

Rachitisme carentiel

Dr Latroch Charef

- **PLAN :**
- # Généralités
- # Diagnostic positif
- # Formes cliniques
- # Diagnostic différentiel
- # Diagnostic de gravité
- # Diagnostic étiologique
- # Prise en charge
- # Pronostic
- # Prophylaxie du rachitisme
- # Conclusion
- # Pour en savoir plus

I.GÉNÉRALITÉS

Le rachitisme carenciel est un syndrome résultant d'un déficit de minéralisation du tissu préosseux nouvellement formé (tissu ostéoïde) survenant sur un organisme en pleine croissance et causé par une carence en vitamine D

Il est caractérisé par une hypertrophie anarchique du cartilage des régions métaphysoépiphysaires.

A. INTÉRÊT

Fréquence

Sa fréquence en Algérie est *en nette diminution* grâce à la prévention par la vitamine D

En 1965: 45% , en 1984-1985 : 18,75%

Gravité

Il peut être à l'origine de complications redoutables parfois *mortelles* en rapport avec **l'hypocalcémie** ou laisser des *séquelles orthopédiques*.

Ce sont les *complications pulmonaires* (poumon rachitique) qui font toute la gravité de la maladie.

Prévention

La prévention est le principal intérêt

Elle est efficacement et simplement assurée par une *supplémentation du nourrisson en vitamine D*

On note une tendance à la disparition de cette maladie dans notre pays par *l'application du programme national de lutte contre le rachitisme*.

Dépistage

Son dépistage fait partie de l'examen *systématique* d'un nourrisson

B. RAPPEL PHYSIO-PATHOLOGIQUE

Principales sources de vitamine D

Exogènes : 20 à 50 UI/jour (faible). 20 UI/l de lait de vache, 40 UI/l de lait de femme.

Endogènes : *source principale* par photosynthèse cutanée, dépendante du degré d'exposition solaire et de la pigmentation cutanée.

Métabolisme de la vitamine D3

Absorption au niveau de l'intestin grêle en présence de sels biliaires et de lipase

Hydroxylation hépatique : 25 OH D3 ou **calcidiol** (*principal métabolite circulant de la vitamine D, son taux plasmatique est un bon reflet du degré de déplétion ou de réplétion en vitamine D*).

Hydroxylation rénale : 1 - 25 OH D3 ou **calcitriol** (*métabolite actif de la vitamine D3*).

Rôle physiologique de la calcitriol

La fonction de la vitamine D est d'augmenter la calcémie et de favoriser la minéralisation du squelette.

Absorption au niveau de l'intestin grêle du calcium et du phosphore

Stimulation de la résorption osseuse (fixation du calcium et du phosphore sur la trame protéique).

D'autres actions ont été décrites comme :

Au niveau rénal : augmentation de la réabsorption tubulaire du calcium et du Phosphore

Au niveau musculaire : augmentation de la concentration musculaire en ATP. et en phosphore

Au niveau sanguin : régulation des cellules hématopoïétiques

Au niveau parathyroïdien : inhibition de l'activité de la PTH

- **Métabolisme phosphocalcique**

Les besoins en calcium et en phosphore chez l'enfant sont généralement largement couverts par l'alimentation.

Le déroulement normal du processus d'ossification est conditionné par un apport optimal en Ca^{++} et en P04 .

C'est donc du bon fonctionnement de l'absorption intestinale et de la réabsorption tubulaire de Ca^{++} et de P04 , que dépend la qualité de la minéralisation osseuse.

Deux facteurs essentiels régulent l'équilibre phospho-calcique: :

La parathormone (PTH) (hypercalcémiant et hypophosphatémiant)

La calcitriol (hypercalcémiant et hyperphosphatémiant)

Besoins normaux phosphocalciques et en vitamine D du nourrisson

Besoins en vitamine D : 400 UI/j

Besoins en calcium : 400 à 800 mg/j

Besoins en phosphore : 800 à 1500 mg/j

Le rapport phosphocalcique doit être = 2

Etiopathogénie

La carence en vitamine D entraîne un effondrement de l'absorption intestinale du calcium et, à un moindre degré, du phosphore, ce

qui a pour conséquence un défaut de minéralisation du squelette à l'origine du rachitisme carenciel.

