



Rachitisme carentiel

Kamelia Okka
Module de Pédiatrie
03 Mars 2024



Définition :

Défaut de minéralisation du tissu ostéoïde (tissu pré-osseux) nouvellement formé dans un organisme en croissance dû à une carence en vitamine D.

Chez l'adulte, on parle d'ostéomalacie.

≠ Ostéoporose : Diminution de la masse de tissu osseux (normalement minéralisé).

Intérêt de la question :

La fréquence a nettement diminué grâce à la prévention.

La prévention est simple et indispensable (programme national).

Dépistage du rachitisme doit faire partie de l'examen systématique du nourrisson.

Grave, le pronostic vital est menacé par les complications respiratoire, convulsions, laryngospasme.

Le pronostic fonctionnel peut être mis en jeu.

Épidémiologie :

- Fréquence: 1987:10,7% (enquête nationale), 2012:rare (programme national)

- Âge: Pic de fréquence entre 6-18 mois

- Sexe: Garçons >> filles (prédominance masculine avant l'âge de 18 mois)

- Saison: le rachitisme est lié à l'ensoleillement, il se voit surtout en période d'ensoleillement minime (fin d'hiver-début printemps)

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.

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)

6-18 mois période de croissance rapide

Rare 3 mois(vit D traverse le placenta)

Rachitisme néonatal ou congénital: décrit (mère déficit vit D)

Rappel physiologique :

La minéralisation osseuse nécessite: Trois hormones:

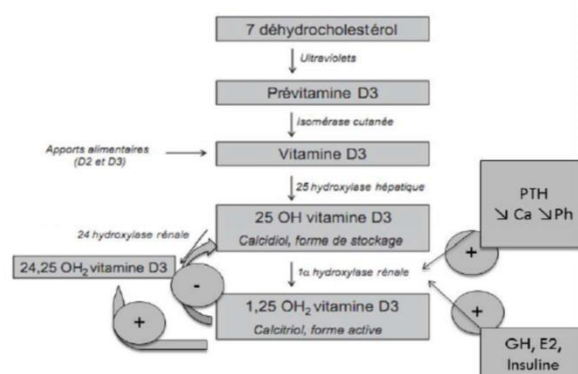
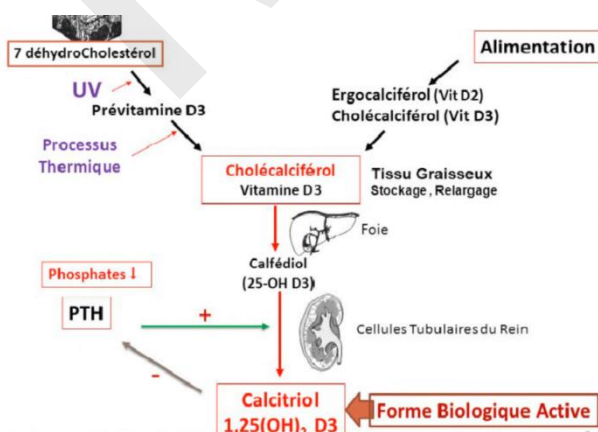
- La vitamine D
- La parathormone (PTH)
- Le fibroblast growth factor 23 (FGF23)

Trois organes: intestin, rein, os

Trois ions: calcium, phosphore, magnésium

Facteur 23 de croissance du fibroblaste

1. Vitamine D



Source de la vitamine D: double

- Exogène alimentaire: vitamine D2 (ergocalciférol d'origine végétale) et la vitamine D3 (cholécalférol d'origine animale).
- Endogène: photosynthèse cutanée de la vitamine D3 (cholécalférol) à partir du 7 déhydrocholestérol (7 déshydrocholestérol) sous l'effet des UV.

Métabolisme de la vitamine D :

Au niveau hépatique: une première hydroxylation transforme la vitamine D3 en 25-hydroxycalciférol(25OHD3) ou calcidiol: il représente le meilleur témoin de réserves en vit D (forme de stockage).

Au niveau du rein: une 2^{ème} hydroxylation dans les cellules du tube contourné proximal (TCP) transforme la 25OHD3 en métabolite actif (1-25 dihydrocalciférol): 1,25 (OH)₂D3 ou calcitriol, sous l'enzyme 1- α hydroxylase qui est régulée essentiellement par la PTH.

