

Hyperplasie parathyroïdienne , pancréatites à répétition et mutation CaSR

GUEDJ AM¹, GILLY O¹, COSMA V¹, TAILLARD V¹, A BARLIER²,

1 Maladies métaboliques et endocriniennes CHU Nîmes ; 2 Biologie Moléculaire CHU La Timone AP-HM

Introduction : Les hypercalcémies hypocalciuriques familiales (FHH) de type 1 sont dues à une inactivation du récepteur sensible au calcium (CaSR) . Les patients, le plus souvent asymptomatiques, présentent classiquement une hypercalcémie modérée , une PTH normale ou légèrement élevée et une calciurie inadaptée plutôt basse . Dans 15 à 20% des cas de mutation du CaSR, une hyperplasie parathyroïdienne a été observée. Nous présentons un cas dont la symptomatologie n'est pas classique .

Cas clinique : Patiente de 34 ans adressée pour hypercalcémie diagnostiquée dans un contexte de pancréatite à répétition(3eme épisode) , bilan gastro entérologique négatif, Calcémie corrigée à 2,76mmol/l PTH non freinée à 68 pg/l (N15-65) Vitamine D et fonction rénale normale ; bilans iconographiques (Échographie et scintigraphies négatif au départ) . Pas d'ATCD familiaux . Gène NEM 1 Négatif. Calciurie des 24h basse 3mmol/24H . A 6 mois , 4eme épisode de pancréatite (Balthazar C) bilan gastro entérologique négatif. TDM rénal normal . Calcémie Corrigée 2,83mmol/L PTH 90 pg/l, échographie cervicale : adénome parathyroïdien supérieur droit concordant avec la scintigraphie . Chirurgie : ablation des 2 parathyroïdes droites (hyperplasie) . En post opératoire persistance hypercalcémie à minima (CA corrigé 2,68 mmol/l) . Séquençage gènes CDKN1 et HRPT2 négatif. Mise en évidence d'une mutation de l'exon 2 du gène CaSR (mutation faux sens) .

Conclusion : En cas de FHH de type 1 ,la pathogénie de l'hypercalcémie dans les épisodes pancréatite à répétition n'est pas classique .