

# **RACHITISME CARENTIEL**

**Pr Babacar Niang**  
**Dr Aminata Mbaye**

# OBJECTIFS

1. Définir le rachitisme carenciel
2. Décrire les signes squelettiques du rachitisme carenciel
3. Enumérer 5 signes radiologiques du rachitisme carenciel
4. Enoncer les principes du traitement du Rachitisme carenciel

# INTRODUCTION

## Définition

Le rachitisme est une dystrophie osseuse de l'enfant en croissance due à un défaut de minéralisation du squelette en rapport avec une altération de l'homéostasie phosphocalcique.

# INTRODUCTION

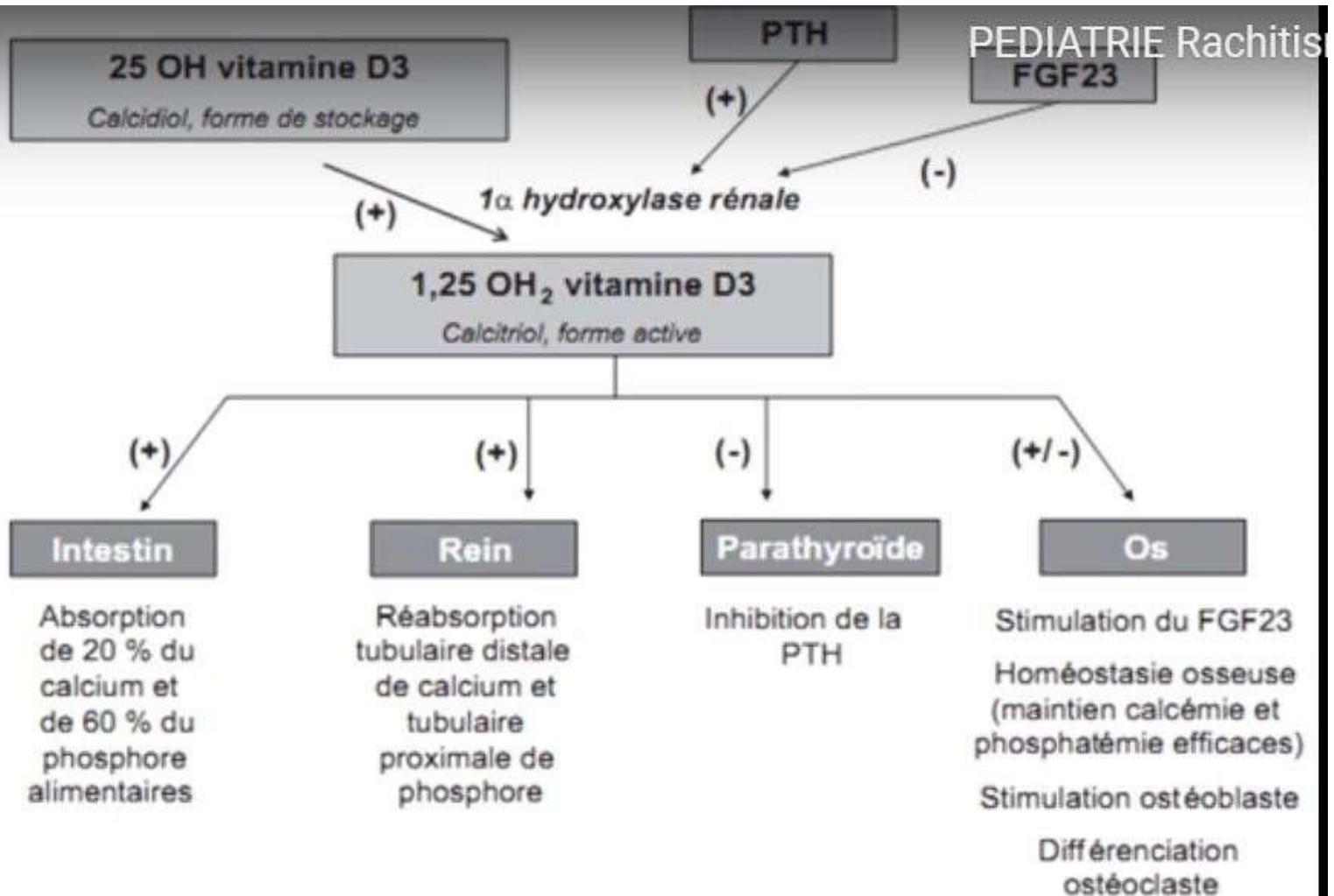
## Intérêt

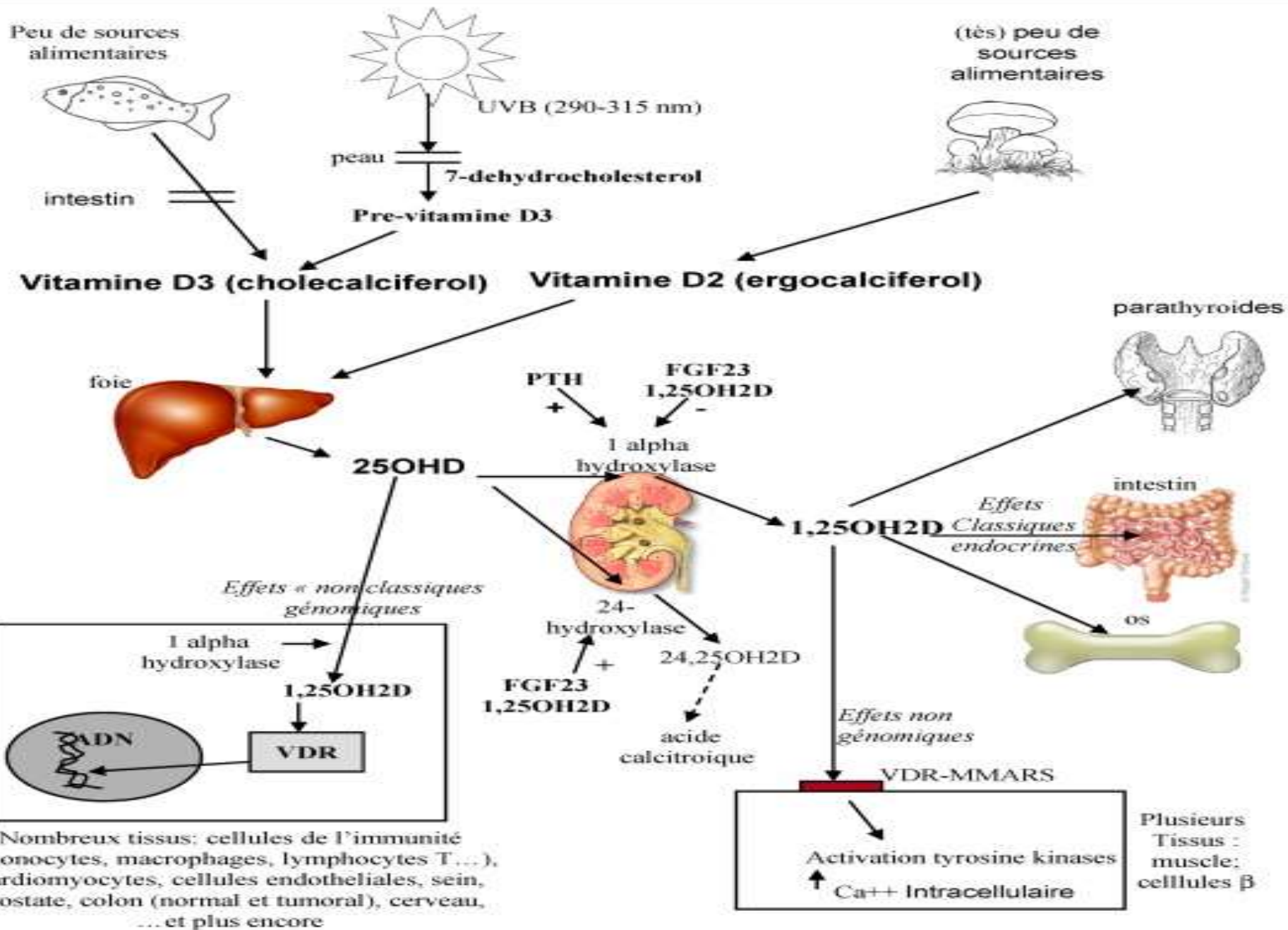
- Problème de santé majeur à travers le monde: pays en voie de développement
- Morbidité et mortalité élevées dans les formes précoces
- Diagnostic clinique et radiologique
- Gravité est liée à ses complications
- Traitement préventif simple et efficace