Le 7 déshydrocholestérol est un stérol présent comme précurseur du cholestérol dans le plasma sanguin et converti en vitamine D3 dans la peau, jouant le rôle de provitamine D3

Actions de la vit D :

1- Intestinal : Augmentation de l'absorption du calcium et des phosphates et induit la synthèse d'une protéine transporteuse de calcium : la CaBP (calcium binding protein).

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

Stimulation du FGF23

3- Rénal : Au niveau du rein, augmente la réabsorption du calcium et du phosphore (sous l'effet de la parathormone)

4-Parathyroïde : Inhibition 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.

La 1,25(OH)₂D3 est une hormone hypercalcémiant.

Elle agit essentiellement à trois niveaux :

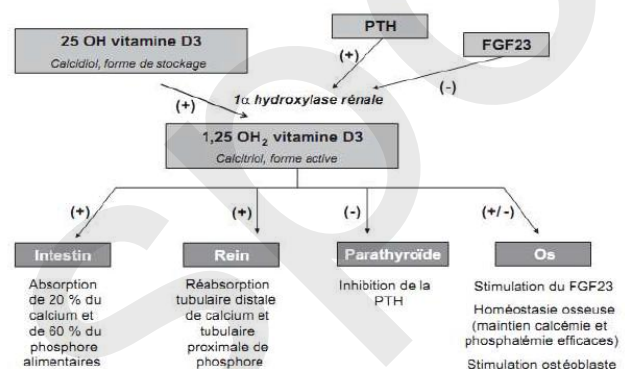
1- Intestinal : Absorption intestinale accrue du calcium alimentaire et secondairement celle des phosphates. augmentation de l'absorption du calcium alimentaire et des phosphates et induit la synthèse d'une protéine transporteuse de calcium : la CaBP (calcium binding protein).

2- Osseux : Favorise la minéralisation du squelette par son action sur la calcémie et ses effets positifs sur la différenciation et l'activité de l'ostéoblaste:Ladjouz

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:Fellahi
Stimulation du FGF23, maintien l'homéostasie osseuse (maintien d'une calcémie et d'une phosphorémie efficaces favorisant la minéralisation de l'os),stimulation ostéoblaste et inhibition de la différenciation ostéoclastes: boumaza

3- Rénal : augmente la réabsorption tubulaire distale 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:Fellahi

Augmente la réabsorption tubulaire distale du phosphore et peut être celle du calcium en présence de PTH:boumaza . Au niveau du rein, il augmente la réabsorption du calcium (sous l'effet de la parathormone):laadjouz



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

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

Aliments riches en vitamine D

Besoins en vitamine D

2. Parathormone (PTH)

Synthétisée au niveau des glandes parathyroïdes, les actions sont les suivantes:

- Hypercalcémie par l'augmentation de la réabsorption tubulaire distale du calcium
- Hypophosphatémie par baisse de la réabsorption proximale tubulaire des phosphates
- Stimulation de la synthèse rénale de la 1,25(OH)₂D₃
- Stimulation de la résorption osseuse (effet inhibé par l'absence de la vitamine D: effet permissif de la Vit D sur l'action de la PTH)
- Stimulation de la synthèse du FGF23

3. Le FGF23:

Le FGF23 est synthétisé par les ostéocytes et dans une moindre mesure par les ostéoblastes et les odontoblastes. Il a trois actions principales:

- Au niveau du rein: Diminution de la 1,25(OH)₂D₃ par inhibition de la 1 α -hydroxylase
- Diminution de la réabsorption tubulaire des phosphates

- Au niveau de la parathyroïde: Inhibition de la synthèse de PTH

- Action sur la minéralisation osseuse

Le fibroblast growth factor 23 (FGF23): Kassemi

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.

