

Rachitismes

Isabelle Koné-Paut
Rhumatologie pédiatrique
CHU de Bicêtre
94270 Le Kremlin-Bicêtre

Le tissu osseux

Tissu conjonctif spécialisé avec une **MEC solide**

Fonctions

- **Mécanique** : soutien, protection, mouvement
- **Métabolique** : homéostasie des minéraux
- **Formation des cellules sanguines**

Les cellules

Cellules ostéoformatrices

Cellules souches mésenchymateuses
pluripotentes



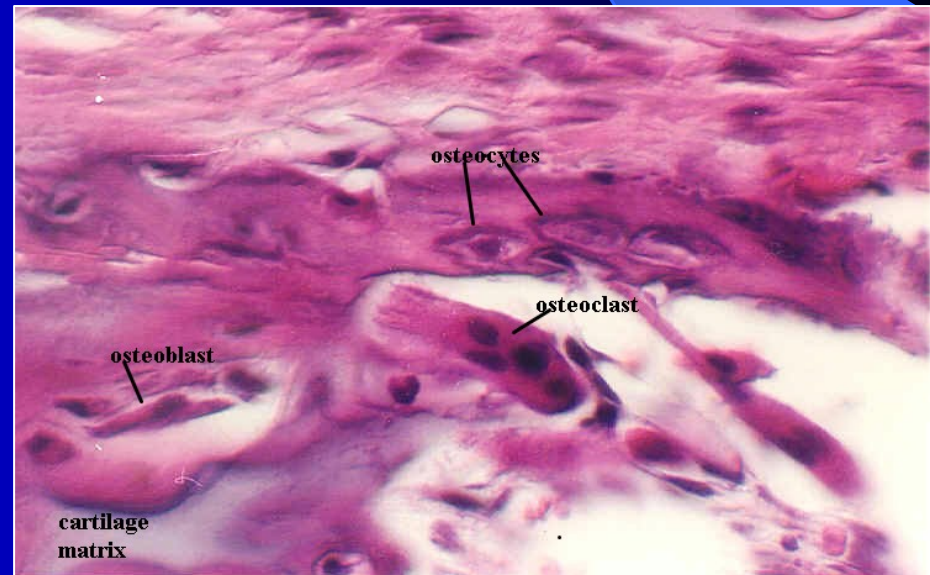
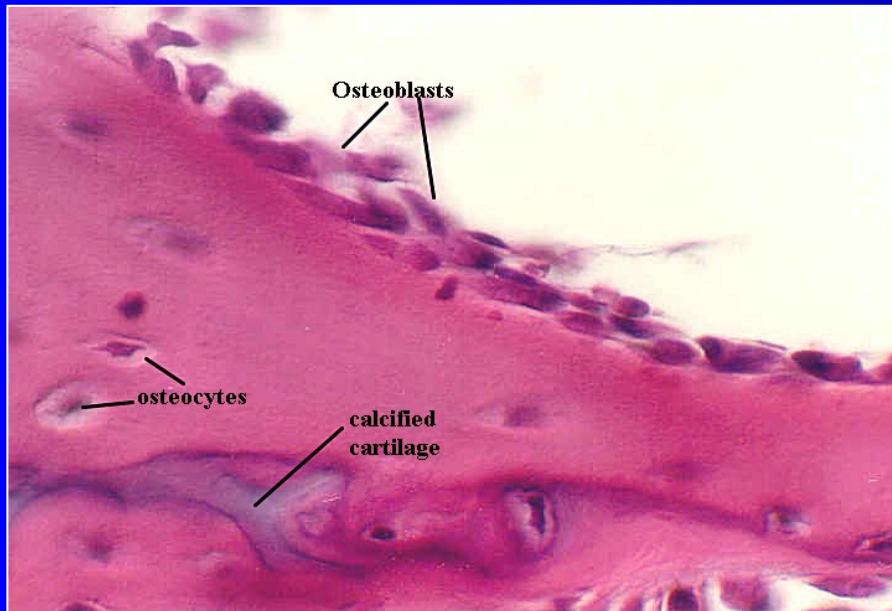
Ostéoblastes
Cellules bordantes
Ostéocytes

