

Pseudohypoparathyroidie : à propos d'un cas

Introduction : Les pseudohypoparathyroidies sont définies par l'ensemble des situations clinico-biologiques caractérisées par la résistance des tissus cibles à la PTH. C'est une maladie rare ; souvent de transmission maternelle ; qui se présente sous plusieurs variétés selon l'existence ou non de phénotype dysmorphique, de résistance à d'autres hormones et selon les réponses des voies de signalisation hormonale à l'apport exogène de PTH.

Observation : Patient âgé de 15 ans aux antécédents de hypoparathyroidie chez une tante maternelle, issu d'un mariage non consanguin, hospitalisé pour exploration d'une hypocalcémie découverte à l'occasion d'une altération de l'état de conscience avec crise de tétanie.

L'examen physique est normal et n'objective pas un syndrome dysmorphique.

Au bilan initial : hypocalcémie à 1,79 mmol/l, hyperphosphorémie à 3.42 mmol/l et une fonction rénale correcte : créatinine à 68 micromole/l. Le complément d'exploration montre une PTH élevée à 497pg/ml, un taux de la vitamine D et un bilan thyroïdien normaux.

Le bilan de retentissement est revenu normal.

Le diagnostic retenu est une Pseudohypoparathyroidie et le patient a été mis sous substitution calcique et traitement par le dérivé un-alpha hydroxylé de la vitamine D avec bonne évolution clinico-biologique

Discussion ; le diagnostic de Pseudohypoparathyroidie doit être facile devant tout tableau d'hypocalcémie avec PTH élevé ou anormalement normal ; mais il est tout fois nécessaire d'éliminer un déficit en vitamine D et une hypomagnésémie, plus fréquentes, avant de retenir le diagnostic .

Le typage précis est parfois difficile par manque de moyen mais il est possible d'écarter le type la par la recherche à l'examen d'un syndrome dysmorphique d'Albright comme était le cas de notre patient. (Voir ANNEXE I)

Conclusion : la pseudohypoparathyroidie est une maladie rare et grave par ses complications liées à l'hypocalcémie mais généralement de bon pronostic sous traitement d'où l'intérêt de l'évoquer devant toute hypocalcémie avec PTH élevée .Il est tout fois nécessaire de compléter l'exploration biologique avant de classer la maladie et compléter par une éventuelle étude génétique familiale.

ANNEXE I

Tableau I						
CLASSIFICATION DES PSEUDOHYPOPARATHYROIDIES						
Types de pseudo-hypoparathyroïdie	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-hypoparathyroïdie	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 messenger intracellulaire ?