Carence en vitamine D La carence en vitamine D entraîne

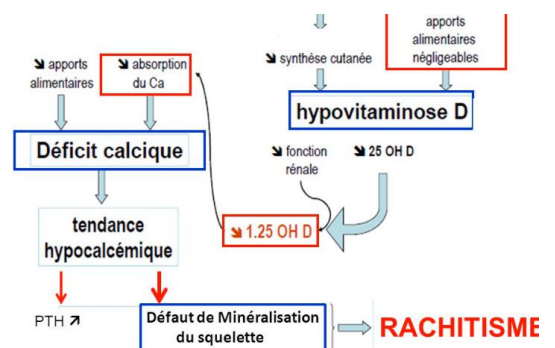
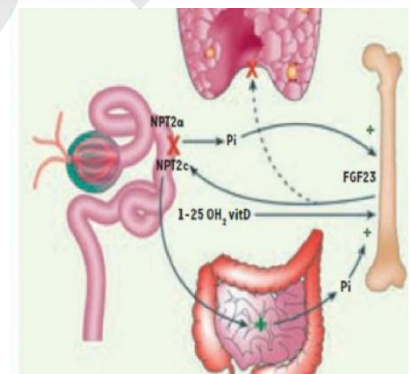
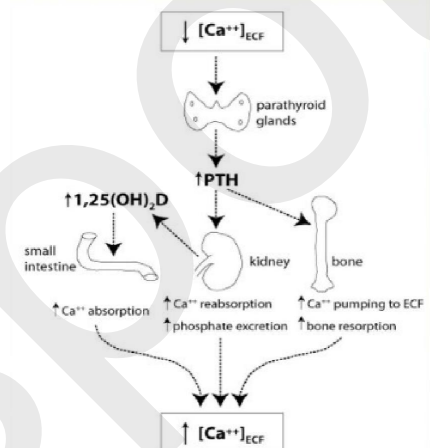
- Conséquences sur la balance calcique: Diminution de l'absorption du calcium avec hypocalcémie et secondairement hypophosphatémie
- Conséquences sur la minéralisation du squelette: Inhibition de la minéralisation des plaques de croissance au

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 vit D dans le métabolisme musculaire explique l'hypotonie et le retard des acquisitions motrices.

Dans les états du déficit en vitamine D, l'absorption intestinale du calcium est diminuée. La conséquence sera de ce fait une hypocalcémie générant ainsi un état d'hyperparathyroïdie secondaire et une augmentation de la résorption osseuse avec une fuite tubulaire des phosphates.



Causes de déficit en vitamine D

Manque d'ensoleillement ou inefficacité (pollution, saison, habitudes vestimentaires, hyperpigmentation cutanée)

Carence d'apport en vitamine D : Besoins journaliers en vitamine D:

1000UI / J: nourrisson (NRS)

1500UI/ J: prématurité ou exposition solaire limitée

2500 UI/J: peau pigmentée

Besoins journaliers d'un enfant durant les 18 premiers mois de vie: 400-800 UI/J

4.1 CARENCE D'APPORT : VITAMINE D

Besoins journaliers d'un enfant ds 18 premiers mois de vie: 400 à 800 UI /j

Ladjuze

4.2 MALABSORPTION

4.3 FACTEURS FAVORISANTS :

4.3.1 Vitamine D exogène insuffisante

- Prématuré
- Jumeaux, hypotrophe
- Mère carencée
- Carence alimentaire (attention aux sévices !!)
- Absence de supplémentation

4.3.2 Vitamine D endogène non synthétisée :

ensoleillement insuffisant

- Citadin, ville polluée
- Enfant couvert
- Fin de l'hiver
- Peau pigmenté

Facteurs favorisants:

- Enfants à peau pigmentée
- Régions de moindre ensoleillement et absence d'ensoleillement des habitants
- Prématurité, gémellité, petit poids de naissance
- Enfants de mère carencée, dont la grossesse se déroule en hivers
- Absence de supplémentation
- Enfants recevant des médicaments qui interfèrent avec le métabolisme ou l'action de la vitamine D: anticonvulsivants (gardéna, di-hydan), corticoïdes

Diagnostic

❖ Signes cliniques:

1- Signes osseux:

1-1 Au niveau du crâne:

Craniotabès: observé dans le rachitisme précoce (premier semestre de la vie), la dépression digitale au niveau de l'os pariétal ou occipital entraîne une dépression, l'os revient aussitôt la pression relâchée: sensation de balle de ping-pong, il n'est pas pathognomonique, il est physiologique avant 3 mois.