Cellules ostéorésorbantes

Lignée hématopoiétique monocytaire



Ostéoclastes



Matrice extra cellulaire

Phase Organique :

– Collagène I +++++

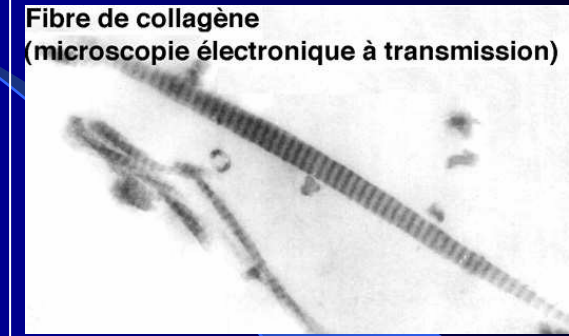
– Protéoglycanes

– Ostéopontine, Ostéonectine, Ostéocalcine, Sialoprotéine

– Cytokines et Facteurs de croissance :

Stimulateurs de la synthèse osseuse : FGF, TGF β , IGF, BMP

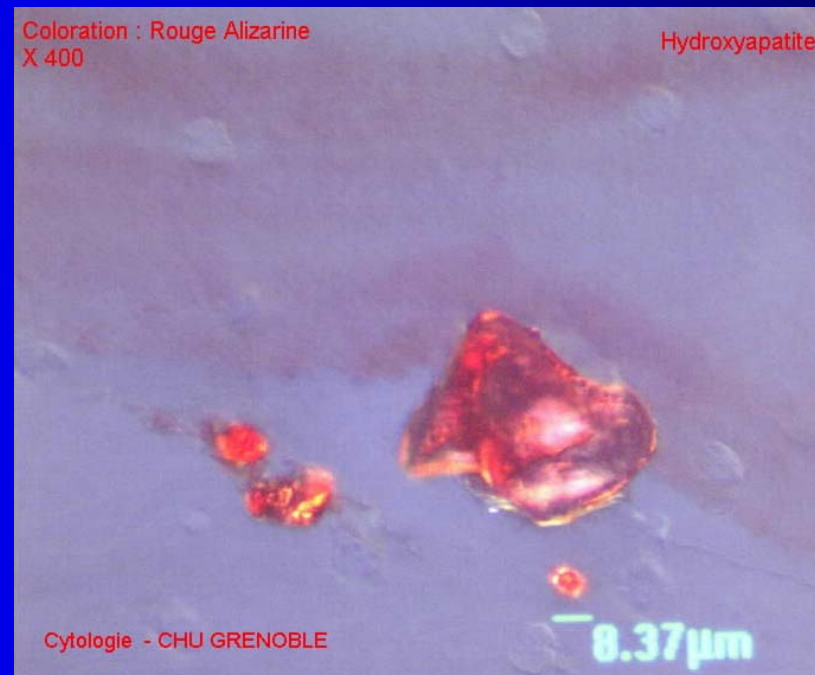
Inhibiteurs de la synthèse osseuse : IL 1, TNF α



Matrice extra cellulaire

Phase Minérale : confère à l'os sa dureté

- Cristaux d'hydroxy-apatite et carbonate de calcium
- Petite quantité de magnésium, fluor, sulfate

