



PARTAGE D'EXPÉRIENCE DU CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MALADIES RARES DU MÉTABOLISME DU CALCIUM ET DU PHOSPHATE (CaP)
HÔPITAL DES ENFANTS - CHU DE TOULOUSE



#2

OCTOBRE 2025

Edition réalisée en partenariat
avec la filière OSCAR

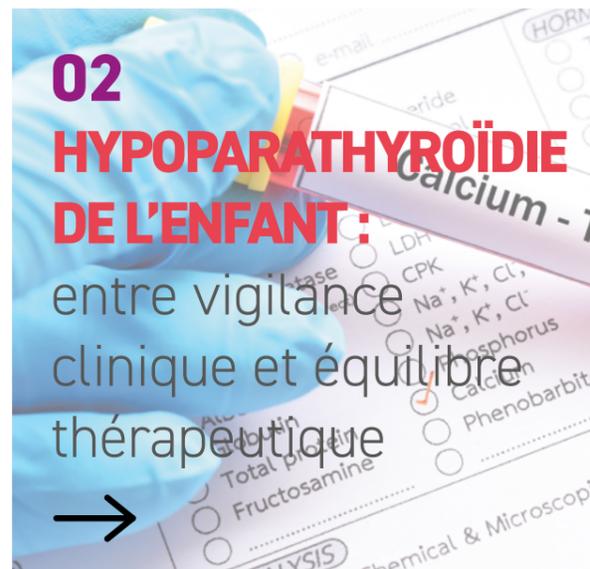


**HYPOPARATHYROÏDIE :
UNE PRISE EN CHARGE
ADAPTÉE TOUT AU
LONG DE LA VIE**
Hôpital des Enfants -
CHU de Toulouse

SOMMAIRE



01 ÉDITORIAL



02 HYPOPARATHYROÏDIE DE L'ENFANT : entre vigilance clinique et équilibre thérapeutique



03 HYPOPARATHYROÏDIE PÉDIATRIQUE : la génétique au cœur du diagnostic



04 HYPOPARATHYROÏDIE POST- THYROÏDECTOMIE CHEZ L'ENFANT : évaluer, comprendre, anticiper



05 HYPOPARATHYROÏDIE DE L'ENFANT : prévenir les atteintes dentaires précoces



06 LES ENJEUX DE LA PRISE EN CHARGE ADULTE : améliorer la qualité de vie et prévenir les risques rénaux



07 POINTS CLÉS À RETENIR



08 ACTUALITÉS HypoPTH



03 - INTERVIEW

HYPOPARATHYROÏDIE DE L'ENFANT :
ENTRE VIGILANCE CLINIQUE ET ÉQUILIBRE
THÉRAPEUTIQUE



Pr Thomas Édouard
Pédiatre
endocrinologue

04 - INTERVIEW

HYPOPARATHYROÏDIE PÉDIATRIQUE :
LA GÉNÉTIQUE AU CŒUR DU DIAGNOSTIC



**Dr Marion
Aubert-Mucca**
Génétiennne

05 - REGARDS CROISÉS

HYPOPARATHYROÏDIE
POST-THYROÏDECTOMIE CHEZ L'ENFANT :
ÉVALUER, COMPRENDRE, ANTICIPER



Dr Alice Hinsinger
Pédiatre



Pr Olivier Abbo
Chirurgien pédiatrique

06 - INTERVIEW

HYPOPARATHYROÏDIE DE L'ENFANT :
PRÉVENIR LES ATTEINTES
DENTAIRES PRÉCOCES



Pr Frédéric Vaysse
Chirurgien-dentiste
pédiatrique

07 - INTERVIEW

LES ENJEUX DE LA PRISE EN CHARGE
ADULTE : AMÉLIORER LA QUALITÉ DE VIE
ET PRÉVENIR LES RISQUES RÉNAUX



Dr Céline Mouly
Endocrinologue

ÉDITO

HYPOPARATHYROÏDIE DE L'ENFANT : une prise en charge experte et de nouvelles perspectives



L'équipe pédiatrique du centre de référence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate (CRMR CaP) du CHU de Toulouse.

De gauche à droite :

Christine Bloqué, technicienne de recherche clinique ;

Morgane Espitalier, enseignante en activité physique adaptée ;

Dr Marion Aubert-Mucca, généticienne ;

Pr Thomas Édouard, pédiatre endocrinologue et coordonnateur du centre de référence ;

Dr Isabelle Gennero, biologiste médicale ;

Dr Valérie Porquet-Bordes, pédiatre endocrinologue ;

Sanaa Eddiry Castanet, cheffe de projet en recherche clinique.