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 crâne (région pariéto-occipitale)

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 à la jonction chondro-costale
- Aspect en carène
- dépression sous mamelonnaire et évasement inférieur

LESIONS DES MEMBRES



- bourrelets épiphysaires: Nouures palpable et parfois visible (chevilles- poignets)
- Genu varum (incurvation diaphysaire)
- Fractures spontanées

BASSIN – RACHIS

- Aplatissement du bassin
- Coxa vara
- Cyphose, scoliose

Déformations crâniennes:

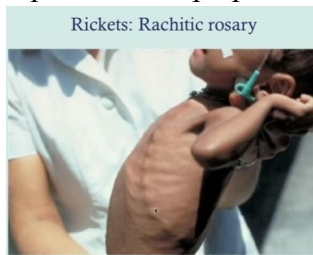
Aplatissement occipital ou pariétal

Bombement frontal

Retard de fermeture de la fontanelle antérieure

1-2 Au niveau du thorax:

Nodosités au niveau des jonctions chondro-costales antérieures (JCCA): hypertrophie des JCCA : «Chaplet Costal» palpable ou visible

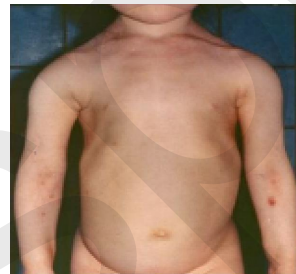


chaplet osseux

Déformations thoraciques:

Protrusion sternale antérieure donnant un thorax en carène

Dépression sous-mamelonnaire des côtes en coup de hache (lignes de Harrison) avec élargissement de la base thoracique



Thorax en carène : Dépression sous mamelonnaire des cotes en coup de hache avec élargissement de la partie inférieure du thorax

1-3 Au niveau du rachis:

Cyphose dorso-lombaire

Scoliose: dans les formes sévères à évolution prolongée (rare)

1-4 Au niveau du bassin :

Coxa vara: démarche en canard

Aplatissement du bassin dans le sens antéro-postérieur

1-5 Au niveau des membres:

Nouures épiphysaires: Bourrelets épiphysaires:

tuméfactions palpables et visibles aux extrémités des membres: poignets (déformation en bras de poupée), chevilles

Se voient dans les formes évoluées ,après acquisition de la station debout et de la marche

Déformation en varus: des cuisses et des jambes : déformation des genoux en genu varum (parentèses) +++ (image à droite)

Genu valgum (en X) (image à gauche)

Fractures spontanées: indolores et asymptomatiques

On les voit dans les formes avancées

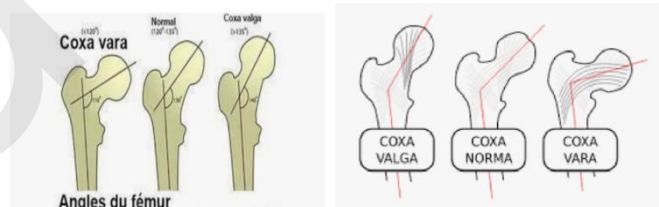
Genu varum:augmentation de l'espace inter condylien avec déformation en parentèse

Genu valgum:augmentation de l'espace inter malléolaire avec déformation en X

2- Signes musculaires, respiratoires ,dentaires :

On les voit dans les formes avancées

Genu varum:augmentation de l'espace inter condylien avec déformation en parentèse



Genu valgum: augmentation de l'espace inter malléolaire avec déformation en X

2-1 Hypotonie musculaire :

Retard des acquisitions posturales

Cyphose dorso-lombaire

Distension abdominale

2-2 Atteinte des muscles respiratoires :

Défaut de rigidité du thorax

Dyskinésie bronchique et trachéale

Apparition du poumon rachitique: terrain des infections respiratoires (broncho-pneumopathies) répétées et d'atélectasie

2-3 Atteinte dentaire :

Retard d'éruption dentaire

Altérations de l'émail de la première dentition (dents de lait)