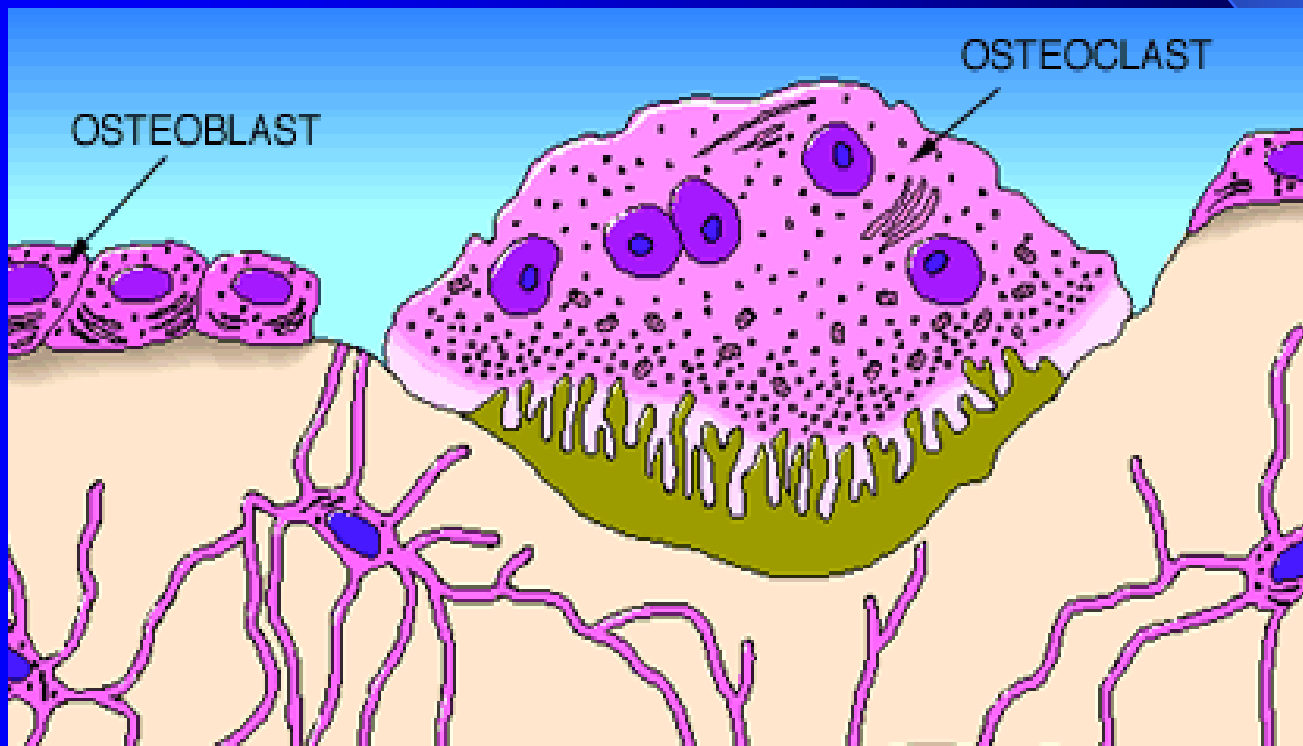


Remodelage osseux

Unité fonctionnelle de remodelage



*maintien de l'homéostasie calcique
conservation des propriétés mécaniques de l'os
cicatrisation des fractures*



Définition

Rachitisme ou ostéomalacie

Défaut de minéralisation de la trame
protéique

(accumulation de tissu ostéoïde)

Os mou++

≠ Ostéoporose: Diminution de la masse de tissu osseux
- normalement minéralisé

Causes de rachitisme

- Carence en vitamine D
- Rachitismes vitamino-résistants
 - Hypophosphatémiques
 - Dominantes liée à l'X (mutations de PHEX)++
 - Tardifs, autosomiques
 - Autosomique avec hypercalciurie (familles consanguines bédouines)
 - Oncogénique
- Rachitismes secondaires (*causes nombreuses*)
 - Maladies hépatiques: Ictères chroniques
 - Ostéodystrophie rénale
 - tubulopathies

Rachitisme commun carentiel

Signes cliniques entre 3 mois et 2 ans

- Un "chapelet costal" est visible et palpable
- Le craniotabès: ramollissement de la voûte crânienne
- Bourrelets des poignets et des chevilles
- Retard de :
 - fermeture des fontanelles
 - de dentition
 - au maintien de la tête, à la position assise et à la marche
- hypotonie musculaire, météorisme abdominal, hernie ombilicale, hyperlaxité ligamentaire