# RAPPEL PHYSIOLOGIQUE

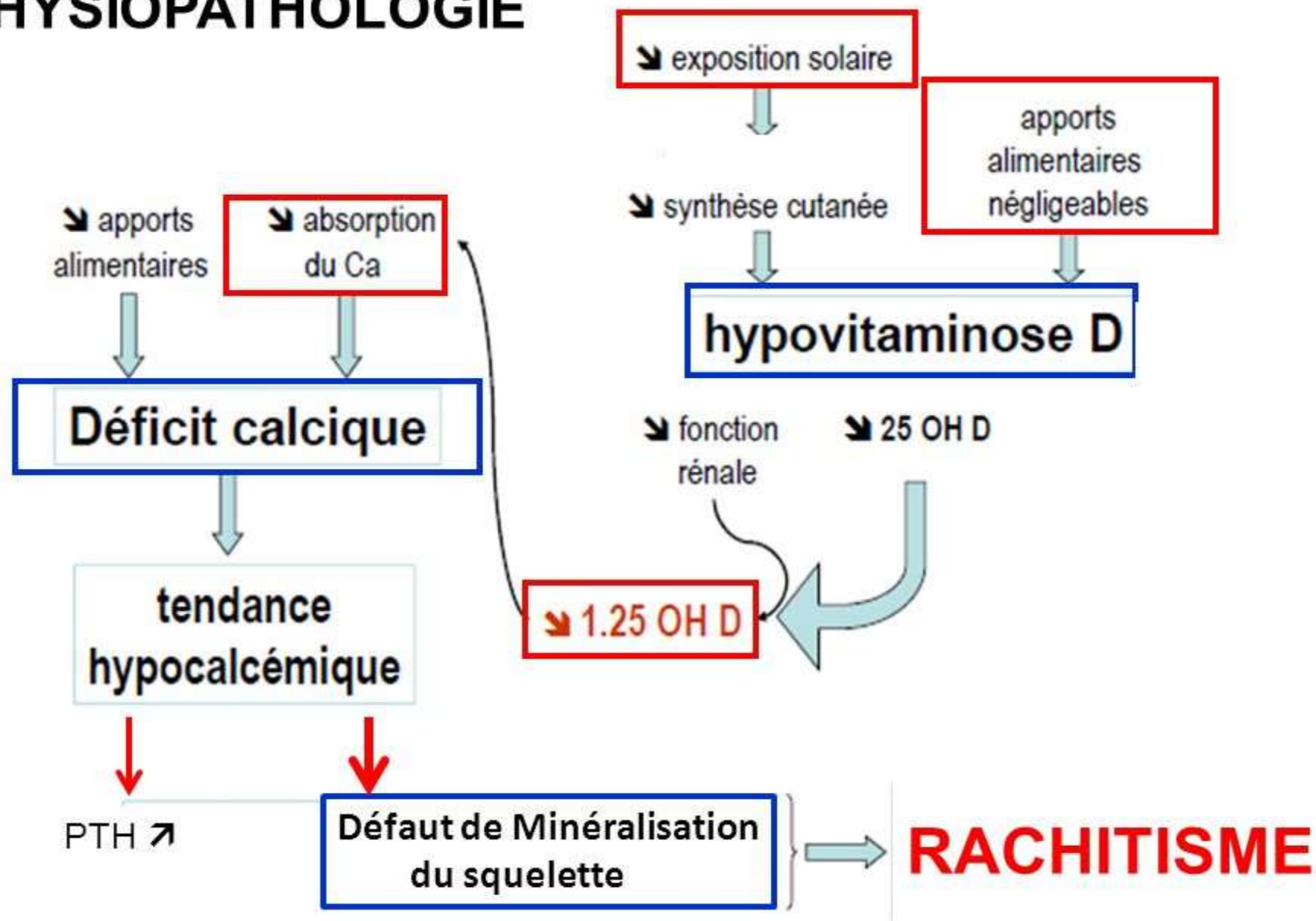
- **L'ossification nécessite l'action de :**
  - \* Trois hormones:
    - La vitamine D
    - La parathormone
    - le fibroblast growth factor:FG23
  - \*Trois organes:
    - L'intestin, Le rein, L'os
  - \*Trois ions:
    - Le calcium, Le phosphore, le magnésium