3- Signes cliniques d'hypocalcémie

L'hypovitaminose D est la cause la plus fréquente de l'hypocalcémie du nourrisson, elle s'observe à la première phase d'installation du rachitisme, se manifeste:

Accidents neurologiques: convulsions (généralisées parfois fébriles), irritabilité, troubles du tonus

Accidents respiratoires: laryngospasme (exceptionnel)

Accidents cardiaques: troubles du rythme, arrêt cardiaque, cardiomyopathie dilatée: onde T pointue et ample, QT allongé ou QT corrigé $= QT / \sqrt{RR} > 0,4$

4- Autres manifestations

Ralentissement de la courbe staturo-pondéral

Anémie hypochrome, hyposidérémique

Syndrome de Von-Jack Luzet : anémie ferriprive, hyperleucocytose, SPM, HPM, rachitisme, myélémie

HPM, SPM modérées

❖ Signes radiologiques:

Les anomalies radiologiques sont plus précoces que les manifestations cliniques du syndrome osseux

1- Anomalies des membres:

Signes métaphysaires

- Déformation en cupule (Toit de Pagode) de la ligne métaphysaire

qui devient irrégulière, frangée comme ci elle est gommée

- Latéralement, apparition de spicules (éperons: becs)

- Élargissement de l'espace métaphyso-épiphysaire

Toit de pagode: chapeau chinois

Eperons: becs

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 frangée

Signes épiphysaires

Retard d'apparition des points d'ossification épiphysaires :

flous, petits, irréguliers, de densité osseuse diminuée

Signes diaphysaires :

- Ostéopénie: déminéralisation osseuse

- Corticales mal dessinées ou feuilletées

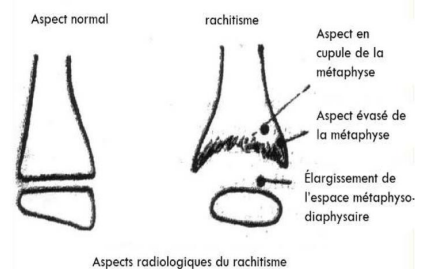
- Dédoublage périosté

- Déformation à type d'incurvation

- Pseudo fractures de Looser Milkman

- Fractures vrais sont rares

Lignes claires transversales disposées sur la diaphyse correspondent au tissu ostéode

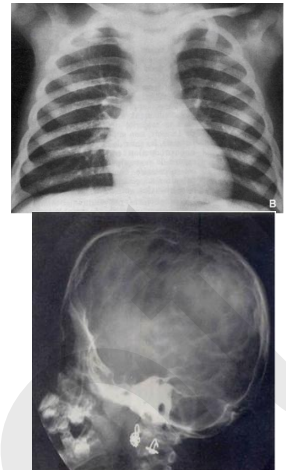


Aspects radiologiques du rachitisme



3- Anomalies du thorax:

- Élargissement en palette des jonctions chondro-costales antérieures (images en Bouchon de Champagne)
- Déminéralisation des côtes, fractures des côtes, cals osseux
- Anomalies parenchymateuses: opacités hétérogènes, augmentation de la trame bronchique, atéléctasies (aspect flou et mal lavé du cliché: Poumon rachitique)



3- Anomalies du crâne, rachis, bassin:

- Amincissement de la voûte crânienne ,retard d'ossification et de fermeture des sutures
- Déminéralisation avec aspect en double contours des corps vertébraux
- Fermeture de l'angle cervico-diaphysaire et parfois enfoncement intra-pelvien du cotyle pouvant être à l'origine de difficultés obstétricales chez la fille à l'âge adulte

❖ Signes biologiques:

Calcémie basse
Phosphatémie basse
Phosphatases alcalines élevées
PTH élevée
Calciurie basse

Phosphaturie élevée
Vit D: 25(OH)D3 < 10 ng/ml
Anémie hypochrome microcytaire
hyposidérémique souvent associée

La classification de « Fraser » permet de définir 3 stades de la carence en vitamine D

Classification de Fraser			
	Stade 1	Stade 2	Stade 3
Signes radiologiques et cliniques du rachitisme	Rachitisme précoce Discrets	Nets	Lésions osseuses majeures
Calcémie	↓	Normale	↓
Phosphatémie	Normale	↓	↓
PAL	↑	↑	↑
PTH	Normale	↑ (hyperparathyroïdie secondaire)	↑↑
25-OH-D3	↓	↓	↓
Calciurie		↓	
TRP (Réabsorption tubulaire du phosphore)	Normale		

