃ et stimule la résorption osseuse activant ainsi le renouvellement osseux [2,6]. De faibles variations de la calcémie entraîne une réponse importante de la PTH maintenant ainsi la calcémie dans des limites étroites. [7]

Calcitonine :

Il s'agit d'un agent hypocalcémiant et a une action anti-résorption osseuse.

Le fibroblast growth factor 23 (FGF23)

FGF 23 est un facteur circulant synthétisé par l'os. Il inhibe la minéralisation osseuse et augmente l'élimination urinaire des phosphates diminuant ainsi la phosphatémie [8].

III- Physiopathologie :

L'ossification nécessite la présence in situ, au niveau de l'os, de concentrations suffisantes de calcium et de phosphore dont l'absorption intestinale nécessite des taux suffisants de 1,25(OH)₂D₃ [6,9]. La carence de l'un ou de l'autre de ces trois éléments peut être alors à l'origine du rachitisme [2,6].

Dans les états du déficit en vitamine D, l'absorption de calcium n'est que de 10-15% au lieu de 30-50% chez l'enfant en bonne santé [10]. La conséquence sera de ce fait une hypocalcémie générant ainsi un état d'hypoparathyroïdie secondaire et une augmentation de la résorption

osseuse avec une fuite tubulaire des phosphates, de bicarbonate et d'acides aminés [2,3,6].

IV- Etude clinique du rachitisme carentiel

1- Signes cliniques :

Classiquement, les manifestations du rachitisme carentiel sont surtout observées après l'âge de 6 mois. Les signes osseux dominent la symptomatologie clinique mais peuvent s'accompagner d'un retard de croissance et de signes neuromusculaires, respiratoires, et dentaires. La fréquence de ces signes varie en fonction de l'âge de survenue.

1.1- Syndrome osseux :[4]

Le craniotabès n'est observé que dans le 1^{er} semestre de la vie. Une pression digitale ferme au niveau de l'écaïlle occipitale entraîne une dépression de la table externe de l'os qui disparaît aussitôt la pression relâchée. Ce signe est très évocateur du diagnostic, cependant sa présence n'est pas pathognomonique. Il est physiologique avant l'âge de 3 mois en raison de la minceur des os du crâne à cet âge.

Les nouures épiphysaires facilement palpables et parfois visibles sous la peau correspondent à l'hypertrophie du cartilage de croissance et au tissu ostéoïde en excès.

Ces nodosités réalisent des bourrelets qui doivent être recherchés là où les extrémités osseuses sont superficielles : extrémité inférieure de l'avant bras (figure 1) ou extrémité inférieure de la jambe ou au niveau des jonctions chondrocostales antérieures appelées « chapelet costal ».

Les déformations osseuses sont liées aux effets de la pesanteur et des tractions musculaires sur des os d'une malléabilité excessive.

Au niveau du crâne : on peut observer un aplatissement occipital ou pariétal au niveau des zones d'appui habituelles, un bombement frontal et un retard de fermeture de la grande fontanelle.

Au niveau du thorax, une protrusion sternale antérieure donnant un thorax en carène et une dépression sous mamelonnaire des côtes avec évasement du rebord inférieur du thorax peuvent être notées.

Au niveau des membres inférieurs, les déformations osseuses sont plus sévères quand la station debout et la marche sont acquises avec une déformation en varus des cuisses et des jambes, une déformation des genoux en genou varum ou en genou valgum.

Les déformations rachidiennes à type de cyphoses et de scoliozes se voient seulement dans les formes sévères et d'évolution prolongée.

Des fractures spontanées indolores peuvent s'ajouter aux malformations. [2]

1.2-Signes musculaires et respiratoires :

Une hypotonie musculaire s'associe au rachitisme occasionnant un retard des acquisitions posturales, une distension abdominale et une atteinte des muscles respiratoires. Cette dernière combinée au manque de rigidité du squelette thoracique contribue à l'apparition du poumon rachitique. [4]

1.3-Les lésions dentaires :

Elles associent un retard d'éruption dentaire et des altérations de l'émail de la 1^{ère} dentition.

