

Le rachitisme pseudo carentiel de type II: A propos d'une observation

M.AKHRIF, H. Berrani, T. Meskini, N. Mouane

Service de Gastroentérologie Pédiatrique P3

Hôpital d'enfants de Rabat, Chis Ibn Sina

Introduction

Le rachitisme pseudo carentiel (RPC) de type II est un rachitisme vitamino-résistant, dû à une anomalie du récepteur de la vitamine D. Il est caractérisé par une alopecie et des signes clinico-biologiques et radiologiques d'un rachitisme sévère. Nous décrivons à travers cette observation une cause rare de rachitisme vitamino résistant.

Observation

Il s'agit d'un enfant âgé de 4 ans, ayant comme ATCD une consanguinité 1^{er} degré. un allaitement maternel exclusif jusqu'à l'âge de 18 mois, une diversification alimentaire à l'âge de 6 mois et une prophylaxie par la vitamine D selon PNI. Le patient est diagnostiqué comme ayant un rachitisme carentiel à l'âge de 2 ans, mis sous vitamine D et calcium par voie orale mais sans amélioration. L'examen clinique a trouvé les signes cliniques de rachitisme sévère Déformation des membres inférieurs incurvé en arc, chaplet costal, Bourrelets épiphysaires retard staturo-pondéral, associé à une alopecie.

Le bilan biologique a montré une hypocalcémie, PTH à 121, PAL à 1162 UI/l, Phosphatémie normale, et 1,25OH vit D à 11,7. 1,25 diOH vit D > 500 pmol/l. Le diagnostic du rachitisme pseudocarentiel de type II est retenu.

Le malade est mis sous bolus de calcium IV pdt 15j puis relais par voie orale, et 1 α hydroxy vitamine D. L'évolution est marquée par la normalisation de la calcémie à 85 mg/j et PAL 600 UI/l. l'étude génétique est proposée aux parents.



Discussion

Le RPC est une cause rare de rachitisme vitaminorésistant. 100 cas ont été rapportés dans la littérature, avec une distribution géographique prédominante au sud de la méditerranée. Sur le plan génétique, cette maladie est due à une anomalie du récepteur cytosolique à la vitamine. Il est autosomique récessif, dû à une mutation du gène codant pour le VDR. La maladie est sévère et de révélation précoce avec une alopecie le plus souvent congénitale totale ou partielle. L'alopecie au cours de RCP n'est pas due à l'hypocalcémie ni aux autres anomalies métaboliques qui causent le rachitisme, l'alopecie s'explique par le rôle qui joue le VDR dans le cycle de follicule pileux. Traitement: perfusions calciques + 1,25OH₂ vit D₃, Une fois les PAL normalisées, un relais par voie orale peut être tenté.

Conclusion

Le rachitisme vitamino-résistant est non prévenu par la prophylaxie habituelle du rachitisme carentiel. D'où l'intérêt d'y penser devant des signes cliniques associés à un dosage normal de la vitamine D.