

# Une pseudohypoparathyroïdie compliquée par un syndrome de Fahr : à propos d'un cas

D. Jemal<sup>1</sup>, K. Arous<sup>2</sup>, R. Marrakchi<sup>1</sup>, B. Barkia<sup>1</sup>, F. Hadj Kacem<sup>2</sup>, M. Boudaya<sup>1</sup>, M. Turki<sup>1</sup>

1. Laboratoire de biochimie, CHU Hédi Chaker Sfax – Tunisie

2. Service d'endocrinologie-diabétologie, CHU Hédi Chaker Sfax - Tunisie

## Introduction

La pseudohypoparathyroïdie (PHP) correspond à diverses situations clinico-biologiques caractérisées par la résistance des tissus cibles à la parathormone. C'est une maladie rare 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.

## Méthodes

Le présent travail constitue un cas rapporté d'une patiente admise dans le service d'endocrinologie. Nous avons pratiqué le dosage de la calcémie et la phosphorémie par une technique colorimétrique sur l'automate Beckman Coulter. Cette patiente a bénéficié aussi d'un dosage de la vitamine D et de la parathormone (PTH) par la technique de chimiluminescence, ainsi qu'un bilan hépatique, rénal et hormonal.

## Résultats

Nous présentons un cas d'une patiente âgée de 14 ans, issue d'un mariage consanguin, hospitalisée pour exploration d'une hypocalcémie de découverte fortuite. Dans ses antécédents, on notait : une ichtyose lamellaire congénitale et un échec scolaire. L'examen clinique a été sans particularité avec découverte au bilan phosphocalcique d'une hypocalcémie à 1,77 mmol/l, une hyperphosphorémie à 1,75 mmol/l, une hypovitaminose D à 13,2 ng/ml (valeur normale : [14 - 50 ng/ml]) et une parathormonémie élevée à 231 ng/ml (valeur normale [15 – 50 ng/ml]). Le reste du bilan biologique était normal. Le diagnostic retenu était une pseudohypoparathyroïdie. Toutefois, l'étude génétique n'a pas été réalisée en raison de limitations techniques. L'imagerie cérébrale a permis de diagnostiquer un syndrome de Fahr devant les calcifications intracérébrales.

La patiente a été traitée par une supplémentation en vitamine D et en calcium avec une évolution favorable.

## Discussion

Le syndrome de Fahr est un trouble neurologique rare, qui touche généralement les adultes jeunes et d'âge moyen. Il est défini par l'existence de calcifications cérébrales bilatérales touchant les noyaux gris centraux. (1). Ce syndrome survient préférentiellement chez les patients présentant des dysparathyroïdies en particulier l'hypoparathyroïdie (2). Cependant, il est rarement associé avec la pseudohypoparathyroïdie, comme dans le cas de notre patiente.

La PHP englobe un groupe hétérogène de troubles résultant d'une résistance des organes cibles à la PTH, due à des mutations génétiques.

## Conclusion

La pseudohypoparathyroïdie est une maladie rare et grave par ses complications, en particulier le syndrome de Fahr, mais généralement de bon pronostic sous traitement, d'où l'intérêt de l'évoquer devant toute hypocalcémie avec PTH élevée. Il est toutefois nécessaire de compléter par une étude génétique familiale.