# Activation de la vit D

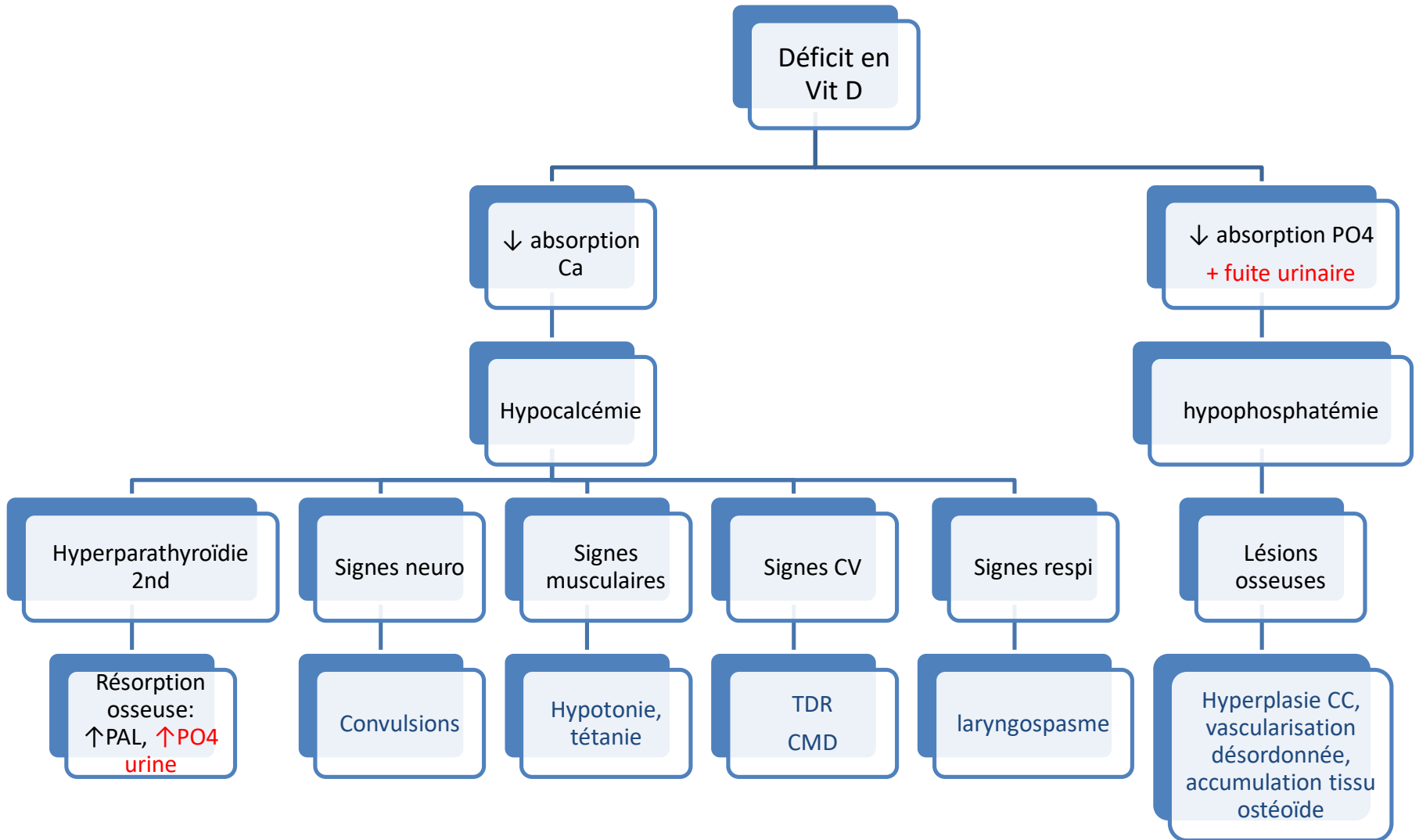




# PHYSIOPATHOLOGIE



# PHYSIOPATHOLOGIE



# SIGNES

## 1. TYPE DE DESCRIPTION : Rachitisme Carentiel du nourrisson de 18 mois

### 1.1.CDD

- Fortuite: au cours du suivi systématique
- Symptôme évocateur: déformation osseuse
- Complications: convulsion++++

# DIAGNOSTIC POSITIF

1. TYPE DE DESCRIPTION : RC du Nrs de 18 mois

1.2. signes physiques

## *ANOMALIES SQUELETTIQUES*

Au niveau du **crâne**:

- **Craniotabès**: zone de ramollissement limitée au milieu d'un os de la voûte crânienne (os pariétal ou temporal).

NB: physiologique avant l'âge de 3 mois

# DIAGNOSTIC POSITIF

## 1.2. SIGNES PHYSIQUES

### *ANOMALIES SQUELETTIQUES*

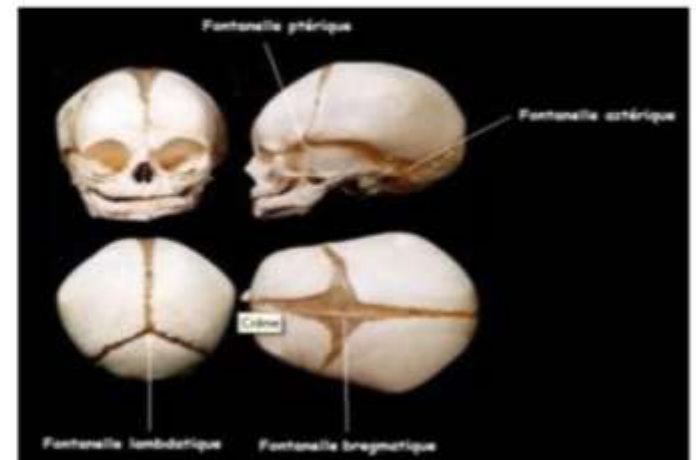
Au niveau du **crâne**:

- Aplatissement occipital ou pariétal
- Bombement frontal et asymétrique = plagiocéphalie
- Large fontanelle par retard de fermeture, avec une persistance anormale des sutures

# DIAGNOSTIC POSITIF

## Craniotabès

(premiers 6 mois de vie)



**Et retard de fermeture des fontanelles**

# DIAGNOSTIC POSITIF

## 1.2. SIGNES PHYSIQUES

### *ANOMALIES SQUELETTIQUES*

Au niveau du **thorax**:

- **Chapelet costal** : nodosités aux jonctions chondrocostales antérieures
- Déformations thoraciques:
  - Protrusion sternale antérieure entraînant un thorax en carène
  - Dépression sous-mamelonnaire des côtes réalisant la « ligne de Harrison » avec enfoncement préaxillaire et élargissement de la base thoracique

# DIAGNOSTIC POSITIF

## 1.2. SIGNES PHYSIQUES

### *ANOMALIES SQUELETTIQUES*

Au niveau des **membres**:

- **Bourrelets épiphysaires** qui sont des nouures ou des tuméfactions qui siègent
  - **Poignet**: bord externe extrémité inférieure radius déformation en « bras de poupée »
  - **Chevilles**: au dessus de la pointe de la malléole externe à l'origine du signe de la « double malléole de Marfan »

# DIAGNOSTIC POSITIF



# DIAGNOSTIC POSITIF

## 1.2. SIGNES PHYSIQUES

### ANOMALIES SQUELETTIQUES

Déformations des membres inférieurs :

- Incurvation des diaphyses avec genu varum ou genu valgum
- Coxa vara avec une démarche dandinante

# DIAGNOSTIC POSITIF

- Déformation des os longs

**Genu Varum**



**Genu Valgum**



**Coup de vent**



# DIAGNOSTIC POSITIF

## 1.2. SIGNES PHYSIQUES

### ANOMALIES SQUELETTIQUES

Au niveau du **rachis** dans les formes sévères:

- Une cyphose dorsolombaire ou plus rarement
- Une scoliose

# DIAGNOSTIC POSITIF

## 1.2. SIGNES PHYSIQUES

### *ANOMALIES MUSCULAIRES*

- Hypotonie généralisée, proéminence abdominale, diastasis des droits et hernie ombilicale
- Retard des acquisitions posturales

# DIAGNOSTIC POSITIF

## 1.2. SIGNES PHYSIQUES

### *MANIFESTATIONS PAROXYSTIQUES D'HYPOCALCÉMIE*

- Convulsions, Tétanie, Encéphalopathie
- Laryngospasme avec dyspnée laryngée sévère
- Troubles du rythme cardiaque (TDP)  
Cardiomyopathie dilatée hypokinétique
- ECG: ondes amples, pointues et symétriques.  
Allongement de l'espace QT

# DIAGNOSTIC POSITIF

## 1.2. SIGNES PHYSIQUES

### *AUTRES SIGNES CLINIQUES*

- Retard de croissance staturo-pondéral ou un ralentissement de la croissance
- Retard de l'éruption dentaire avec altérations de l'émail de la 1<sup>ère</sup> dentition: hypoplasie de l'émail, coloration mate de la dent
- Tableau d'anémie hypochrome de cause poly-carentielle (fer, acide folique)

# DIAGNOSTIC POSITIF

## 1.3. SIGNES PARACLINIQUES

### ***SIGNES RADIOLOGIQUES***

Membres:

- **Anomalies métaphyso-épiphysaires**
  - Élargissement métaphysaire, ligne métaphysaire concave à limite floue, grignotée avec prolongements latéraux (becs) donnant un aspect de cupule « toit de pagode »
  - Distance métaphyso-épiphysaire élargie
  - Retard d'apparition des noyaux épiphysaires d'ossification

# DIAGNOSTIC POSITIF



# DIAGNOSTIC POSITIF

## 1.3. SIGNES PARACLINIQUES

### ***SIGNES RADIOLOGIQUES***

Membres:

- **Anomalies diaphysaires:**
  - Corticale amincie
  - Déformations
  - Fractures pathologiques avec peu ou pas de déplacement
  - Images pseudo-fracturaires: stries de Looser-Milkman

# DIAGNOSTIC POSITIF

## 1.3. SIGNES PARACLINIQUES

### ***SIGNES RADIOLOGIQUES***

#### Thorax

- **Élargissement extrémité** antérieures des côtes à la jonction CC en aspect dit « bouchon de champagne »

# DIAGNOSTIC POSITIF



# DIAGNOSTIC POSITIF

## 1.3. SIGNES PARACLINIQUES

### ***SIGNES RADIOLOGIQUES***

- **Lésions rachidiennes:**
  - Déminéralisation vertébrale
  - Aspect "en double contour vertébral"

# DIAGNOSTIC POSITIF

## 1.3. SIGNES PARACLINIQUES

### ***SIGNES RADIOLOGIQUES***

#### Anomalies du crâne

- Retard d'ossification des sutures, parfois une craniosténose, un amincissement de la voûte
- Si l'enfant est plus âgé (plus de 1an) on peut noter un épaissement de la voûte.



# DIAGNOSTIC POSITIF

## 1.3. SIGNES PARACLINIQUES

### **BIOLOGIE**

- **Calcémie et phosphatémie:** dépendent du stade évolutif du rachitisme
- **Calciurie:** basse puis effondrée
- **PAL** augmentées
- **25(OH)D:** basse

# DIAGNOSTIC POSITIF

## 1.3. SIGNES PARACLINIQUES

### ***SIGNES BIOLOGIQUES: Classification de Fraser***

- **Stade 1:** Rachitisme précoce: signes osseux cliniques et radiologiques discrets + hypocalcémie
- **Stade 2:** signes osseux nets, calcémie normale et phosphatémie basse: hyperparathyroïdie secondaire
- **Stade 3:** lésions osseuses majeures, hypocalcémie sévère, phosphatémie basse

