Une forme compliquée d’hypercalcémie hypocalciurique familiale

I. Potorac\*a (Dr), D. Beteaa (Dr), O. Malaiseb (Dr), S. Daniela (Dr), E. Castermansc (Dr), V. Boursc (Pr), AF. Dalya (Pr), A. Beckersa (Pr)

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

\* julia\_potorac@yahoo.com

**Introduction**

L’hypercalcemie hypocalciurique familiale (HHF) représente une maladie bénigne, généralement asymptomatique, ne nécessitant pas de traitement. Nous rapportons un cas de HHF avec pancréatites aigues récurrentes.

**Observation**

Un patient de 17 ans a été hospitalisé dans notre centre pour la prise en charge d’un épisode récurrent de pancréatite aigue. Les explorations biologiques et d’imagerie n’ont pas trouvé de facteur déclenchant pour la pancréatite aigüe sauf une importante hypercalcémie a 3.28mmol/l(N:2.15-2.60), associée à l’augmentation de la parathormone-33ng/l (N:4-26), de la 1,25(OH)2 vitamine D-133pg/ml (N:23-109) et à une calciurie indosable. L’anamnèse familiale a révélé la notion d’hypercalcémie chez 5 membres de la famille maternelle. Le diagnostic de HHF a été donc retenu. Le séquençage du gène *calcium-sensing receptor* (*CaSR*) a mis en évidence la mutation hétérozygote R185Q.

Devant l’absence de pathologie pancréatique chez les apparentés atteints d’HHF, la recherche des mutations des gènes de prédisposition aux pancréatites idiopathiques a été menée. La mutation hétérozygote N34S du gène *SPINK1* est trouvée.

Pour contrôler l’hypercalcémie, facteur précipitant des pancréatites, un traitement par cinacalcet a été débuté avec baisse de la calcémie à 2.95mmol/l et sans récurrences pancréatiques.

**Discussion**

Nous présentons le cas d’une forme sévère de HHF due à une mutation hétérozygote avec effet dominant négatif du *CaSR*. Cette mutation engendre un degré d’hypercalcémie des plus sévères rapportées dans la littérature, ce qui participe à l’apparition des pancréatites aigues récurrentes. Malgré le fait que l’HHF ne requiert pas normalement de traitement, dans ce cas, l’administration de cinacalcet a été bénéfique.

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