

Pseudo-hypoparathyroïdie type 1b: à propos d'un cas

Cyrine. DANGUIR, Amel. JAIDANE, M. BAATOUR, Chedia. ZOUAOU, Ines. CHERIF, Jihene. BOUSSELM, Maroua. MROUKI, Haroun. OUERTANI, Borni. ZIDI

Service d'Endocrinologie-Diabétologie, Hôpital Militaire Principal Des Instructions De Tunis, Tunisie

Introduction

Les pseudo-hypoparathyroïdies sont des maladies génétiques, de transmission maternelle, définies par une résistance à l'action de la PTH, qui se caractérisent par diverses situations clinico-biologiques selon le type. Nous rapportons le cas d'un patient ayant présenté une pseudo-hypoparathyroïdie type 1b.

Observation

- Mr M.R âgé de 15 ans a consulté aux urgences à plusieurs reprises pour paresthésies récidivantes des extrémités déclenchées par l'effort.

L'examen clinique n'a pas révélé de signes d'hypocalcémie majeure ni de syndrome dysmorphique évocateur de certains types d'hypoparathyroïdie.

Sur le plan biologique:

- Le bilan phosphocalcique a montré:

	Calcémie (mmol/l)	Phosphorémie (mmol/l)	Calciurie (mmol/24h)
valeurs	1,9 ↓	2,34 ↑	< 0,3 ↓

- Le bilan hormonal a objectivé une PTH élevée sans autres anomalies, en effet:

	valeurs
PTH (pg/ml)	688 ↑
25-OH-vit D (µg/l)	41,7 (nle)
TSH (µui/ml)	3,5 (nle)

On a complété le bilan par une magnésémie revenue normale à 11 nmol/l et le dosage de l'AMPc nephrogénique également normal à 0,84 mmol/l.

Devant l'absence d'anomalies cliniques, en particulier de syndrome dysmorphique, on a conclu à une pseudo-hypoparathyroïdie type 1b.

Le patient a donc été mis sous substitution calcique et traitement par un-alpha avec bonne évolution clinico-biologique.

Commentaires

Bien que rare, la pseudo-hypoparathyroïdie doit être évoquée devant toute hypocalcémie avec PTH élevée.

V.Merzoug et Al ont rapporté une incidence d'environ 1 cas par an dans leur étude des anomalies radiologiques de la maladie s'étalant sur 25 ans. De nombreuses formes ont été décrites:

-Le type 1a, forme la plus fréquente, caractérisé par un syndrome dysmorphique connu sous le terme d'ostéodystrophie héréditaire d'Albright et une résistance multi-hormonale. Il regroupe une petite taille, un faciès arrondi, une obésité, un retard mental ainsi que diverses anomalies radiologiques: bradymétopie, déminéralisation osseuse, calcifications sous-cutanées...

-Le type 1b est, quant à lui, dépourvu d'anomalies cliniques. Il est défini par une résistance hormonale à la PTH essentiellement rénale et parfois à la TSH. Il est donc diagnostiqué le plus souvent suite à des anomalies biologiques.

Cette maladie rare et, à priori, sans conséquences majeures, peut néanmoins se compliquer d'hyperparathyroïdie tertiaire due à une hypocalcémie prolongée.

K. Le Mahipan et C. Cardot-Bauters ont rapporté un cas de pseudo-hypoparathyroïdie 1b révélé par une hyperparathyroïdie tertiaire entraînant des fractures pathologiques.

Cette complication peu connue a également été décrite par N.M.Neary et Al.

Le diagnostic est simple et orienté par la biologie comprenant un bilan phosphocalcique, un dosage de la PTH, de l'AMPc urinaire qui n'augmente pas après injection de PTH. Il faut cependant éliminer un déficit en vitamine D et une hypomagnésémie, plus fréquentes, avant de retenir ce diagnostic. Le dosage de la TSH doit être systématique afin d'éliminer une éventuelle résistance à la TSH associée. Le bilan doit enfin être complété par l'étude de l'activité biologique de la protéine Gs pour le typage de la maladie (activité normale dans le type 1b mais diminuée dans le type 1a). Sur le plan génétique, le type 1b peut être caractérisé par une forme autosomique dominante due à une perte de méthylation d'un exon maternel de GNAS ou à une délétion du gène STX16 situé en amont de GNAS. On a également identifié des cas sporadiques de PHP1b. La présentation clinique ne permet pas de différencier les deux formes.

Ainsi, A.Linglart et Al a montré que seule une analyse génétique pouvait les distinguer.

Conclusion

La pseudo-hypoparathyroïdie est une maladie rare mais dont les causes, les manifestations clinico-biologiques et le traitement sont actuellement connus. Une étude génétique est souhaitable pour confirmer le type de pseudohypoparathyroïdie.

Bibliographie:

- 1) V.Merzoug et Al, les anomalies radiologiques de la pseudohypoparathyroïdie :importance diagnostique, journal de radiologie, 1999
- 2) K.Le Mahipan et Al, la lettre du GTE, mai 2013
- 3) N.M.Neary et Al, Development and treatment of tertiary hyperparathyroidism in patients with pseudohypoparathyroidism type 1B. J Clin Endocrinol Metab 2012
- 4) A.Linglart et Al, Caractéristiques cliniques des différentes formes de pseudohypoparathyroïdie 1b (PHP 1b) : autosomique dominante ou sporadique ?, annales d'endocrinologie,2006