



HYPOMAGNESEMIE PRIMITIVE AVEC HYPOCALCEMIE SECONDAIRE : CAS D'UNE FAMILLE TUNISIENNE

S. Douik (1), S. Mrad (1), C. Boughzala (1), H. El Fekih (2), B. Charfeddine (1), Y. Hasni (2), J. Ben Abdallah (1), S. Ferchichi (1)
 (1) Laboratoire de Biochimie, CHU Farhat Hached, Sousse, Tunisie
 (2) Service d'Endocrinologie, CHU Farhat Hached, Sousse, Tunisie

Introduction

L'hypomagnésémie primitive ou congénitale avec hypocalcémie secondaire est une forme familiale rare à transmission autosomique récessive due à une mutation au niveau du gène codant pour le canal TRPM6. Elle est caractérisée par une hypomagnésémie sévère associée à une hypocalcémie modérée à sévère. Ce trouble se manifeste généralement par des symptômes neurologiques. Dans ce contexte, on rapporte le cas d'une hypomagnésémie congénitale dans une famille Tunisienne.

Observation

Il s'agit de 2 sœurs jumelles, issues d'un mariage consanguin. Chez la première fille, le diagnostic d'une hypoparathyroïdie était évoqué à l'âge de 9 ans devant des convulsions avec hypocalcémie profonde associées à un taux effondré de PTH. Le scanner cérébral avait montré des calcifications des noyaux gris cérébraux.



Initialement, la patiente était mise sous calcium et vitamine D. Malgré un traitement bien conduit, la calcémie restait basse et la patiente présentait des crises convulsives à répétitions. Au cours de son suivi, une hypomagnésémie à 0,5 mmol/L était constatée. La correction de la magnésémie par voie intraveineuse a permis la disparition des signes cliniques et la normalisation de la calcémie. D'où le diagnostic d'un déficit primitif en magnésium a été évoqué et confirmé ultérieurement par biologie moléculaire. Le dépistage de ce trouble était positif chez l'autre jumelle, qui avait un tableau clinique plus discret avec une hypomagnésémie modérée.

Conclusion

L'hypomagnésémie primitive est une affection rare mais grave. En dehors d'une prise en charge appropriée, ce trouble peut évoluer vers des complications neurologiques fatales. D'où la nécessité d'un diagnostic précoce et d'un traitement adéquat.

Références

- Lal N, Bhardwaj S, Lalgudi Ganesan S, Sharma R, Jain P. Case of hypomagnesemia with secondary hypocalcemia with a novel TRPM6 mutation. *Neurology India*. déc 2018;66(6):1795.
- Dribben WH, Eisenman LN, Mennerick S. Magnesium induces neuronal apoptosis by suppressing excitability. *Cell Death Dis*. août 2010;1(8):e63.
- Bayramoğlu E, Keskin M, Aycan Z, Savaş-Erdeve Ş, Çetinkaya S. Long-term Clinical Follow-up of Patients with Familial Hypomagnesemia with Secondary Hypocalcemia. *J Clin Res Pediatr Endocrinol*. sept 2021;13(3):300-7.

Discussion

Les progrès de la génétique moléculaire ont permis une meilleure compréhension des déficits primitifs en magnésium (Tableau I). La plupart des phénotypes d'hypomagnésémie congénitale ont été corrélés à un dysfonctionnement d'un transporteur de magnésium au niveau intestinal ou rénal.

Dans notre cas clinique, le déficit primitif d'absorption intestinale en magnésium est responsable de l'hypomagnésémie avec hypocalcémie secondaire. Le diagnostic a été confondu avec une hypoparathyroïdie jusqu'à ce que le taux de magnésium sérique soit mesuré. En effet, la déplétion intracellulaire en magnésium affecte probablement la synthèse et/ou la libération de la PTH et la résistance des organes cibles à cette hormone ce qui semble contribuer au dérèglement du métabolisme du calcium [1].

Les convulsions étaient secondaires à l'hypocalcémie principalement mais aussi à l'hypomagnésémie, qui induit une hyperexcitabilité neuronale et perturbe la transmission GABAergique [2].

Tableau I : Différentes hypomagnésémies primitives

Affection	Gène
Hypomagnésémie primitive avec hypocalcémie secondaire	TRPM6
Hypomagnésémie, hypercalciurie et néphrocalcinose	PCLN-1
Hypomagnésémie, hypocalciurie dominante	CNNM2
Hypomagnésémie, hypocalciurie récessive	?

Sur le plan thérapeutique, la supplémentation orale en magnésium à doses élevées favorise l'augmentation de la magnésémie, malgré les problèmes d'absorption intestinale. Les sels organiques sont préférables aux sels minéraux. La pertinence de la supplémentation en calcium est discutée, car il est possible qu'une correction de l'homéostasie du magnésium puisse également améliorer la calcémie. Pour notre patiente, une dose élevée de magnésium de 1000 mg/jour a entraîné une diarrhée chronique. Nous avons donc réduit la dose à 750 mg/jour (la dose maximale tolérable), en la diluant dans une solution de réhydratation de type OMS.