Rachitisme commun carentiel

Déformations orthopédiques évocatrices

- L'incurvation concave en dedans des membres inférieurs
- un genu varum ou valgum,
- une coxa vara
- les pieds plats
- une cyphose exagérée

Rachitisme commun carentiel

La radiographie des os met en évidence des anomalies caractéristiques

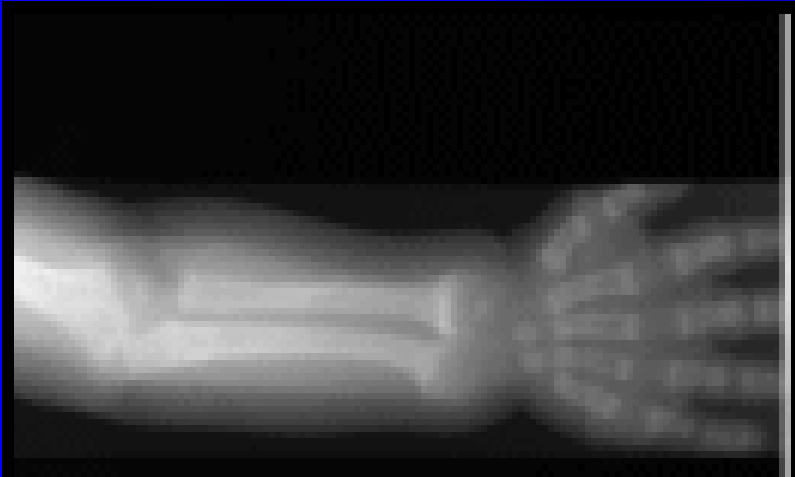
- l'élargissement en cupule floue, dentelée, des métaphyses qui se prolongent latéralement par un bec
- une déminéralisation de la base du crâne
- un retard d'apparition des points épiphysaires
- une déformation des tibias
- le chapelet costal

Radiographies

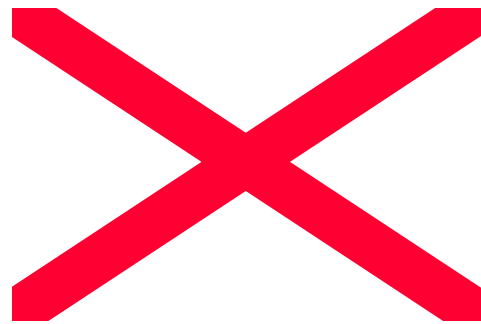


Rachitisme ou ostéomalacie
= défaut de minéralisation

Radiographies



image



Complications

- Chirurgicales
 - Fractures, déformations, difficultés obstétricales
- Infectieuses
 - Bronchopneumopathies
- Métaboliques
 - hypocalcémie, tétanie

Traitement

- Apport de vitamine D2 ou D3, avec dose de charge si lésions osseuses importantes
- Correction de la calcémie

Prévention: 400-1200 U/J de vit D jusqu'à 18 mois

Rachitismes avec hypophosphatémie

Forme dominante liée à l'X
Une **maladie rénale** liée à une **perte excessive de Phosphore**

Cas clinique: Valentin R

- Arcature progressive des membres
- Marche dandinante
- Chapelet costal
- Scaphocéphalie, saillie des bosses frontales
- Retard statural -2DS avec poids sur la moyenne

Rx: Signes de rachitisme+++

Hypo-phosphorémie, phosphaturie élevée
Calcémie et calciurie normales
PAL élevées

