

Module de pédiatrie

Rachitisme carentiel

Dr. F. KADOUN

Plan du cours

1. Définition
2. Intérêt de la question
3. Physiopathologie
 - Métabolisme de la vitamine D
 - Action de la vitamine D
4. Diagnostic positif
 - Anamnèse
 - Symptômes cliniques
 - Signes radiologiques
 - Signes biologiques
5. Diagnostic différentiel
6. Diagnostic étiologique
7. Traitement
8. Evolution sous traitement et surveillance
9. Prévention
10. Conclusion
11. Bibliographie

1. Définition :

Rachitisme (ou ostéomalacie) ; maladie de la croissance et de l'ossification observée chez le nourrisson et le jeune enfant.

C'est un défaut de minéralisation du tissu pré osseux nouvellement formé (tissu ostéoïde) de l'organisme en croissance dû à une carence en Vitamine D.

D'où une accumulation de tissu ostéoïde : Os mou ++

A différencier de l'ostéoporose : Diminution de la masse de tissu osseux (normalement minéralisé).

2. Intérêt de la question :

- Connaitre la Physiologie:
 - Vitamine D
 - Métabolisme Phosphocalcique
- Connaitre la Physiopathologie du Rachitisme carentiel.
- Etablir le Diagnostic.
- Assurer la PEC
- Prévention : Programme National.

3. Physiopathologie :

A/ Métabolisme de la vitamine D:

La vitamine D est un facteur clé du processus de minéralisation osseuse.

C'est un stérol qui existe sous deux formes:



Vit D2 : ergocalciférol (origine végétale).

Vit D3: cholécalciférol (origine animale).

La vit D3 est la forme naturelle de la vit D

Sa biosynthèse se fait exclusivement dans la peau (épiderme) sous l'effet des UV.

Pour agir ; la vit D doit subir deux hydroxylations:

- Au niveau du foie: sous l'action de la 25-hydroxylase  25(OH) – cholecalciferol (calcifediol).
- Au niveau du rein: sous l'action du 1- α - hydroxylase  1- 25(OH) 2 cholecalciferol (calcitriol).

B/ ACTIONS DE LA VITAMINE D :

La 1-25 (OH)₂D₃ est une hormone HYPERCALCEMIANTE.

Elle agit essentiellement à trois niveaux :

- Intestinale : absorption intestinale accrue de calcium alimentaire et secondairement celle des phosphates.
- Osseux : en réponse à une hypocalcémie ; la vitamine D active de façon directe la résorption osseuse en favorisant la différenciation et l'activation de cellules souche mésenchymateuse de l'os en ostéoclastes.
- Rénal : en augmentant la réabsorption tubulaire du calcium et du phosphore.

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 1- 25(OH)₂D₃, a un rôle dans la croissance, le développement et la réparation des os.

C/ Régulation hormonale:

La vitamine D3 est hypercalcémiante et hyperphosphatemiante.

La PTH: hypercalcémiante et hypophosphatémiante: en réponse à une hypocalcémie:

- Stimule l'activité de la 1^α- hydroxylase.
- Augmente l'absorption intestinale du calcium
- Résorption osseuse
- Réabsorption tubulaire de calcium et inhibition de l'absorption tubulaire du phosphore.

4. DIAGNOSTIC POSITIF :

A/Anamnèse: à soupçonner devant:

- Age : 6 – 18 mois
- Devant la notion de:
 - Insuffisance d'ensoleillement
 - Absence de prise de vit D (carnet de santé)
 - Allaitement maternel prolongé et exclusif
 - Absence ou retard de diversification

- Une peau foncée (mal traversée par les UV)
- Prématuré, jumeaux, hypotrophie.
- la présence:
 - Retard d'acquisition motrice
 - Retard de la fermeture de la FA (12-18mois)
 - Retard d'irruption dentaire

B/ Symptomatologie clinique :

- CRANE
 - Craniotabès (après 3 mois)
 - Aplatissement occipital ou pariétal (<1an)
 - Bombement frontal
 - Retard de fermeture de la fontanelle antérieure.
- ALTERATIONS DENTAIRES
 - Retard d'apparition des dents
 - Dents peu développées
 - Caries
- THORAX
 - Chapelet costal
 - Déformation thoracique : plus tardive
 - protrusion du sternum et aspect en carène
 - Elargissement de la base thoracique
 - Asymétrie thoracique.
- LESIONS DES MEMBRES
 - Nouures épiphysaires ou bourrelets (chevilles- poignets)
 - déformation des membres inférieurs chez l'enfant qui a acquis la marche avec genu varum (en cavalier) (en parenthèse) (en O).
 - Fractures spontanées généralement indolore et sans déplacement.
- BASSIN – RACHIS
 - Aplatissement du bassin dans le sens antero- postérieur
 - Coxa vara
 - Cyphose, scoliose
- DEFICIT MUSCULO- LIGAMENTAIRE
 - Hypotonie, hernies
 - Poumon rachitique
- AUTRES SIGNES
 - Retard staturo-pondéral
 - Pâleur (d'origine carentielle)
 - Signes d'hypocalcémie: Tétanie, convulsion, laryngospasme.

C/ Signes Radiologiques :

- les signes radiologiques sont précoces et précèdent les signes cliniques.
 - SIGNES METAPHYSAIRES
 - Elargissement des bases métaphysaires, paraissent floues, dentelées avec aspect en cupule ou « toit de pagode »
 - Elargissement des espaces métaphyso- epiphysaire.
 - ATTEINTES EPIPHYSAIRES
 - Retard d'apparition des points d'ossification
 - Points d'ossification flous ou irréguliers
 - LESIONS DIAPHYSAIRES
 - Diminution de la densité osseuse
 - Amincissement des corticales
 - Aspect de corticale feuilletée
 - Coxa vara, genu varum
 - Pseudo-fracture de Looser- Milkman
 - CRANE
 - Amincissement de la voute crânienne
 - Rachis:
 - cyphose, scoliose
 - aspect en double contour des corps vertébraux.