La conséquence en est une perte de rigidité des os qui se déforment sous l'effet du poids du corps et des tractions des muscles.

L'intervention de la vit D dans le métabolisme musculaire expliquerait l'hypotonie et le retard des acquisitions motrices.

II. DIAGNOSTIC POSITIF

A., CIRCONSTANCES DE DÉCOUVERTE

Parfois *manifestations d'hypocalcémie* : convulsions, laryngospasme.

Le plus souvent **dépistage systématique** chez le nourrisson : le rachitisme s'observe avec un maximum de fréquence chez le *nourrisson de 6 mois à 18 mois non*

supplémenté en vitamine D

B. SIGNES CLINIQUES

Signes osseux et dentaires

Au niveau du crâne

Craniotabès: sensation de balle de cellulose ressentie à la pression de l'écaïlle de l'occipital

Retard de fermeture des fontanelles (signe caractéristique mais non spécifique) : surtout de la fontanelle antérieure qui normalement se ferme entre le 12^{ème} et le 15^{ème} mois

Déformations du crâne : bombement des bosses frontales, aplatissement occipital, asymétrie crânienne

Altérations dentaires: retard d'apparition dentaire.

Au niveau du thorax

Localisation élective des manifestations du rachitisme chez le nourrisson.

Chapelet costal : nodosités en rapport avec l'hypertrophie des jonctions chondro-costales, parfois visibles mais le plus souvent palpable.

Déformations thoraciques plus tardives : aplatissement antéro-postérieur, protrusion sternale antérieure donnant un thorax en carène, rétrécissement sous-mammaire "en coup de hache"

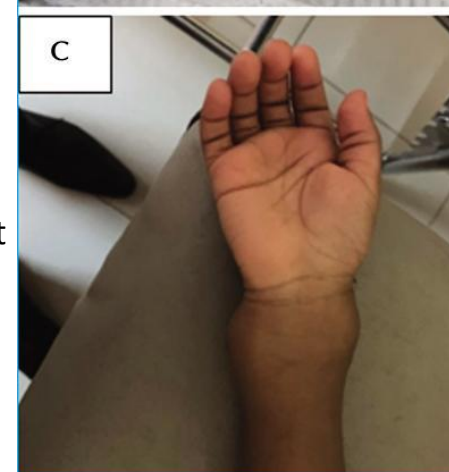
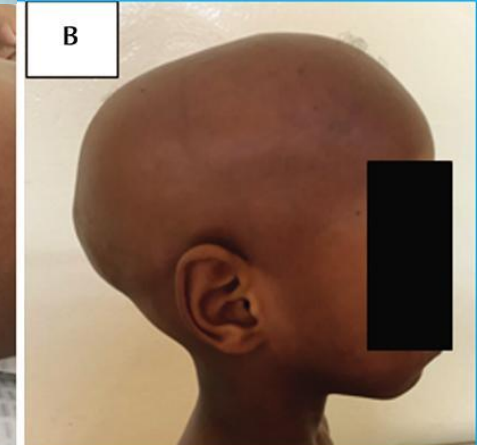
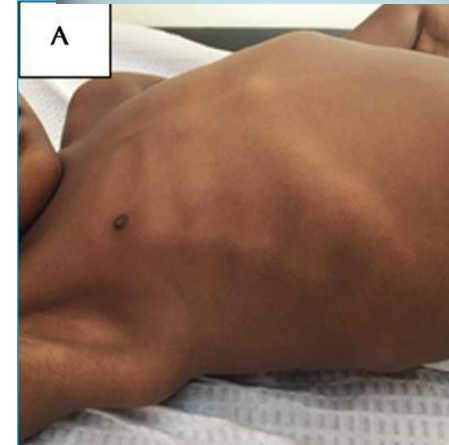
Au niveau des membres