1.4-Signes cliniques de l'hypocalcémie :

Il peut s'agir de signes neurologiques, cardiaques ou respiratoires pouvant être à l'origine de la découverte de la carence surtout dans les 6 premiers mois de la vie. Ils peuvent être sévères mettant en jeu le pronostic vital.

Les convulsions hypocalcémiques sont les accidents les plus fréquents à type de crises généralisées brèves ; elles ont généralement un bon pronostic [4].

Les accidents cardiaques peuvent être à type de troubles de rythme sévères qui peuvent être à l'origine d'arrêt cardiaque, une cardiomyopathie dilatée ou une défaillance cardiaque

Un laryngospasme : exceptionnel

2- Signes radiologiques :

Les radiographies du squelette ont une place majeure dans le diagnostic. Les anomalies radiologiques sont plus précoces que les manifestations cliniques du syndrome osseux.

2.1-Dans les régions métaphysaires, on note une déformation en cupule ou en toit de pagode avec deux éperons qui prolongent, latéralement, la ligne métaphysaire. Cette dernière est irrégulière frangée mal dessinée

Les noyaux épiphysaires paraissent flous petits et irréguliers avec augmentation de la distance entre le noyau épiphysaire et la ligne métaphysaire, une diminution de la densité osseuse avec des corticales mal dessinées.

Les radiographies des os longs peuvent montrer des déformations essentiellement au niveau des 2 membres inférieurs (figure 2).

2.2-Radiographie du thorax : Un élargissement de la jonction chondro-costale donnant un aspect en « bouchon de champagne » est noté et correspond cliniquement au « chapelet costal » (figure 3).

2.3-Les signes radiologiques liés à l'hyperparathyroïdie secondaire associent une déminéralisation osseuse diffuse à des érosions multiples (Figure 2), l'aspect en sel et poivre à la radiographie du crâne et des calcifications rénales [11].

3- Signes biologiques :

La calcémie peut être normale ou diminuée alors que la phosphatémie est généralement basse.

La calciurie est basse et la phosphaturie est augmentée.

La PAL est augmentée (signe l'accélération du renouvellement osseux secondaire à l'hyperparathyroïdie secondaire) [3,4].

Le taux sérique de 25(OH)D est bas.

La PTH est normale au début puis le taux devient élevé avec l'évolution[3,4].

4- Classification de Fraser :

L'évolution clinique, radiologique et biologique du rachitisme carenciel peut être divisé en 3 stades de sévérité croissante (tableau I)

Le stade 3 montre l'inefficacité secondaire de la parathormone car les réserves en calcium mobilisables sont épuisées. La PTH est augmentée associée à une déminéralisation osseuse majeure et une carence profonde en vitamine D.

V- Formes cliniques :

1-Formes cliniques du rachitisme carenciel :

1.1-Formes symptomatiques :

a-Stade précoce = tétanie hypocalcémique : Il survient chez le nourrisson au cours des 6 premiers mois. *Cliniquement*, les signes neuromusculaires sont au premier plan (convulsion hypocalcémiques, hyperexcitabilité, trémulation) alors que les signes osseux sont discrets.

Biologiquement, une calcémie diminuée est associée à une phosphorémie normale, des PAL modérément augmenté et une PTH normale.

b-Stade de rachitisme sévère : il résulte d'une carence d'apport prolongée chez un enfant âgé de plus de 2 ans. C'est le stade de déminéralisation osseuse et déformation des membres.

Cliniquement, les déformation des membres sont manifestes avec une incurvation diaphysaire surtout des membres inférieures en coxa vara avec une marche en « canard » et un genou varum avec des jambes en parenthèse.

