

# L'hypoparathyroïdie

L'hypoparathyroïdie est une maladie rare due à l'absence ou l'insuffisance de sécrétion d'hormone parathyroïdienne (PTH). Cette hormone est produite par les glandes parathyroïdes situées derrière la glande thyroïde au niveau du cou. Elle contrôle le métabolisme phospho-calcique.



De **1/4.000** à **1/80.000** naissances selon les types



L'hypoparathyroïdie est plus volontiers d'**origine génétique** qu'acquise chez l'enfant (l'inverse étant vraie chez l'adulte) ce qui n'implique pas forcément un diagnostic en période néonatale car elle peut être de révélation tardive.

## Le saviez-vous ?

La glande parathyroïdienne sécrète la **parathormone (PTH)**, et joue un rôle clé dans la **régulation du taux de calcium et de phosphore dans le sang**. Elle sert à activer la vitamine D pour favoriser l'assimilation du calcium contribuant ainsi à des **os solides** et au **bon fonctionnement des muscles et du cerveau**.

**L'hypoparathyroïdie post-chirurgicale** est la cause la plus fréquente chez l'adulte ; il s'agit d'une complication qui peut survenir après toute chirurgie du cou mais principalement suite à deux types d'interventions : après **parathyroïdectomie** ou après chirurgie thyroïdienne.

## Les principaux symptômes



**Myopathie, douleurs, tétanie**



**Troubles neurologiques, convulsions**



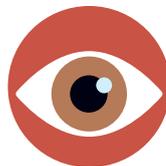
**Cardiomyopathie, arythmies**



**Laryngospasme**



**Anomalies dentaires**



**Cataracte**



**Fatigue chronique**

## Et le diagnostic ?



### Bilan biologique

- ▶ Calcémie basse (< 2,20 mmol/l ou < 88 mg/l),
- ▶ La concentration de PTH est soit basse soit anormalement normale alors qu'elle devrait être élevée dans un contexte de calcémie basse,
- ▶ Une phosphatémie élevée sera un élément fort dans la suspicion du diagnostique.



### Bilan génétique

- ▶ Dans le cadre d'une maladie autosomique dominante, le diagnostic d'une forme génétique est confirmé par le séquençage des gènes CASR, AP2SI et GNA11,
- ▶ Un grand nombre d'hypoparathyroïdie n'ont pas de diagnostique génétique.

## La prise en charge



Elle est multidisciplinaire, coordonnée par le médecin spécialiste et/ou traitant, **en concertation avec le centre de référence et/ou de compétence**.



Les traitements médicamenteux visent à normaliser le taux de calcémie pour ne plus avoir de symptômes :

- ▶ Utilisation de **vitamine D active** avec une **supplémentation en calcium par voie orale**
- ▶ Dans certains cas et uniquement après concertation avec les experts des CRM un **traitement avec de la parathormone de synthèse** peut-être mis en place.



**Éducation thérapeutique des patients, information et conseil en génétique.**

## Plus d'informations

Consultez le [Protocole national de diagnostic et de soins sur le site de la HAS](#).