Bourrelets épiphysaires des poignets et des chevilles (très caractéristiques), appelées "*nouures*"

Déformations des membres surtout inférieurs : plus tardive, d'autant plus importantes que l'enfant a acquis la station debout et la marche (incurvation des membres inférieurs au moment de la marche, genu varum (parenthèse), genu valgum (en X))

Au niveau du rachis

Cyphose dorso-lombaire, conséquence de l'hypotonie musculaire





CLINIQUE

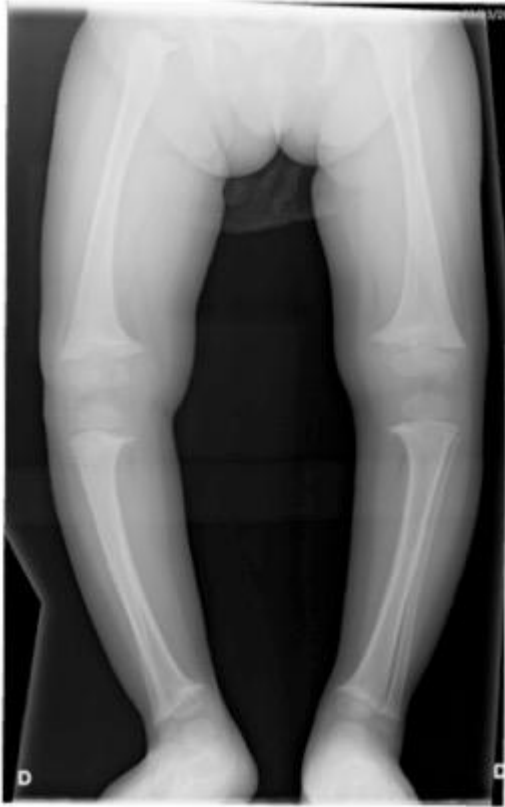


Chapelet costal



Elargissement des poignets, chevilles



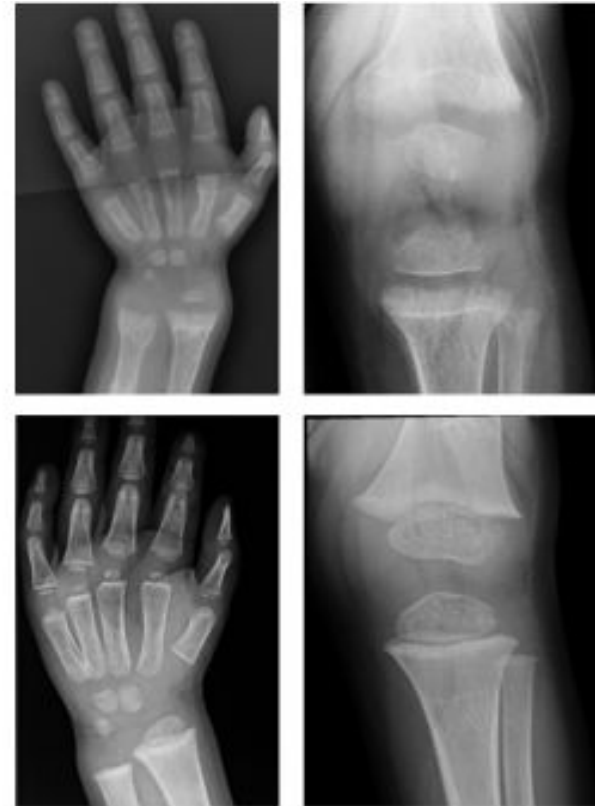


- 6 à 18 mois
Elargissement des métaphyses avec aspect peigné, aspect en coupelle et élargissement de la distance META-EPI (DD avec dysplasies comme achondroplasie où la distance EPI-META reste normale)