Valentin R: 1997



Evolution sous traitement médical

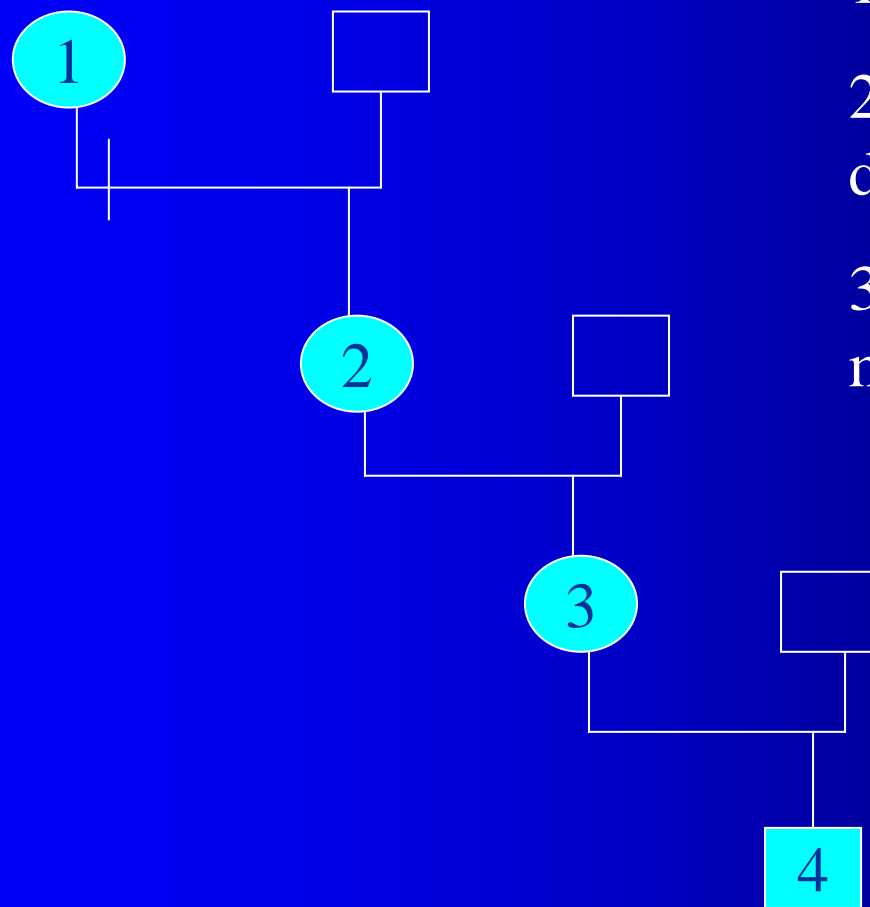


1997



2002

Cas clinique



1: 1m50, jambes arquées

2: Jambes arquées,
difficultés à marcher

3: RVR diagnostiqué à 30
mois

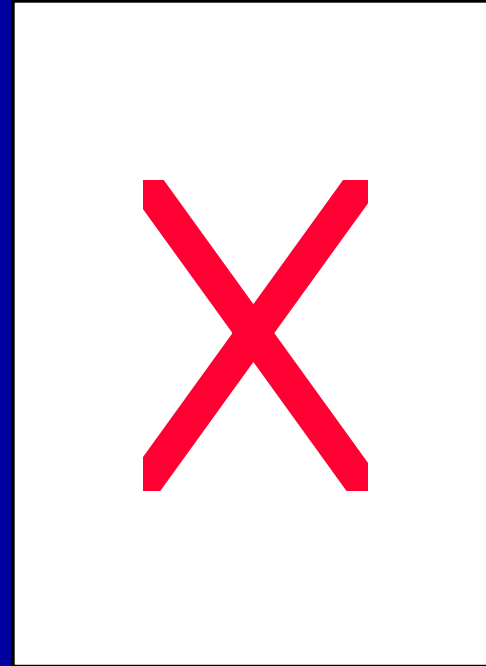
4: Valentin
Marche , 16 mois,
jambes arquées