Biologiquement, on note une hypocalcémie ; hypophosphorémie ; PAL augmentée et PTH augmentée.

c-Rachitisme associé à une atteinte hématologique :

Associé à une anémie carencielle

Le syndrome de Von Jaksch-Luzet [4] qui associe une splénomégalie, une hépatomégalie, une anémie, une hyperleucocytose avec myélocytose et parfois myéloblastose réalisant une pseudoleucémie myéloïde chronique. Il existe une hypoplasie médullaire avec une hématopoïèse assurée au niveau hépato-splénique.

1.2- Formes selon le terrain : [4]

a-Rachitisme du prématuré : Le prématuré est exposé à un risque élevé de rachitisme carenciel puisqu'il est privé des réserves en vitamine D constituée en fin de grossesse.

b-Rachitisme du nouveau-né à terme : Très rare, il est la conséquence d'une carence maternelle en vit D sévère au cours de la grossesse. Il survient volontiers dans un contexte de malabsorption maternelle (maladie coelique).

c-Rachitisme tardif de l'enfant et de l'adolescent : Le tableau clinique est parfois trompeur constitué d'une fatigue, des douleurs des membres inférieurs, une baisse des résultats scolaires

1.3-Carences associées :

Le rachitisme carenciel peut être un des éléments d'une carence multiple :

Carence nutritionnelle globale

Carence en fer et en oligoéléments (cuivre- zinc)

Carence en vit A et en vit C

1.4- Autres rachitismes carentiels :

a-Le rachitisme par carence en calcium : Très rare, il complique un état nutritionnel très inhabituel dans lequel il existe un déficit calcique de l'organisme prolongé et sévère.

b-Le rachitisme par carence en phosphates : exceptionnel, en situation de nutrition parentérale exclusive.

2- Le rachitisme vitamino-résistant :

On désigne par le rachitisme vitamino-résistant celui qui n'est pas prévenu par la prophylaxie habituelle du rachitisme carentiel [12,13].

2.1-Rachitisme vitamino-résistant pseudo-carentiel :

Il s'agit d'anomalies primitives du métabolisme de la vit D. Ce sont des rachitismes génétiques de transmission autosomique récessive.

Le tableau clinique, radiologique et biologique le plus habituel est celui d'un rachitisme carentiel sévère avec hypocalcémie et à révélation précoce se développant malgré un traitement préventif par la vitamine D.

La vitamino résistance est confirmée par l'échec du traitement par la vit D.

Les rachitismes vitaminorésistants pseudocarentiels comprennent deux types:

a-Rachitisme pseudocarentiel de type I : pseudo-déficit en vit D : Le plus fréquent ; il résulte d'un déficit en 1- α hydroxylase [12].

Il se manifeste quasi exclusivement par un rachitisme typique avant l'âge de 2 ans. Les signes biochimiques sont similaires à ceux du rachitisme carentiel en dehors du taux de 25 (OH)D qui peut être normal ou même élevé si le patient a été traité auparavant.

Le critère diagnostique essentiel est l'absence de correction des anomalies biochimiques par des doses classiques de vit D alors que de très fortes doses égales à 100 à 300 fois la dose quotidienne recommandée peuvent corriger ce rachitisme.

b-Rachitisme pseudocarentiel de type II : Très rare

Il serait mieux défini par le terme « résistance à la 1,25(OH)2D ».

La présentation clinique est le plus souvent celle d'un rachitisme typique avant l'âge de 02 ans. Les signes radiologiques et biochimiques sont identiques au rachitisme carentiel.

En revanche, il n'y a aucune amélioration des symptômes après administration de vit D et les taux de 1,25(OH)2D3 sont extrêmement élevés avant et après le traitement (souvent 100 fois la valeur moyenne normale) signant la résistance périphérique au 1,25(OH)2D. [14,15]

Environ 2/3 des patients ont une alopécie plus ou moins complète qui apparaît dans les premiers mois de vie et n'est pas guérie par le traitement du rachitisme. Il est à noter que l'alopécie n'est observée que dans ce type de rachitisme et indique une forme sévère.