élargissement metaphyse irrégulière floue
peignée
frangée
élargissement de l'espace EPI-META
épaisseur corticale amincie ou épaissie



métaphyses irrégulières, floues, frangées
et de forme concave au niveau des
poignets et des genoux



Au niveau des dents

Retard d'éruption dentaire

Altération de l'émail dentaire

Hypotonie musculaire

Elle se présente à tous les stades

Elle explique le retard des acquisitions posturales, la cyphose dorsolombaire en position assise et la proéminence abdominale.

Autres manifestations

Ralentissement de la courbe staturo-pondérale.

Pâleur cutanéomuqueuse due à une anémie hypochrome hyposidérémique

Hypertrophie des organes lymphoïdes : splénomégalie, adénopathie

- **A, SIGNES RADIOLOGIQUES**

- *Ils sont précoces et existent parfois au stade infra-clinique.*

Os longs +++ (cliché du poignet)

Au niveau de la métaphyse, lésions les plus précoces et les plus importantes : élargissement transversal de la métaphyse, incurvation en cupule, apparition de spicules latéraux ; aspect flou, dentelé de la ligne métaphysaire, traduisant l'évolution du rachitisme.

Au niveau des épiphyses : retard d'apparition des points d'ossification

Au niveau de la diaphyse, les signes sont discrets (dans les formes modérées) : simple : diminution de la densité osseuse ou importants : déformations diaphysaires, pseudo-fractures de Looser Milkman (trait radio-transparent perpendiculaire à l'axe de l'os). Les fractures vraies peuvent être multiples mais se voient plus rarement.

Thorax

Elargissement de la jonction chondro-costale donnant l'image "en *bouchon de champagne*"

Fractures costales.

Anomalies parenchymateuses pulmonaires : opacités hétérogènes, accentuation de la trame bronchique, atélectasies

Crâne

Voûte crânienne souvent amincie.

Rachis

Déminéralisation des vertèbres

Aspect en double contour des vertèbres

SIGNES BIOLOGIQUES

Perturbations du bilan phosphocalcique

Les résultats du bilan phosphocalcique sont variables selon le stade évolutif de la maladie *classification de Frazer* :

	CALCEMIE	PHOSPHOREMIE	PH ALCALINE
Rachitisme précoce au stade initial (st I) (lésions radiologiques minimales)	↓	N	↑
Stade d'hyperparathyroïdémie secondaire (st II)	N	↓	↑
Stade de rachitisme sévère (st III)	↓	↓	↑

Augmentation des phosphatases alcalines quasi constante

Signe précoce fidèle et leur baisse permet de suivre l'évolution

Dosages hormonaux (facultatifs).

Diminution constante du taux du 25-OH-D3

Augmentation du PTH dans les stades II et III (dosage radio-immunologique)

Parfois anémie hypochrome hyposidérémique

Au total, le diagnostic positif du rachitisme carenciel repose sur les arguments suivants :

- Les données anamnétiques : absence de prise de vitamine D, âge entre 6 à 18 mois, enfant à risque (prématurité, jumeaux, nouveau-né de mère carencée)
- Les données cliniques : signes osseux, signes musculo-ligamentaires
- Les données radiologiques
- Les données biologiques : calcémie basse, activité phosphatase alcaline élevée.

• III FORMES CLINIQUES

A. RACHITISME NÉONATAL

Il peut être observé surtout chez le prématuré; il témoigne d'une carence maternelle majeure en Vit D. La supplémentation maternelle systématique pendant le dernier trimestre de la grossesse devrait fortement réduire l'incidence de cette forme clinique.

B. RACHITISME CARENTIEL TARDIF: ENFANTS - ADOLESCENTS

Il ressemble à l'ostéomalacie de l'adulte : asthénie, douleurs osseuses, accès de tétanie, fractures

A cet âge les besoins vitamino-calciques sont maximums.