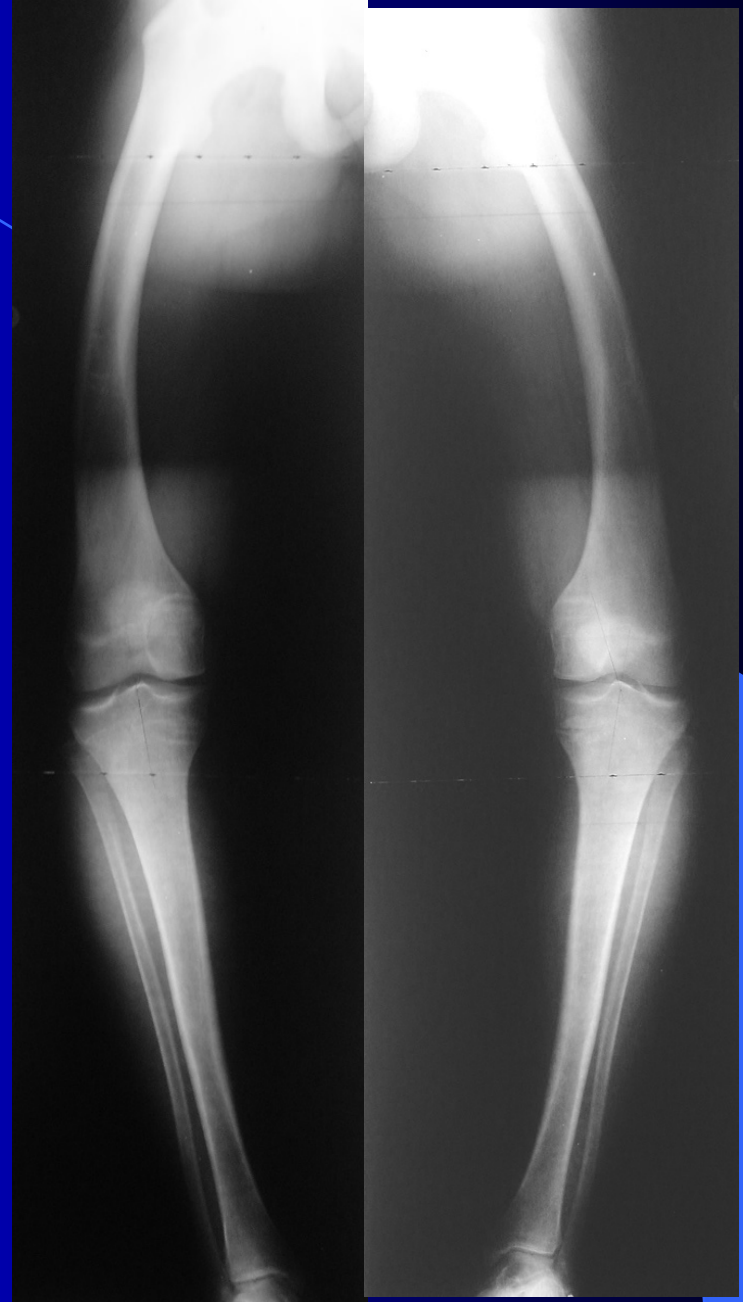
RVR hypoP dominant lié à l'X

- Maladie rénale, perte urinaire de phosphore, calcémie normale
- Expression clinique variable
- Traitement médical: apport de Phosphore per os et de vitamine D (1alpha)
- Traitement chirurgical: ostéotomies