Diagnostic positif

- Anamnèse: absence de prise de vit D
- Signes cliniques et radiologiques de rachitisme
- Réponse au TRT vitamino calcique

Diagnostic différentiel :

- **Hypoparathyroïdie (stade 1) :** hypocalcémie,hyperphosphatémie ,phosphatases alcalines normales, radiographie osseuse: sans anomalies

- **Ostéodystrophies:**

Signes cliniques et radiologiques de rachitisme
Pas d'anomalies du métabolisme phospho-calcique
Pas de carence en vitamine D
Hypophosphatasie:↓ PAL

- **Rachitisme vitamino résistant (RVR) :**secondaire à une atteinte rénale,hépatique,digestive

Traitement :

Buts :

Guérir le rachitisme et rétablissement de l'équilibre du métabolisme phospho-calcique)
Traitement et prévention des complications

Mesures symptomatiques:

1.La calcithérapie:

- ✓ Le calcium se présente soit en ampoules injectables de gluconate de calcium à 10% (10 cc=1g=93 mg de calcium élément), ou de chlorure de calcium (363 mg)
- ✓ Soit en sirop de calcium: 1 Cm=275 mg de calcium élément en sachet ou comprimé de 500 mg

Hypocalcémie sévère (symptomatique ou < 80 mg/l)

- La voie IV est indiquée sous scope cardiaque: perfusion IV de 50 mg/kg/J ou 1000 mg/m²/J de calcium élément, dilué dans le SG10% jusqu'à normalisation de la calcémie
- Prendre ensuite le relais par voie orale: 0,5-1 g par jour de calcium élément pendant 10 jours

Hypocalcémie modérée: Calcium par voie orale: 0,5-1 g/J d'autant plus prolongée que la déminéralisation osseuse est intense.

2. *Alimentation riche en calcium (laitages) et équilibrée*

3. *Correction d'autres carences éventuelles associées*

Mesures spécifiques:

Vitamine D3

- Présentation: ampoule de 5 mg = 200 000 UI de D3 en une dose unique par voie orale directement dans la bouche et non dans le biberon (colle à la paroi du biberon)
- Administration: 2 jours après le début de la calcithérapie

Évolution: Surveillance clinique, biologique, radiologique

La calcémie se normalise dans un délai de 5 jours, la phosphatémie en 7 jours

Les PAL se normalisent en quelques semaines

La PTH se normalise en 1-3 mois

Premiers signes de **recalcification métaphysaire** en 15-21 jours:
radiographie de contrôle au 21^{ème} jour

Les **déformations osseuses** se corrigent lentement sur une période de 2-3 ans

Prévention La prophylaxie du rachitisme carentiel est fondamentale

-Elle est assurée par l'application du programme national Algérien de lutte contre le rachitisme (PNLCR) (1998): administration systématique d'une dose de charge de 200.000 UI

(5 mg) de vitamine D3 à tous les nourrissons à l'âge de 01 et 06 mois.

- La vitamine D est donnée directement dans la bouche, jamais dans le biberon (elle colle à sa paroi).
- Il faut inscrire chaque prise sur le carnet de santé, et de vérifier à chaque consultation que la vitamine D a été bien prise.
- Les prématurés et les petits poids de naissance sont supplémentés à partir de l'âge d'une semaine avec une solution de vitamine D3: 3 gouttes par jour, soit 1200 UI pendant 12 mois (en pratique hydrosol polyvitaminé: HPV: 10 gouttes/j).
- Les mères exposées à une carence vitaminique sont supplémentées par une dose de charge de 200.000 UI de vit D au cours du 7^{ème} mois de grossesse.
- Exposition des enfants au soleil quelques minutes par jour.

Conclusion

Le rachitisme carentiel est devenu rare en Algérie grâce à la mise en place d'une stratégie de traitement préventif chez tous les nourrissons.

Les formes actuellement observées sont celles du nouveau-né et de l'adolescent.

