

# Forme pédiatrique d'hyperparathyroïdie Jaw tumor syndrome

R. Hadji (Dr) , F. Chentli (Pr).

Service d'Endocrinologie et Maladies Métaboliques, CHU Bab El Oued, Alger, Algérie.

**INTRODUCTION:** L'hyperparathyroïdie (HPT) Jaw tumor (JT) syndrome est une affection rare, à transmission autosomique dominante. Les formes pédiatriques sont exceptionnelles. Notre but est de rapporter une observation typique avec confirmation génétique.

**OBSERVATION:** Une fille de 14ans, sans aucun antécédent personnel ou familial, est adressée pour hypercalcémie majeure (Tableau 1). L'exploration était en faveur d'un volumineux adénome parathyroïdien inférieur droit de 49x16mm, fixant le MIBI (fig1). Comme complications de l'HPT il a été noté des tumeurs brunes disséminées et un fibrome ossifiant. Après parathyroïdectomie, il y a eu chute de PTH et hypocalcémie sévère, et ultérieurement réduction des tumeurs brunes. L'histologie avait confirmé l'adénome parathyroïdien, mais l'expression de la parafibromine dans la tumeur n'a pas pu être recherchée. **L'étude génétique avait confirmé la mutation HRPT2.**

	Taux patiente	Normes
PTH	3540	15-65pg/ml
Calcémie	157	85-105mg/L
Phosphorémie	19	40-60mg/L
Calciurie	600	100-250mg/24h

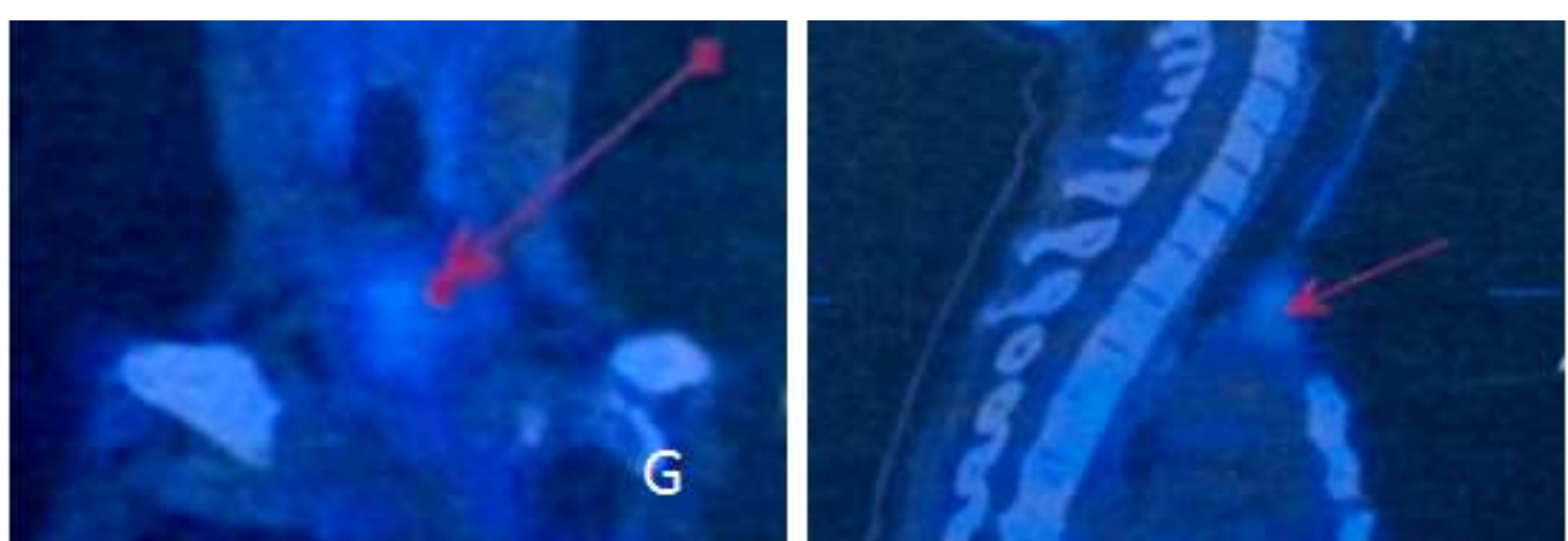


Tableau 1. biologie typique d'hyper parathyroïde primaire.

Fig1: gros adénome parathyroïdien fixant le MIBI

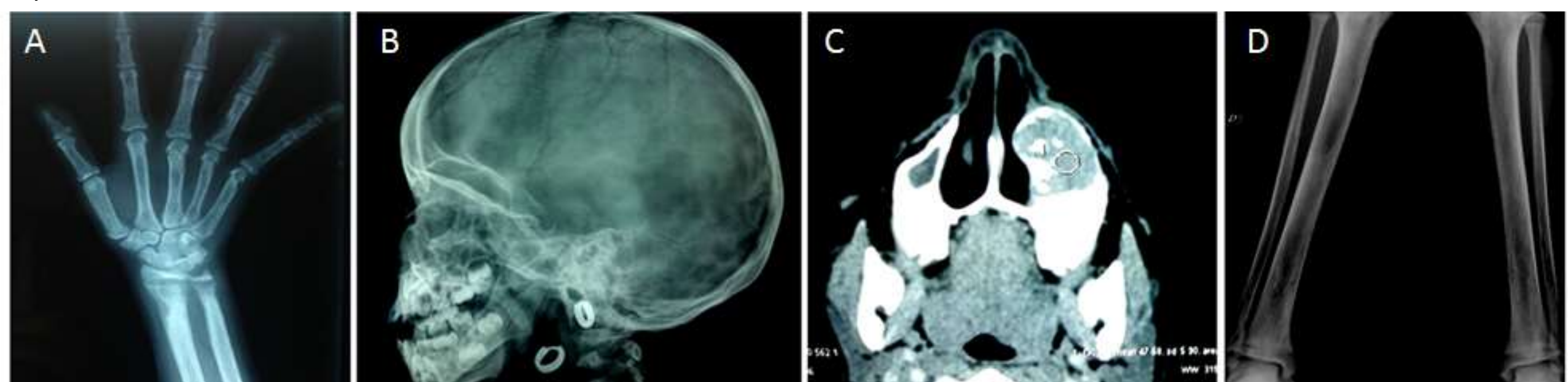


Fig.2: Retentissement de l'hyperparathyroïdie sur l'os. Noter l'ostéome ossifiant au niveau du maxillaire (image C)

**Conclusion:** HPT-JT, du à une mutation du gène HRPT2, est un syndrome de prédisposition héréditaire aux tumeurs. Sa transmission est autosomique dominante à forte pénétrance mais l'expression clinique est variable. Malgré sa rareté, le diagnostic d'HPT-JT syndrome est très important à évoquer en vue:

- ❖ d'un dépistage familial précoce qui permettra d'éviter les complications.
- ❖ d'une surveillance particulière des sujets car:
  - risque relativement élevé du carcinome parathyroïdien (15%)
  - Association à d'autres néoplasies (pancréatiques et rénales+++).