2.2-Rachitisme hypophosphatémique :

Les carences en phosphates sont la cause principale des rachitismes vitamino-résistants. Les rachitismes par carence en phosphate sont caractérisés par une réaction parathyroïdienne très discrète et par une conservation de la masse osseuse [16].

Elle est évoquée à l'âge de la marche devant une déformation progressive des membres inférieurs et un retard de la croissance. D'autres signes sont plus tardifs :

Anomalies d'éruption dentaire

Abcès dentaire sans carie

Stigmates d'hypophosphatémie chroniques: encéphalopathie, myopathie, cardiomyopathie

Chez les jeunes enfants, il existe un risque de craniosténose, et chez les plus grands, il existe un risque de vertiges et de céphalées.

Les analyses biologiques montrent une hypophosphatémie, une hyperphosphaturie, une calcémie normale, des PAL augmentés, un taux de 25(OH)vitD anormalement bas ou normal, une taux de PTH normal.

Ces rachitismes hypophosphatémique peut être

Héréditaire : la plus fréquente est l'hypophosphatémie familiale liée à X.

Acquis secondaire à une intoxication (plomb, mercure, fer par voie IV)

Ou associé à une tubulopathie

Hypophosphatémie avec hypercalciurie

Maladie de Dent avec une protéinurie de faible poids moléculaire, une hypercalciurie et une nephrocalcinose [12].

Syndrome de De Toni-Debré-Fanconi idiopathique [12].

Maladies métaboliques (tyrosinose, wilson...)

2.3-Rachitisme par malabsorption digestive :

Il peut s'agir d'une maladie coeliaque, une mucoviscidose, ou une résection étendue du grêle.

Il s'agit d'une étiologie très rare de rachitisme puisque, la carence protéique et/ou l'insuffisance calorique sont souvent au 1^{er} plan et ont pour conséquence un ralentissement ou un arrêt de la croissance.

Le rachitisme peut être, néanmoins, la première manifestation de la maladie coeliaque et doit aussi être suspecté en cas de non réponse à un régime sans gluten bien conduit[17].

Les dosages de 25-OH-D et des PAL sont utiles pour rechercher une anomalie biologique avant l'apparition des signes cliniques et radiologiques.

Mallet et al [18] ont démontré à travers une série de 41 cas la possibilité d'un rachitisme sévère chez une population à risque, survenant lors d'une période à risque telle que l'adolescence.

2.4-Rachitisme secondaire à la cholestase :

lié à la malabsorption de la vit D.

2.5-Rachitisme des tubulopathies :

Ils entraînent des troubles de la minéralisation par le biais de perturbations métaboliques. On distingue deux types :

a-Acidose tubulaire rénale primitive :Elle est responsable de rachitisme avec retard de croissance associé à une hypokaliémie, une hypophosphorémie, des réserves alcalines diminuées et une hypercalciurie.

b-Syndrome de De Toni-Debré-Fanconi : Comporte très fréquemment un rachitisme associé à un retard de croissance et à une polyurie. Le diagnostic est fait par la mise en évidence de signes d'insuffisance tubulaire rénale proximale : hypokaliémie, hypophosphatémie, acidose, glycosurie, hyperuricurie et hyperaminoacidurie.

2.6-Rachitisme secondaire aux anticonvulsivants au long cours (phénobarbital, hydantoïne) entraînant une induction enzymatique de la 25- hydroxylase inactivant la vit D

VI- diagnostic différentiel des rachitismes :

Ostéodystrophie rénale : il sagit d'une complication des insuffisances rénales avancées en l'absence de traitement préventif adapté. L'aspect radiologique correspond à un aspect de rachitisme auquel s'associe des lésions de résorption osseuse en relation avec l'hyperparathyroïdie secondaire [4].

