Hyperparathyroïdie primaire familiale isolée – corrélation génotype-phenotype des mutations MEN1 ?

I. Potorac\*a (Dr), D. Beteaa (Dr), P. Petrossiansa (Dr), E. Castermansb (Mme), E. Hamoirc (Pr), JM. Labassed (Dr), V. Boursb (Pr), AF. Dalya (Pr), A. Beckersa (Pr)

a Service d'Endocrinologie, Université de Liège, CHU Liège, Liège, BELGIQUE ; b Service de Génétique, Université de Liège, CHU Liège, Liège, BELGIQUE ; c Service de Chirurgie Endocrine, Université de Liège, CHU Liège, Liège, BELGIQUE ; d CHU Liège, Liège, BELGIQUE

\* julia\_potorac@yahoo.com

Introduction: 10% des hyperparathyroïdies primaires sont des formes familiales, dont 10% sont des hyperparathyroïdies primaires isolées (FIHP-familial isolated hyperparathyroidism).

Observation: Le patient, âgé de 55 ans, nous a été adressé pour la prise en charge d’une hyperparathyroïdie récidivante après parathyroïdectomie (résection de 2 parathyroïdes) réalisée 12 ans auparavant. L’aspect anatomo-pathologique correspondait à une hyperplasie. L’anamnèse familiale relève une hyperparathyroïdie connue chez la mère du patient et aussi chez 2 de ses 3 frères. Le geste de parathyroïdectomie est étendu, en gardant uniquement une partie d’une des 2 parathyroïdes restantes, toutes les 2 hyperplasiques. En post-opératoire, le bilan phosphocalcique revient dans les normes.

La recherche génétique montre une mutation hétérozygote missense Ser253Leu du gène *MEN1*. Cette mutation a déjà été mentionnée dans un registre suédois, dans une famille d’apparente FIHP. Elle semble coder pour une menine moins stable que le wild-type, mais moins rapidement dégradée par rapport aux mutations associées avec un phénotype de néoplasie endocrine multiple de type 1.

Discussion: Nous rapportons un nouveau cas familial de FIHP avec 4 membres atteints sur 2 générations. L’absence d’autre maladie dans le cadre d’une néoplasie endocrine multiple de type 1 et l’âge avancé d’installation de l’hyperparathyroïdie plaident pour le caractère isolé de l’atteinte parathyroïdienne. Malgré le fait qu’une corrélation nette génotype-phenotype n’existe pas pour les mutations *MEN1*, il parait quand même que certaines d’entre elles prédisposent vers le phénotype plus léger de FIHP. Des recherches supplémentaires doivent être menées pour expliquer ces différences.

L’auteur n’a pas transmis de déclaration de conflit d’intérêt.