

Deux nouvelles mutations dans le gène du récepteur du calcium (CASR) entraînant respectivement une hypo- et une hypercalcémie

Thonnard A.¹, Livadariu E.¹, Rydlewski C.², Vandeva S.¹, Hamoir E.¹, Burlacu M.¹, Maweja S.¹, Betea D.¹, Vassart G.³, Daly A.¹, Beckers A.¹

¹ CHU de Liège Belgique, ² CHU Erasme Bruxelles Belgique, ³ CHU Erasme Belgique

La régulation de l'homéostasie calcique dans les milieux extracellulaires est un mécanisme vital pour l'organisme. La parathormone (PTH) est le principal régulateur du taux de calcium sanguin. Les concentrations sériques en PTH sont régulées par une boucle de rétrocontrôle négatif dans laquelle intervient le récepteur du calcium.

Nous rapportons dans ce travail deux cas. Le premier est un garçon de 16 ans présentant une hypercalcémie légère avec une calciurie normale basse et une parathormonémie haute. Vu l'absence d'histoire familiale contrôlée biologiquement, l'hypercalcémie hypocalciurique familiale n'était pas initialement retenue et une parathyroïdectomie inférieure bilatérale a été réalisée sans amélioration post-opératoire. Le deuxième cas est un patient de 54 ans présentant une hypocalcémie symptomatique, une parathormonémie basse et une hypercalciurie relative. Le séquençage du gène du récepteur de calcium est réalisé chez les deux patients et dans leur famille. Il révèle chez notre premier patient une double mutation au niveau du codon 423 de l'exon 4 avec changement d'une alanine en lysine. La mutation n'est pas retrouvée chez les parents. Le séquençage du second patient révèle une mutation au niveau du codon 556 de l'exon 6 responsable du remplacement de l'acide glutamique par une lysine, mutation retrouvée également chez la sœur présentant le même phénotype.

En conclusion, nous rapportons deux nouvelles mutations dans le gène du récepteur du calcium, une double mutation inactivatrice et la première mutation activatrice au niveau de l'exon 6.