La sensibilité à la vitamine D est le meilleur test.

C. LE SYNDROME DE VON JACKSCH LUZET

C'est une entité hématologique rare qui s'observe dans le cadre de rachitisme carentiel sévère.

Clinique : pâleur importante, splénomégalie parfois monstrueuse, hépatomégalie plus discrète.

Biologie : *tableau de pseudo-leucémie myéloïde chronique* avec Anémie hypochrome

Erythroblastose

Hyperleucocytose fréquente à 30 000 GB/mm³

Myélocytose et parfois myéloblastose.

Il n'y a jamais de thrombopénie

La moelle osseuse hypoplasique, l'hépatosplénomégalie traduit une érythropoïèse de compensation.

IV. DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL

Éliminer ce qui n'est pas un rachitisme carenciel :

A. RACHITISME VITAMINO-RÉSISTANT

1. Rachitisme vitamino-résistant secondaire

Maladie rénale : tubulopathie rénale (acidose tubulaire distale, cystinose, tyrosinose, syndrome de Lowe), ostéodystrophie rénale dans le cadre d'une insuffisance rénale globale

Affection digestive : choléstase, malabsorption digestive (mucoviscidose, maladie cœliaque)

Traitement anticonvulsivant par Phénobarbital au long court (induction enzymatique)

2. Rachitisme vitamino-résistant primaire (R.V.R.)

Le dosage du 25 OHD3 permet de différencier les 2 formes de rachitisme

- 25 OHD3 normal : rachitisme vitamino-résistant.

- 25 OHD3 bas : rachitisme carenciel

On distingue :

Type I : déficit en 1 [[alpha]] hydroxylase rénale.

Type II : résistance périphérique à la vitamine D.

Rachitisme vitamino-résistant hypophosphatémique familial

B. HYPOPARATHYROÏDIE

Ce diagnostic se pose surtout au stade I. L'hypoparathyroïdie se caractérise par une hypocalcémie, une hyperphosphatémie, les *phosphatases alcalines* sont *normales*. Pas d'anomalies osseuses

C. OSTÉODYSTROPHIE SANS ANOMALIES DU MÉTABOLISME PHOSPHO-CALCIQUE

1. Par carence en cuivre

Apathie, lésions cutanées, anémie et neutropénie, fractures pathologiques, ostéoporose.

Le diagnostic est facilement affirmé par le dosage de la cuprémie ou de la céruloplasmine qui sont effondrées alors que la 25-(OH)D est normale

2. Par carence en Vit C (Scorbut)

Caractère douloureux des lésions et hémorragies sous périostées ⇨ dosage de la vitamine C

3. Hypophosphatasie

Maladie récessive autosomique due à un déficit plus ou moins complet des phosphatases alcalines

Signes cliniques et radiologiques d'un rachitisme sans anomalies phosphocalciques. Les *phosphatases alcalines* sont *anormalement basses*.

DIAGNOSTIC DE GRAVITÉ

Rechercher les complications :

A.COMPLICATION AIGUË = HYPOCALCÉMIE

Elles se voient dans les stades I et III :

Accidents neurologiques (convulsions, encéphalopathie hypocalcémique)

Accidents musculaires (tétanies)

Accidents respiratoires (laryngospasme : dyspnée laryngée sévère)

Accidents cardiaques (troubles du rythme (torsades de pointe), myocardiopathie).

⇒ Intérêt diagnostique de l'ECG: ondes T amples, pointues; allongement de QT (QT corrigé = $QT/RR > 0,40$)

⇒ Dosage de la calcémie (normale : 90 à 105 mg/l).

B.COMPLICATION SUBAIGUË = POU MON RACHITIQUE

Clinique : broncho-pneumopathies récidivantes, souvent bactériennes, avec signes de suppuration bronchique chronique

Radio pulmonaire révèle des opacités de type alvéolaires non systématisées, associées à un emphysème et des anomalies osseuses caractéristiques.