Les chondrodysplasies métaphysaires peuvent faire évoquer un rachitisme devant l'incurvation des

membres inférieurs et le défaut de minéralisation osseuse.

L'orientation diagnostique se fait par d'éventuels antécédants familiaux, un retard de croissance et l'absence d'anomalies biologiques.

Ostéogénèse imparfaite : Elle donne l'aspect de déminéralisation diffuse avec minceur des corticales associé à un taux norml de la calcémie, la phosphatémie et des PAL.

L'hyperparathyroïdie primitive (Exceptionnelle chez l'enfant) : Il existe une hypercalcémie importante avec une hypercalciurie associées à un taux de PTH augmenté.

L'hypophosphatésie : C'est la mise en évidence de PAL diminué qui doit évoquer le diagnostic. La calcémie et la phosphorémie sont normales.

Tableau I: Stade de Fraser

Stade 1	C'est le rachitisme précoce associant des signes osseux cliniques et radiologiques discrets avec une hypocalcémie. Il s'agit de la forme la plus fréquemment observée chez le jeune nourrisson de moins de 6mois.
Stade 2	Les signes osseux sont nets cliniquement et radiologiquement. La calcémie est normale, la phosphatémie est diminuée. Le passage du stade 1 au stade 2 correspond à l'apparition de l'hyperparathyroïdie secondaire
Stade 3	Les lésions osseuses sont majeures. Association d'une hypocalcémie sévère et d'une hypophosphatémie modérée.



Figure 1 : - Nouures épiphysaires



Figure 2 : Radiographie du poignet chez un nourrisson de 22 mois : flou des noyaux épiphysaires (aspect peigné) avec augmentation de la distance entre le noyau épiphysaire et la ligne métaphysaire



Figure 3 : Radiographie des membres inférieures chez un enfant de 4 ans : Déformation des 2 membres inférieurs « en parenthèse »

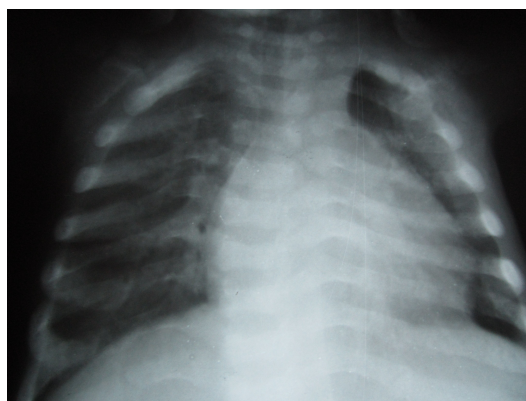


Figure 4 : aspect en chapelet costal chez un enfant de 4ans

VII- Traitement :

1- Traitement du rachitisme carenciel :

1.1-Traitement curatif : [4]

Le traitement du rachitisme carenciel repose sur l'administration de calcium par voie intraveineuse ou orale selon l'intensité de l'hypocalcémie. L'apport de calcium doit être assuré avant de débuter le traitement par la vitamine D car cette dernière va aggraver l'hypocalcémie par fixation osseuse rapide du calcium.

a-Apport en calcium :

En cas d'hypocalcémie importante < 2 mmol/L et/ou symptomatique, l'objectif premier est la normalisation de la calcémie par perfusion de calcium élément $1000 \text{ mg/m}^2/24\text{h}$ sous forme de gluconate de calcium véhiculé par du sérum glucosé isotonique (1 ampoule de 10 ml de gluconate de calcium contient 89 élément calcium et doit être diluée avec l'ajout de 40 ml de sérum glucosé isotonique).

Il faut maintenir la perfusion jusqu'à remontée de la calcémie au-delà de 2 mmol/L avec un relais par le calcium per os à la dose de $1000\text{mg/m}^2/24\text{h}$ en 2 prises pendant 2 mois.

