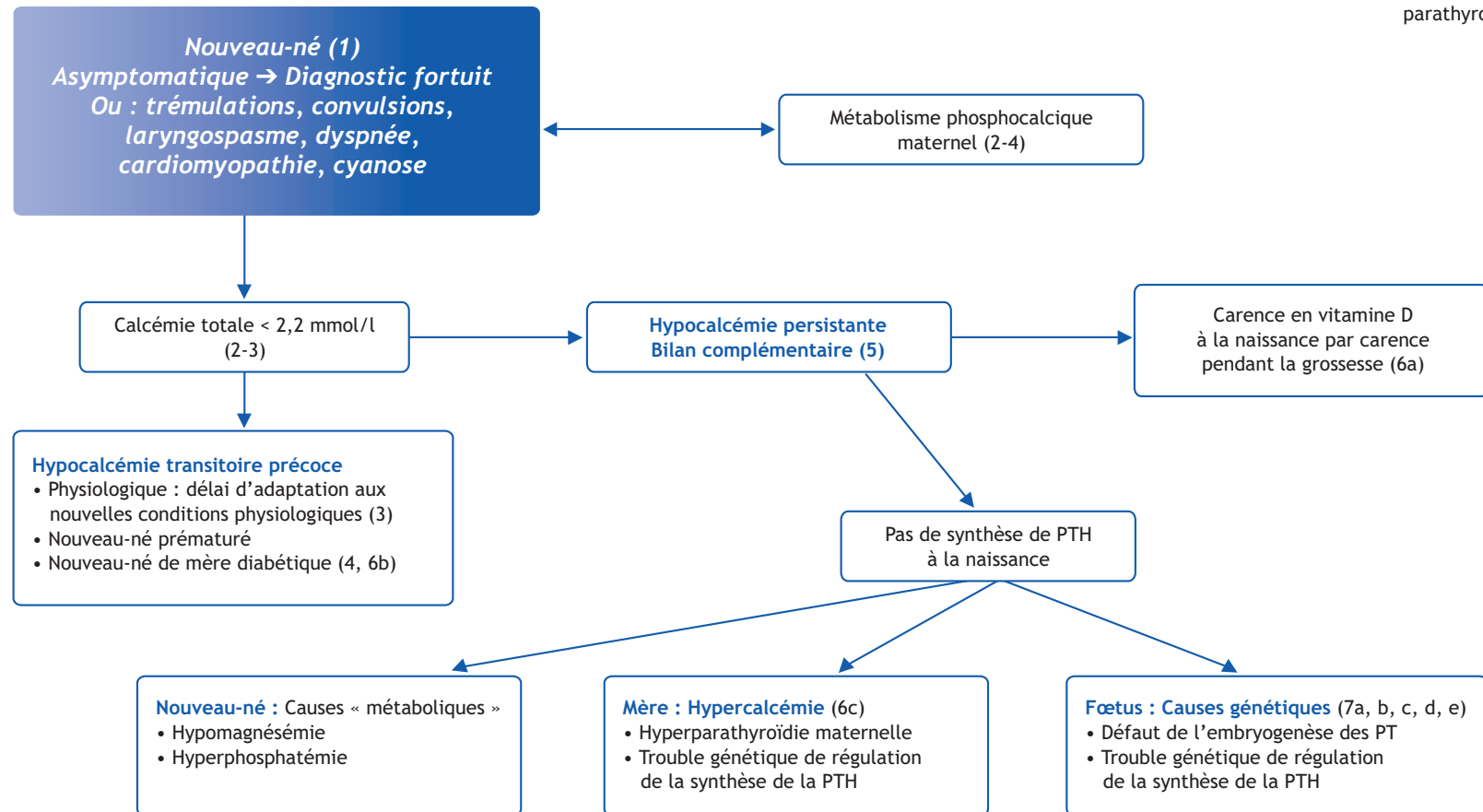


A. Lienhardt-Roussie

CDR Maladies rares du métabolisme phosphocalcique, hôpital de la Mère et de l'Enfant, 8, avenue D. Larrey, 87042 Limoges, France

■ Abréviations

PT : glande parathyroïdienne
PTH : hormone parathyroïdienne



■ Arbre diagnostique - Commentaires

(1) L'hypocalcémie néonatale est le plus souvent de symptomatologie frustrée et diagnostiquée au décours d'un bilan biologique systématique alors que l'enfant va bien.