Ces broncho-pneumopathies fréquentes et rebelles sont liées à l'atteinte des muscles respiratoires associée au défaut de rigidité du thorax et à une dyskinésie trachéobronchique contribuant à l'apparition du poumon rachitique

C. COMPLICATION À LONG TERME = DÉFORMATION OSSEUSE

Conséquence d'un rachitisme sévère et surtout méconnu :

Déformations des membres surtout inférieurs (incurvation des membres inférieurs, genu varum, genu valgum)

Déformations thoraciques (aplatissement antéro-postérieur, protrusion sternale antérieure donnant un thorax en carène)

Cyphose dorso-lombaire conséquence de l'hypotonie musculaire

DIAGNOSTIC ÉTIOLOGIQUE

Le rachitisme carenciel relève de **deux étiologies**

A.INSUFFISANCE DES APPORTS ALIMENTAIRES EN VITAMINE D

Les sources alimentaires sont insuffisantes hormis les poissons et l'œuf

B.SURTOUT LE MANQUE D'EXPOSITION AU SOLEIL

Tous les facteurs entravant l'exposition cutanée aux ultra violets (UV) favorisent l'installation d'une carence en vitamine D :

Conditions climatiques diminuant l'ensoleillement.

Habitudes vestimentaires réduisant l'exposition cutanée.

Pigmentation cutanée.

VII. PRISE EN CHARGE

A,BUT

Guérir le rachitisme par apport de vitamine D et rétablissement de l'équilibre phosphocalcique

B.MOYENS THÉRAPEUTIQUES

Le traitement curatif repose sur la vitaminothérapie D et l'apport calcique

1.Vitaminothérapie D

Vitamine D2 : Stérogyl 400 UI/gtte

Vitamine D3 : Auxergyl 200 000 / amp de 5 mg

2.Calcithérapie

Gluconate de Calcium : perfusion IV (1 amp = 10 ml = = 4,6 mEq ou 93 mg de ca ++ élément)

Calcium Sandoz : voie orale : sirop (1 c à s : 270 mg de Ca++ élément)

3.Autres mesures thérapeutiques.

Alimentation équilibrée et riche en calcium (laitages)

Correction d'autres carences éventuelles associées.

C,CONDUITE DU TRAITEMENT

1.En l'absence d'hypocalcémie : Vitaminothérapie D

Donner une dose de charge unique de 200.000 unités per os directement dans la bouche, et non dans le biberon, puis relais par le traitement préventif habituel et une alimentation riche en calcium. C'est la méthode la plus sûre

Soit étalement du traitement curatif sur un mois : doses quotidiennes de 2000 à 5000 UI/24h pendant 4 semaines. Cette méthode ne présente pas d'avantage par rapport à la dose de charge unique et expose au risque d'oubli.

2.En cas d'hypocalcémie : correction initiale de la calcémie puis vitaminothérapie D

a)En cas d'hypocalcémie modérée: Ca > 80mg/l

Apport calcique oral 500 mg à 1g/j pendant 10j en 4 prises/24h.

Alimentation équilibrée avec laitages.

b)En cas d'hypocalcémie sévère: < 80mg/l.

Correction de l'hypocalcémie par voie veineuse: perfusion continue de Gluconate de Calcium dilué dans du glucosé à 5 % à raison de 1000 mg/m²/24h jusqu'à correction de la calcémie puis relais par voie orale pendant 10 jours.

C, CONDUITE DU TRAITEMENT

1.En l'absence d'hypocalcémie : Vitaminothérapie D

Donner une dose de charge unique de 200.000 unités per os directement dans la bouche, et non dans le biberon, puis relais par le traitement préventif habituel et une alimentation riche en calcium. C'est la méthode la plus sûre

Soit étalement du traitement curatif sur un mois : doses quotidiennes de 2000 à 5000 UI/24h pendant 4 semaines. Cette méthode ne présente pas d'avantage par rapport à la dose de charge unique et expose au risque d'oubli.

