

Hypomagnésémie congénitale, cause rare d'hypocalcémie sévère

Y. Hasni^{*a} (Dr), S. Mrad^b (Dr), H. Marzouk^a (Dr), S. Chermitti^a (Dr), A. Ben Abdelkrim^a (Dr), M. Chadli^a (Pr), M. Kacem^a (Pr), K. Ach^a (Pr)

^a Service Endocrinologie, CHU Farhat Hached de Sousse, Sousse, TUNISIE ;

^b Laboratoire de biochimie, CHU Farhat Hached, Sousse, TUNISIE.

Introduction: L'hypomagnésémie congénitale est une affection rare qui se transmet sur un mode autosomique récessif. Elle est due à une malabsorption sélective en magnésium secondaire à une mutation dans du gène codant pour le canal TRPM6. Cette observation rapporte une hypomagnésémie dans une famille tunisienne.

Observation:

Il s'agit de 2 sœurs jumelles, issues d'un mariage consanguins. Le diagnostic était fait à l'âge de 9 ans, devant des convulsions avec hypocalcémie profonde. Le taux de PTH était effondré < 10 ng/ml. Le scanner cérébral avait montré des calcifications des noyaux gris cérébraux. Initialement, la patiente était traitée pour une hypoparathyroïdie, mise sous calcium et un alpha. Malgré un traitement bien conduit, la calcémie reste basse. Une .03 (0.5 mmol/L) était constaté. La correction de la magnésémie par voie intraveineuse a permis la disparition des signes cliniques et la normalisation de la calcémie.; d'ou le diagnostic de déficit primitif en magnésium, avec bonne évolution. Le dépistage était positive chez l'autre jumelle, qui avait une hypomagnésémie modérée.



TDM cérébral: calcifications des noyaux gris centraux
A l'âge de 17 ans, la symptomatologie réapparaît avec diarrhée profuse, secondaire à une malabsorption. La symptomatologie était améliorée transitoirement sous magnésium en intraveineux puis les signes réapparaissent sous voie orale. La sérologie cœliaque et un examen parasitologique des selles étaient négatives. Cette diarrhée a été attachée à l'effet laxatif du magnésium.

La réduction de la dose de magnésium à 750 mg/j et en l'administrant dissout dans une solution de l'OMS a permis d'améliorer ces diarrhées. Une hypocalcémie profonde et prolongée serait à l'origine d'une atrophie villositaire.

Discussion:

Les progrès de la génétique moléculaire ont permis une meilleure compréhension des déficits primitifs en magnésium qu'est observée dans quatre affections héréditaires distinctes (tableau I) Dans notre cas, le déficit primitif d'absorption intestinale en magnésium est responsable de l'hypomagnésémie avec hypocalcémie secondaire. L'hypomagnésémie a entraîné une hypocalcémie secondaire à l'hypoparathyroïdie, en effet l'altération de la sécrétion de PTH est probablement secondaire aux effets de la déplétion intracellulaire en magnésium sur la fonction parathyroïdienne.

Les convulsions étaient secondaire à l'hypocalcémie principalement mais aussi à l'hypomagnésémie. En effet cette dernière est responsable d'une hyperexcitabilité neuronale, et d'une perturbation de la transmission GABAergique [1].

Sur le plan thérapeutique, la supplémentation orale en magnésium à des doses élevées permet l'ascension de la magnésémie malgré le défaut d'absorption intestinale. les sels organiques sont plus préférés que les sels minéraux. La pertinence de la supplémentation calcique est discutable car une restauration de l'homéostasie du magnésium est à même de corriger la calcémie[2]. Pour notre patiente, une dose élevée de magnésium 1000 mg/j était responsable d'une diarrhée chronique. Pour cela on a diminué la dose jusqu'à 750 mg/l (dose maximale tolérable) diluée dans une solution de réhydratation type OMS.

Affection	Gène
Hypomagnésémie primitive avec hypocalcémie II aire	TRPM6
Hypomagnésémie, hypercalciurie et néphrocalcinose	PCLN-1
Hypomagnésémie, hypocalciurie dominante	CNNM2
Hypomagnésémie, hypocalciurie récessive	?

Tableau 1: Différentes hypomagnésémies primitives

CONCLUSION:

L'hypomagnésémie primitive est une pathologie rare mais grave qui nécessite une prise en charge précoce et adaptée pour prévenir les complications neurologiques, c'est un cas rare de hypomagnésémie familial qui a posé un problème de prise en charge

Références

- 1- Dribben WH, Eisenman LN, Mennerick S. Magnesium induces apoptosis by suppressing excitability. Cell Death Dis 2010;1:e63
- 2-Badran, A. M., Joly, F., & Messing, B. (2004). L'hypomagnésémie: causes, manifestations et traitement. Nutrition clinique et métabolisme, 18(3), 127-130.