(2) Les métabolismes phosphocalciques du fœtus et de la mère sont fortement intriqués : toute anomalie de ce métabolisme chez la mère peut retentir chez le fœtus avec des conséquences à la naissance : devant tout trouble du métabolisme phosphocalcique en période néonatale, il faut toujours analyser le métabolisme maternel.

(3) La calcémie fœtale est parfaitement corrélée à la calcémie maternelle avec une calcémie fœtale supérieure à la maternelle en raison d'un transfert transplacentaire actif des ions calcium et d'une régulation materno-fœtale de ce métabolisme très spécifique. La naissance interrompt brutalement cet apport expliquant la baisse physiologique des calcémies néonatales avec un nadir vers J2-J3 et la mise en route progressive d'une régulation autonome.

(4) Devant tout trouble du métabolisme phosphocalcique en période néonatale, il faut toujours connaître les pathologies maternelles (diabète gestationnel, traitement par barbiturique) et/ou contrôler les valeurs maternelles.

(5) Le bilan minimal pouvant être proposé est le suivant : calcémie, phosphatémie, magnésémie, PTH, Ca/créat. urinaire sur échantillon chez le nouveau-né, calcémie, PTH, 25OH vit. D maternelles, bilan à adapter aux circonstances diagnostiques.

(6) Causes maternelles :

- (6a) carence en vitamine D ne permettant pas au fœtus de faire ses stocks en vitamine D ;
- (6b) diabète gestationnel, par un mécanisme physiopathologique encore mal précisé : probable fuite urinaire du magnésium maternel entraînant une hypomagnésémie fœtale ;
- (6c) hypercalcémie maternelle qui va freiner la PTH fœtale en entraînant une hypercalcémie fœtale soit par hyperparathyroïdie maternelle, soit par mutation inhibitrice du récepteur sensible au calcium chez la mère attendant un fœtus non atteint de la même pathologie.

(7) Malformations embryologiques et atteinte génétique de la régulation de la synthèse de la PTH. En présence d'atteinte embryologique, l'hypocalcémie est souvent de révélation bruyante et précoce avec une PTH effondrée. Les atteintes sont nombreuses :

- (7a) large délétion en 22q avec cardiopathie néonatale fréquemment associée ;

- (7b) mutation de **GCMB** de transmission dominante ou récessive autosomique avec hypoplasie des glandes parathyroïdiennes ;
- (7c) mutation de **GATA3** de transmission dominante donnant le syndrome HDR pour hypoparathyroïdie/deafness/anomalies rénales avec présence d'anomalies rénales variées et de surdité dans la famille ;
- (7d) mutation activatrice de **CaSR** de transmission dominante dont le diagnostic est rarement porté en période néonatale (hormis cas familiaux connus), car l'hypocalcémie est parfaitement bien tolérée ;
- (7e) mutation de **TBCE** de transmission récessive autosomique donnant le syndrome HRD pour hypoparathyroïdie/retard mental/RCIU sévère.

Dans tous les cas, le traitement est symptomatique et repose sur les apports calciques et la prise de vitamine D dans sa forme 1 hydroxylée ou non selon l'étiologie et la sévérité de l'hypocalcémie.

Conflit d'intérêt

Interventions ponctuelles : activités de conseil (Procter) ; conférences : intervention en qualité d'intervenant (Procter).

■ Références

Hsu SC, Levine MA. Perinatal calcium metabolism: physiology and pathophysiology. *Semin Neonatol* 2004;4:281-96.

Kovacs SC, Kronenberg HM. Maternal-fetal calcium and bone metabolism during pregnancy, puerperium and lactation. *Endocrinol Rev* 1997;18:832-72.

Lienhardt A. Métabolisme phosphocalcique en période néonatale. In : Métabolisme phosphocalcique et osseux de l'enfant. Ed M Garabédian, E Mallet, A Linglart, A Lienhardt. Médecine Sciences Lavoisier, Paris, 2^e édition, 2011.