# Classification de Fraser

---

	Ca sang	PO4 sang	Ca Urines	PO4 Urines	PAL	PTH	25(OH)D	Lésion os	DMO
<b>Stade 1</b>	↓	N	↓↓	N	↑	N	↓	±	↓
<b>Stade 2</b>	N	↓	↓↓↓	↑	↑↑	↑↑	↓↓	++	↓↓
<b>Stade 3</b>	↓↓↓	↓↓	↓↓↓	↑↑	↑↑↑	↑↑↑	↓↓↓	++++	↓↓↓

---

# DIAGNOSTIC POSITIF

## 1.3. SIGNES PARACLINIQUES

### ***SIGNES BIOLOGIQUES***

- Anomalies hématologiques parfois associées:
  - Anémie ferriprive

# DIAGNOSTIC POSITIF

## 1.4.Evolution

- **EDS**

- Clinique déformations osseuses, hypotonie..

- Para clinique: radiographie, calcémie, NFS...

- Modalités

**Complications souvent imprévisibles**

# DIAGNOSTIC POSITIF

## 1.4. évolution

**Sous traitement**, l'évolution est rapidement favorable

- La calcémie et la phosphatémie se normalisent en moins de 4- 8 jours
- La PTH en 1 à 3 mois
- Les PAL en 3 à 6 mois

# DIAGNOSTIC POSITIF

## 1.4 évolution

Les signes radiologiques:

les 1<sup>er</sup> signes de recalcification métaphysaire au bout de 2 à 3 semaines témoignent de l'efficacité du traitement.

Les extrémités osseuses sont normalisées en 5 semaines.

Les déformations ne disparaissent qu'après de nombreux mois ou de nombreuses années.

# DIAGNOSTIC POSITIF

- Complications : souvent imprévisibles
- **hypocalcémie sévère:**
  - laryngospasme
  - Torsade de pointe
  - encéphalopathie
  - mort subite

# DIAGNOSTIC POSITIF

- Complications :

- **Infections broncho-pulmonaires :**

fréquentes récidivantes, traînantes, opacités bilatérales réticulées ou nodulaires avec troubles de la ventilations: **poumon rachitique**

# DIAGNOSTIC POSITIF

- **Complications hématologiques :**
- Anémie hypochrome majeure avec splénomégalie et réaction myéloïde réalisant un Syndrome de Von Jaksch-Luzet (pseudo leucémie myéloïde chronique)

# DIAGNOSTIC POSITIF

## *FORMES CLINIQUES*

### ❖ *FORMES SYMPTOMATIQUES*

- formes frustrées : diagnostic souvent radiologique
- formes latentes : révélées par une anémie, spasmophilie
- formes associées à d'autres avitaminoses (A, E, K...)

# DIAGNOSTIC POSITIF

## *FORMES CLINIQUES*

### ❖ *FORMES SELON L'ÂGE*

Forme du prématuré :

- Entre 6 semaines et 3 mois, réalise un tableau avec chapelet costal et bourrelets épiphysaires.
- Forme devenue rare avec la supplémentation systématique en calcium et vitamine D

# DIAGNOSTIC POSITIF

## ***FORMES CLINIQUES***

### **❖ *FORMES SELON L'ÂGE***

- Formes tardives :
  - Début tardif après 3 ans : douleurs osseuses, faiblesse musculaire, déformations tardives des diaphyses, asthénie, crise de tétanie
  - Adolescents: Soudure des cartilages de conjugaison: signes métaphysaires disparaissent, signes radiologiques sont ceux de l'ostéomalacie (transparence osseuse et stries de Looser Milkman)

# DIAGNOSTIC POSITIF

- **Syndrome osseux**: déformations squelettiques
- **Syndrome musculaire**: hypotonie, tétanie
- **Signes d'hypocalcémie**
- **Signes radiologiques**: anomalies métaphysaires, épiphysaires et diaphysaires
- **Signes biologiques**: PAL élevées, Calciurie effondrée, valeurs diminuées voire effondrées de la 25(OH)D

# DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

- **Maladies osseuses constitutionnelles**
- **Hypoparathyroïdie :**
  - Phosphatémie élevée, les
  - PAL et radiographies osseuses normales.
- **Rachitisme pseudo-carenciel :**
  - inefficacité du traitement habituel du rachitisme
  - 25 OH D3 normal ou élevée, 1,25 di OH D3 diminué
  - Traitement par le métabolite actif 1,25 di OH D3.
- **Rachitismes vitamino-résistants secondaires**

# DIAGNOSTIC ETIOLOGIQUE

Le rachitisme carenciel est lié à un déficit en vitamine D

- Déficit d'apport
- Déficit de synthèse cutanée lié à un défaut d'ensoleillement
- malabsorption

## **Facteurs favorisants**

- Prématurité
- Gémellité
- Petits poids
- Absence de prophylaxie dans certaines zones

# TRAITEMENT

## TRAITEMENT CURATIF

- Buts
  - Combler le déficit vitaminique
  - Corriger les lésions
  - Éviter les complications

# TRAITEMENT

## TRAITEMENT CURATIF

- *MOYENS*

- Calcium élément:

- Oral (500 mg)

- IV gluconate de calcium 10%

# TRAITEMENT

## VITAMINE D ET METABOLITES UTILISABLES EN THERAPEUTIQUE

	DCI	Nom commercial	Dosage	Délai d'action maximum	persistance de l'effet hypercalcémiant après l'arrêt
vit D2	Ergocalciférol	Stérogyl	1 gtte= 400 UI 1 amp = 600 000 UI	4 - 12 sem	6 -18 sem
vit D3	Colécalciférol	vitamine D3 B.O.N.	1 amp = 200 000 UI	4 - 12 sem	6 - 18 sem
25 (OH) D3	Calcifediol	Dédrogyl	1 gtte = 200 UI (300)	4 - 20 sem	4 - 12 sem
1,25 (OH)2 D3	Calcitriol	Rocaltrol	1 caps = 0,25µg (30) 1 caps = 1µg (30)	½ - 1 sem	½ - 1 sem
1α-(OH) D3	Alfacalcidol	Un-alfa	1caps = 0,25 µg (30) 1gtte = 0,1µg (200)	1 sem	½ - 1 sem

# TRAITEMENT

## TRAITEMENT CURATIF

- *INDICATIONS:* Apport en vitamine D
  - Soit dose de charge unique: 100000 à 200000 UI (éventuellement renouvelable dans 3 mois)
  - Soit dose quotidienne: 2000 à 5000 UI/j pendant 1 à 3 mois

# TRAITEMENT

## TRAITEMENT CURATIF

### *INDICATIONS*

- En cas d'hypocalcémie (Calcémie  $\leq$  80mg/l (2mmol/l)): Gluconate de Ca: 1000 mg/m<sup>2</sup>/j puis relais oral
- Si Calcémie  $>$  80mg/l (2mmol/l): supplément oral de 500 à 1000 mg/j en 2 prises pdt 2-12 semaines, jusqu'à normalisation calciurie et PAL. Laitages 500-700 mg/j

# TRAITEMENT

## TRAITEMENT PROPHYLACTIQUE

- En dehors de toute situation de carence confirmée:
- Dans les pays tempérés:
  - on donne systématiquement au nourrisson une dose de 800 à 1200 UI /j de vit D2, jusqu'à l'âge de 18 mois
  - ou bien on donne 100 000 UI tous les 3 mois

# TRAITEMENT

## TRAITEMENT PROPHYLACTIQUE

- Chez le prématuré, 2 000 UI/jour pendant 6 semaines voire 3 mois puis on continue avec les mêmes doses que le nouveau-né à terme jusqu'à 18 mois.

# TRAITEMENT

## TRAITEMENT PROPHYLACTIQUE

- Chez les sujets à peau pigmentée (zone tempérée) on donne 2000-2500 UI/j.
- Dans nos pays, le traitement n'est pas systématique, sauf si le nourrisson est en hypocalcémie néonatale
- Il faut : une bonne hygiène alimentaire et une bonne exposition au soleil

# CONCLUSION

- Pathologie devenue rare
- Diagnostic facile
- Grave par ses complications: déformations osseuses et retard de croissance.
- Prévention++