2.En cas d'hypocalcémie : correction initiale de la calcémie puis vitaminothérapie D

a)En cas d'hypocalcémie modérée: Ca > 80mg/l

Apport calcique oral 500 mg à 1g/j pendant 10j en 4 prises/24h.

Alimentation équilibrée avec laitages.

b)En cas d'hypocalcémie sévère: < 80mg/l.

Correction de l'hypocalcémie par voie veineuse: perfusion continue de Gluconate de Calcium dilué dans du glucosé à 5 % à raison de 1000 mg/m²/24h jusqu'à correction de la calcémie puis relais par voie orale pendant 10 jours.

D.SURVEILLANCE

1.De la maladie

Clinique : paramètres vitaux, manifestations d'hypocalcémie

Para-clinique : surveillance du bilan phosphocalcique

2.Du traitement

Effets secondaires de la vitamine D (pratiquement inexistants avec les doses utilisées). En cas de prise massive : signes de surdosage : anorexie, soif intense, nausées, vomissements.

Effets secondaires de la calcithérapie : surtout en cas d'injection IV : bradycardie, voir arrêt cardiaque (injection sous monitoring ou auscultation cardiaque)

VIII.PRONOSTIC

A.SANS TRAITEMENT

L'évolution spontanée se fait vers la guérison par minéralisation progressive. Exceptionnellement, il peut y avoir fixation des déformations osseuses. Le traitement évite cette évolution.

B.SOUS TRAITEMENT : GUÉRISON

Clinique : disparition rapide de l'hypotonie musculaire Les déformations osseuses se corrigent lentement sur une période de 2 à 3 ans et, en général, même lorsque celles-ci sont importantes, elles finissent par disparaître

Biologique : correction rapide

La calcémie se normalise dans un délai de 5 jours en cas d'hypocalcémie

La normalisation de la phosphorémie et des taux plasmatiques de PTH est obtenue en 5 à 10 jours.

L'activité des *phosphatases* plasmatiques demande plusieurs semaines avant de se normaliser: *sa normalisation signe la guérison et le rattrapage du défaut de minéralisation.*

Radiologique : les signes radiologiques de guérison (recalcification des métaphyses) apparaissent au bout de 4 semaines environ.

PROPHYLAXIE DU RACHITISME

Elle repose sur une supplémentation orale systématique en vitamine D.

Supplémentation systématique chez la femme enceinte au cours du dernier trimestre de la grossesse (1000 UI/jour) pour assurer un statut vitaminique néonatal correct

Supplémentation quotidienne de la naissance jusqu'à l'âge de 18 mois de vitamine D : 1200 UI/j, 1500 UI/jour chez les enfants de petit poids de naissance en cas de surveillance médicale régulière et si la mère observe avec discipline les conseils du médecin

Dose de charge de 200.000 UI selon le calendrier national à 1 mois et 6 mois en cas de surveillance médicale irrégulière ou de doute sur l'administration quotidienne de la vitamine D par les parents

Après l'âge de 2 ans, l'administration de 200.000 UI avant chaque hiver est souhaitable jusqu'à l'âge de 5 ans.

La dose de vitamine D est donnée directement dans la bouche, jamais dans le biberon car elle colle à sa paroi et n'est pas absorbée. Il faut inscrire chaque prise de vit D sur le carnet de santé, et vérifier à chaque consultation que la vit D a bien été prise.

Conseiller l'exposition régulière de l'enfant à la lumière solaire

Diversifier l'alimentation à partir de 6 mois (fromages, légumes verts)

CONCLUSION

Le rachitisme reste dans notre pays un problème de santé publique. Il devrait disparaître de notre pays car sa prévention est simple et efficace, et est à la portée de tout médecin ou auxiliaire médical, quelque soit son lieu de travail.