En cas de calcémie normale ou hypocalcémie $> 2\text{mmol/L}$, il faut une supplémentation calcique per os $1000\text{mg/m}^2/24\text{h}$. Cette supplémentation est maintenue d'autant plus longtemps (15 jours à 2 mois) que la dimérialisation osseuse est intense. Il convient en parallèle de s'assurer que l'alimentation est équilibrée et apporte un minimum de 500 mg de calcium par jour.

b-Apport en vitamine D :

La vitamine D ne peut être administrée que lorsque la calcémie est au-delà de 2,1 mmol/L.

Une dose de charge unique de 100 000 unités de vitamine D est administré per os et est, éventuellement, renouvelée après 3 mois. [4,19]

Autrement, l'apport de vitamine D₃ peut être quotidien de 2000 à 5000 UI/j pendant 1 mois [19].

1.2-Traitement préventif : [2,4]

La prophylaxie du rachitisme repose sur l'administration orale systématique de la vitamine D sous forme médicamenteuse à tous les nourissons y compris ceux allaités par leurs mères à une dose de 1000 à 1200UI/j pendant 2 ans.

Lorsque le milieu familial ne permet pas d'assurer cette régularité, une supplémentation périodique trimestrielle à la dose de 100 000UI tous les 3mois ou 200 000 tous les 6mois, paraît préférable pendant les 2 premières années de la vie.

Au-delà de l'âge de 2ans et jusqu'à l'âge de 5ans, une supplémentation par une dose de 200 000 UI est administrée au début du mois de Novembre.

2- Le traitement des autres causes du rachitisme : est fonction de l'étiologie :

2.1-Traitement du rachitisme pseudocarentiel de type I : [13]

Le traitement de choix est la thérapie substitutive par l'administration quotidienne à vie d'un dérivé α -hydroxylé de la vit D :

1,25(OH)2D3 = Rocaltrol® : 0.5 à 1.5 μ g/j

1 α hydroxy vitD3 = Un-Alfa® : 1 à 3 μ g/j

2.2-Traitement de rachitisme pseudocarentiel de type II : [13]

Le traitement se base sur l'apport de doses massives de vit D : 170mg/j, 25(OH)D3 : 75-250 μ g/j, 1 α hydroxy vit D : 6-90 μ g/j ou 1,25(OH)2D3 : 17 μ g/j avec la supplémentation calcique.

VIII- Evolution :

1- Evolution biologique : [4]

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 obtenu en 5 à 10 jours.

En revanche, l'activité des PAL demande plusieurs semaines avant de se normaliser.

La normalisation des PAL signe la guérison et le rattrapage du défaut de minéralisation.

2- Evolution radiologique : [4,20]

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

Les déformation osseuses se corrigent lentement sur une période de 2 à 3 ans

IX- Conclusion :

Le rachitisme est un syndrome clinique et radiologique qui répond à plusieurs étiologies dominées par la carence en vit D.

Le diagnostic positif de rachitisme carentiel par carence en vitamine D est basé sur l'anamnèse dévoilant la non prise de vitamine D et sur les données biologiques.

Ailleurs, il faut évoquer les rachitismes vitamino-résistants qui constituent un groupe hétérogène d'affections héréditaires ou acquises.

RÉFÉRENCES :

[1] Munns CF, Shaw N, Kiely M, Specker BL, Thacher TD, Ozono K, and al .Global Consensus Recommendations on Prevention and Management of Nutritional Rickets. J Clin Endocrinol Metab 2016; 101: 394–415.

[2] Elder CJ, Bishop NJ. Rickets. Lancet. 2014;383:1665-76.

[3] Glorieux FH, Pettifor JM. Vitamin D/dietary calcium deficiency rickets and pseudo-vitamin D deficiency rickets. Bonekey Rep. 2014;3:524

[4] Feillet F, Vidailhet M, Les rachitismes carentiels. In : Garabédian M, Mallet E, Linglart A, Leinhardt A, Métabolisme phosphocalcique et osseux de l'enfant, Paris, Médecine Sciences Publications (Lavoisier), 2^{ème} édition 2011, 97-106.