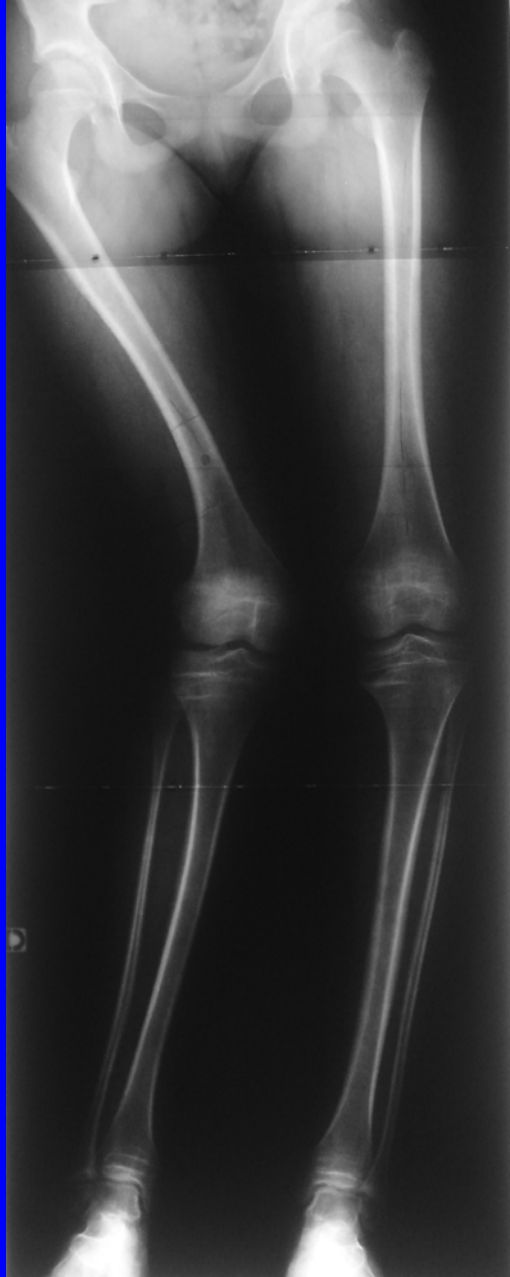
Traitement chirurgical











Rachitisme de cause exceptionnelle

Que voyez-vous?



Que demandez-vous ?

26 mois: boiterie





**Mécanismes de
l'hypophosphorémie du
syndrome de Solomon et de
son variant CHILD ?**

FGF23 « like » et hypophosphatémie

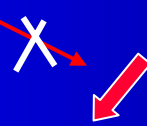
Tumeur
mésenchymateuse



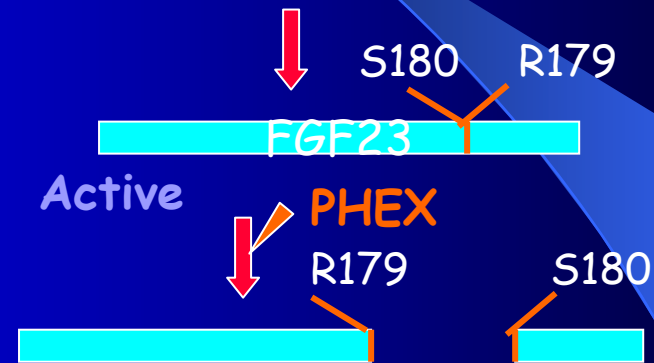
Active

Perte rénale de P

Mutations R179
inactive PHEX



Tissu normal



Inactive

P normale pour
la minéralisation osseuse

Les syndromes hypophosphatémiques

	Rachitisme hypop lié à l'X	Rachitisme hypop autosomique	Ostéomalacie oncogénique	Rachitisme hypop avec hypercalsiurie
Prévalence	1/20000	Rare	Rare, 120 cas	Exceptionnel
Phosphorémie	Basse	Basse	Basse	Basse
calcémie	Normale	Normale	Normale	Normale/haute
1.25 (OH) D3	Normale/basse	Normale/basse	Normale/basse	Haute
PTH	Normale/haute	Normale	Normale/haute	Effondrée
TmP/GFR	Diminué	Diminué	Diminué	Diminué
Calciurie	Normale	Diminuée	Normale	Elevée
Dentinopathie	Oui	Oui, abcès	Non	Non
Myopathie	Faible	Oui	Oui, intense	Oui
Hérédité	Lié à l'X	Dominante	Tumorale	Récessif
Pénétrance	Complète	Incomplète		Variable
	Expression variable	Début retardé		
	Xq22.1	Réversibilité		
Chromosome	PHEX	12p13	Acquise	Inconnu
Anomalie		FGF-23	Excès FGF-23 ou autre?	Inconnu