D/ Signes biologiques : Trois stades évolutifs de FRAZER et AL

STADE 1

Rachitisme précoce avec Signes Clinique et Rx discrets
Hypocalcémie et phosphorémie normale.

STADE 2:

Signes cliniques et Rx nets avec Calcémie normale et hypophosphatémie. (PTH efficace).

STADE 3

Déminéralisation Importante avec Hypocalcémie et hypophosphatémie. (Résistance à la PTH).

*AUTRES SIGNES BIOLOGIQUES :

- Activité Phosphatase Alcaline plasmatique élevée
- Magnésémie peut être diminuée
- Anémie hypochrome hyposidérémique

- PTH augmentée dans les stades 2 et 3.

***AU TOTAL:**

- Le diagnostic du rachitisme carentiel est diagnostic anamnestique, clinique et radiologique.
- La biologie n'a que peu d'intérêt, elle permet de préciser les stades du rachitisme carentiel.

5. Diagnostic différentiel :

- HYPERPARATHYROIDIE PRIMITIVE
Démminéralisation diffuse
Hypercalcémie
- HYPOPHOSPHATASIE
Phosphatase plasmatique basse
Calcémie normale, phosphorémie normale
- CHONDRODYSPLASIE METAPHYSAIRE
- OSTEOGENESE IMPARFAITE
- MALABSORPTION DIGESTIVE
- RACHITISME HYPOPHOSPHATEMIQUE
- RACHITISME PSEUDOCARENTIEL
Type1: déficit en 1 alpha hydroxylase
Type2: insensibilité des récepteurs à la vit. D
- TUBULOPATHIES.
- CARENCE EN CALCIUM.
- TRAITEMENTS ANTICONVULSIVANTS.

6. Diagnostic Etiologique:

A/ carence en vit D:

- Carence d'apport alimentaire
- Insuffisance d'ensoleillement
- Allaitement maternel exclusif et prolongé
- Absence de supplémentation en vit D.

B/ carence en calcium.

7. TRAITEMENT :

A/ BUT: Normaliser l'équilibre Phosphocalcique pour Guérir le rachitisme.

B/ ARMES THERAPEUTIQUES:

*Calcium: Calcithérapie

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

- Sirop : 1 cuillère à soupe = 275mg de Ca^{++}

Effets secondaires: FC diminuée, Nécrose cutanée

*Vitamine D :

1 ampoule = 5 Mg = 200.000 UI

C/ INDICATIONS :

* Calcithérapie:

- Si Hypocalcémie Symptomatique ($< 80 \text{ mg/L}$) : correction en Iv (en dehors d'une convulsion).
50 mg/kg en IV ou (500 à 1500 mg/M²/24 h) dans du SGI 10% sous monitoring.

Effets secondaires: bradycardie, Nécrose cutanée si extravasation sous cutanée.

Dés Calcémie Normale :1 g/j Pr OS pendant 10 jours + alimentation équilibrée.

- Si hypocalcémie asymptomatique: calcium en per os 01 g /j pd 10 jrs + alimentation équilibrée.

* Vitaminothérapie: après correction de la calcémie

Vit D d'emblée (200 000 UI) PER OS en dose unique.

Effets secondaires pratiquement inexistant avec les doses utilisées.

Accidents d'hypercalcémie, hypercalciurie, HIC en cas de surdosage prolongé.

8. Evolution sous traitement et surveillance:

- Calcémie se normalise en 05 jrs.
- phosphore et PTH se normalisent en 05 à 10 jrs.
- les PAL demandent plusieurs semaines avant de se normaliser (leur normalisation signe la guérison et le rattrapage de la minéralisation).
- Signes radiologiques: s'améliore à la fin de la 3 ème semaine.
- Déformations osseuses: se corrigent lentement sur 2 – 3 ans même lorsque celles-ci sont importantes, il ne faut donc jamais précipiter un TRT orthopédique.

9. PREVENTION :

PROGRAMME NATIONAL ALGERIEN DE LUTTE CONTRE LE RACHITISME

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

- * Directement dans la bouche jamais dans le biberon car elle colle à sa paroi.
- * Inscrire chaque prise sur le carnet de santé et vérifier à chaque consultation que la vit D a été prise.

REMARQUES

- Prématuré, petit poids de naissance :
vit D3 en solution 03 gouttes (1200 UI) /j + HPV (polyvit) 10 gouttes/j des j7 de vie jusqu'à diversification.
- Exposition des enfants au soleil quelques minutes par jour.
- Administration d'une dose de charge de vit D 200000 UI au cours du 7^{ème} mois de grossesse chez les mères carencées.

10. Conclusion :

Le rachitisme carenciel est un syndrome résultant d'un déficit de minéralisation du tissu pré osseux. Son diagnostic est aisé et sa prévention reste le meilleur moyen de lutte et ce grâce au programme national de lutte contre les carences nutritionnelles.

11. Bibliographie :

1. Belas. M, Bensnouci.A, Mazouzi.M. élément de pédiatrie p 189 tome 2.
2. Benmoukhbi. H. Rachitisme carenciel chez l' enfant . Thèse de doctorat.
3. Conférences Pr. Radoui.