[5] Lee JY, So TY, Thackray J. A review on vitamin D deficiency treatment in pediatric patients. J Pediatr Pharmacol Ther. 2013 ;18:277-91.

[6] Garabédian M, physiologie du métabolisme phosphocalcique et osseux et besoins en calcium, phosphore et vitamine D chez l'enfant. In : Garabédian M, Mallet E, Linglart A, Leinhardt A, Métabolisme phosphocalcique et osseux de l'enfant, Paris, Médecine Sciences Publications (Lavoisier), 2^{ème} édition 2011, 9-12

LES RACHITISMES

- [7] Courbebaisse M, Souberbielle JC. Phosphocalcic metabolism: regulation and explorations. *Nephrol Ther.* 2011 ;7:118-38
- [8] Hardcastle MR, Dittmer KE. Fibroblast Growth Factor 23: A New Dimension to Diseases of Calcium-Phosphorus Metabolism. *Vet Pathol.* 2015;52:770-84
- [9] Misra M, Pacaud D, Petryk A, Collett-Solberg PF, Kappy M; Drug and Therapeutics Committee of the Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society. Vitamin D deficiency in children and its management: review of current knowledge and recommendations. *Pediatrics* 2008; 122: 398-417
- [10] Holick MR, Resurrection of vitamin D deficiency and rickets. *J clin Invest,* 2006,116: 2062-2072.
- [11] Lumpkins L, Oestreich AE. Rickets as an Unexpected X-Ray Finding. *J Natl Med Assoc.* 1983; 75: 255–258.
- [12] Dumas R. Les rachitismes vitamino-résistants. *Arch Pédiatr* 1999 ; 6 : 715-90
- [13] Garabédian M, Rachitismes vitamino-résistants avec trouble du métabolisme de l'action de la vitamine D. In : Garabédian M, Mallet E, Linglart A, Leinhardt A, Métabolisme phosphocalcique et osseux de l'enfant, Paris, Médecine Sciences Publications (Lavoisier), 2ème édition 2011, 108-116.
- [14] Nguyen M, d'Alesio A, Pascussi JM, Kumar R, Griffin MD, Dong X et al. Vitamin D-resistant rickets and type 1 diabetes in a child with compound heterozygous mutations of the vitamin D receptor: dissociated responses of the CYP-24 and rel-B promoters to 1,25-dihydroxyvitamin D3. *J Bone Miner Res,* 2006, 21:886-894
- [15] Nguyen TM, Adiceam P, Kottler ML, Guillozo H, Rizk-Rabin M, Brouillard F et al. Tryptophan missense mutation in the ligand-binding domain of the vitamin D receptor causes severe resistance to 1,25-dihydroxyvitamin D. *J Bone Miner Res,* 2002,17: 1728-1737
- [16] Glorieux FH. Rickets, the continuing challenge. *N Engl J Med* 1991; 325: 1875-7.
- [17] Al-Sharafi BA, Al-Imad SA, Shamshair AM, Al-Faqeeh DH. Severe rickets in a young girl caused by celiac disease: the tragedy of delayed diagnosis: a case report. *BMC Res Notes.* 2014; 7: 701
- [18] Mallet E, Gaudelus J, Reinert P, Le Luyer B, Lecointre C, Leger J, et al. Le rachitisme symptomatique de l'adolescent. *Arch Pédiatr* 2004 ;11 :871-8
- [19] Vidailhet M, Mallet E, Bocquet A, Bresson J.-L, Briend A, Chouraqui J.-P, et al. Vitamin D: still a topical matter in children and adolescents. A position paper by the Committee on Nutrition of the French Society of Paediatrics. *Arch Pédiatr* 2012;19:316-28
- [20] Agarwal A, Talwar J. Radiographic changes in nutritional ricket hips in children in response to treatment. *Journal of Orthopaedic Surgery* 2014;22:368-73