

Pseudohypoparathyroidie : à propos d'un cas.

S.ASKAOUI, G. EI MGHARI, N. EL ANSARI.

Service d'Endocrinologie diabétologie et maladies métaboliques.
Laboratoire PCIM, FMPM, Université Cadi Ayad. CHU Mohamed VI.
Marrakech.

Introduction

- La pseudohypoparathyroidie correspondent à des diverses situations clinico-biologiques dont le point commun est la résistance des tissus cibles à la parathormone.
-On en distingue plusieurs variétés selon l'existence ou non d'un phénotype dysmorphique et la résistances à d'autres hormones et selon les réponses des voies de signalisation hormonale à l'apport exogène de la parathormone.
-Nous rapportons ici un cas de cette atteinte révélée par une fracture pathologique.

Observation

- Patiente âgée de 13 ans, issue d'un mariage non consanguin,
- aux antécédents familiaux : un syndrome de Fahr chez un frère décédé à l'âge de 16ans ;
- consultant pour une fracture de la diaphysaire fémorale suite à une chute simple.
- l'examen clinique a été sans particularité, avec découverte au bilan biologique : une hypocalcémie à 53mg/l, avec une albuminémie correcte associée à une hyperphosphorémie; une parathormonémie élevée à 92 ng/mL.
-Par ailleurs, un complément de bilan a été réalisé révélant la présence d'une hypothyroïdie faisant évoquer des anomalies biomoléculaires de la protéine G_s médiatrice du récepteur de la PTH et de la TSH. L'étude génétique n'a pas été réalisée-non disponible à notre niveau-.

Discussion

❑ Les pseudohypoparathyroidies sont très rares, dues à des allèles génétiques de pénétrance et d'expressivité variable (tableau I) résultant d'une résistance des tissus cibles à l'action de la parathormone.
❑ Leur compréhension fait appel à une meilleure connaissance des récepteurs à 7 domaines transmembranaires de la protéine G, des effecteurs et des seconds messagers intra-cellulaires.

Types de pseudo-hypoparathyroidie	Ostéodystrophie d'Albright	Résistance hormonale multiple	Anomalies biologiques	Test à la PTH		Défaut génétique
				AMPc urinaire	Phosphaturie	
Ia	Oui	Oui	Oui	Pas d'augmentation	Pas d'augmentation	Anomalie du gène <i>GNAS1</i> , codant pour la sous-unité α de la protéine G stimulatrice ; empreinte génomique
Pseudopseudo-hypoparathyroidie	Oui	Inconstante	Non	Augmentation	Augmentation	
Ib	Non	Non	Oui	Pas d'augmentation	Pas d'augmentation	Anomalie d'un promoteur du gène du récepteur de la PTH/PTHrP?
Ic	Oui	Oui	Oui	Pas d'augmentation	Pas d'augmentation	Sous-unité α de la protéine G stimulatrice normale ; anomalie de l'adénylate cyclase?
II	Inconstante	Non	Oui	Augmentation	Pas d'augmentation	Anomalie d'un second messager intracellulaire?

Conclusion

-La pseudohypoparathyroidie est une maladie rare dont le diagnostic est souvent tardif. Le risque immédiat est l'hypocalcémie, facilement corrigée par le traitement vitamino-calcique.
-La prise en charge implique la prévention des complications liées à la maladie et au traitement et le dépistage des cas familiaux en se basant sur une enquête étiologique moléculaire poussée.

Bibliographie

1. Coleman DT, Fitzpatrick LA, Bilezikian JP. Biochemical mechanisms of parathyroid hormone action. In : Bilezikian JP, Marcus RM, Levine MA, eds. The parathyroids. Basic and clinical concepts. New York : Raven Press, 1994 : 239-58.
2. Albright F, Burnett CH, Smith PH, Parson W. Pseudohypoparathyroidism. An example of « Seabright-Bantam syndrome ». Endocrinology 1942 ; 30 : 922-32.
3. Schwindinger WF, Levine MA. Albright hereditary osteodystrophy. Endocrinologist 1994 ; 4 : 17-27.
4. Segre GV. Receptors for parathyroid hormone and parathyroid hormone-related protein. In : Bilezikian JP, Marcus RM, Levine MA, eds. The parathyroids. Basic and clinical concepts. New York : Raven Press, 1994 : 213-29.
5. Lee HS, McCuaig KA, White JH. Structure et expression tissulaire spécifique du gène codant pour le récepteur de l'hormone parathyroïdienne. Med Sci 1996 ; 12 : 183-8.
6. Bockaert J. Les récepteurs à sept domaines transmembranaires : physiologie et pathologie de la transduction. Med Sci 1995 ; 11 : 382-94.