Sont également associés à cette équipe :

le **Dr Guillaume Couture**, rhumatologue, et

le **Dr Céline Mouly**, endocrinologue.

L'hypoparathyroïdie (HypoPTH) est une pathologie rare chez l'enfant, dont le diagnostic est parfois retardé du fait de signes d'hypocalcémie peu spécifiques. Pourtant, face à un tableau clinique atypique, un simple dosage de la calcémie peut suffire à orienter vers le bon diagnostic.¹

Le diagnostic précoce est essentiel pour débuter au plus tôt un traitement spécifique et une surveillance adaptée. Les formes pédiatriques d'hypoparathyroïdie sont le plus souvent d'origine génétique, parfois isolées, souvent syndromiques. Il ouvre la voie à une prise en charge structurée, à un accès

aux analyses génétiques adaptées, à l'évaluation des complications associées et à un accompagnement spécialisé sur le long terme. Récemment, une hormonothérapie substitutive a été approuvée chez l'adulte et des essais thérapeutiques chez l'enfant sont attendus.

Depuis 2008, le centre de référence des maladies rares du calcium et du phosphate du CHU de Toulouse est engagé dans cette dynamique. Il contribue activement aux travaux portés par la filière OSCAR, notamment à la rédaction du PND^S¹, à l'élaboration de recommandations sur la prise en charge des hypocalcémies et à la mise à jour des fiches

thérapeutiques encadrant l'usage des traitements. Cette expertise est également mobilisée dans le cadre du registre Épi-Hypo (<https://www.epihypo.org>), première étude nationale sur l'épidémiologie de l'hypoparathyroïdie, et dans les réunions de concertation pluridisciplinaires (RCP CaP) qui permettent d'évaluer collectivement les situations complexes, notamment chez l'enfant.

À Toulouse, cette dynamique se décline aussi sur le terrain. Une analyse rétrospective d'un protocole spécifique de prévention de l'hypoparathyroïdie post-thyroidectomie chez l'enfant servira de base à une discussion du groupe

de travail Hypoparathyroïdie de la filière OSCAR. Cette démarche s'inscrit dans une volonté de mieux anticiper les risques, d'harmoniser les pratiques et, à terme, de faire émerger des référentiels nationaux partagés.

Mais au-delà des outils, c'est une culture commune qu'il faut continuer à construire. Une culture du repérage précoce, de la coordination, de la prévention et de l'adaptation aux spécificités pédiatriques. Car ces enfants, suivis parfois dès les premières années de vie, méritent des parcours solides, pensés dans la durée et intégrant l'ensemble des dimensions cliniques : endocrinienne, rénale, dentaire, psychologique, nutritionnelle.

Et parce que cette maladie ne s'arrête pas à la fin de l'enfance, la transition vers l'âge adulte doit elle aussi être pensée, préparée, accompagnée. Le suivi médical évolue, les risques aussi – notamment sur le plan rénal – et la qualité de vie devient une priorité centrale. Assurer une continuité d'expertise, d'écoute et d'ajustement thérapeutique constitue l'un des leviers majeurs pour améliorer durablement le parcours des patients.

C'est cette ambition collective que reflète ce nouveau numéro d'Horizon HypoPTH. Pour que chaque enfant – et chaque futur adulte – ait, dès le premier signe, accès à

l'expertise dont il a besoin.

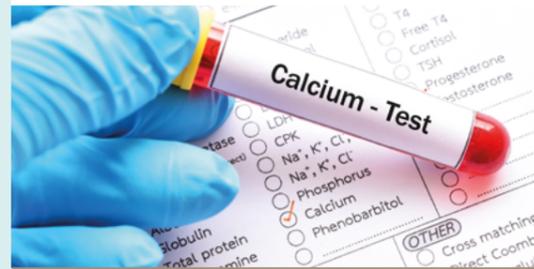
Pr Thomas Édouard

Pédiatre endocrinologue, coordonnateur du centre de référence constitutif des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate (CaP) du CHU de Toulouse.





HYPOPARATHYROÏDIE DE L'ENFANT : entre vigilance clinique et équilibre thérapeutique



Chez l'enfant, l'hypoparathyroïdie se manifeste le plus souvent dans un contexte génétique et reste une pathologie parfois difficile à diagnostiquer. Le Pr Thomas Édouard revient sur les enjeux du repérage clinique, de la prise en charge et des perspectives à venir.

Quels sont les principaux modes de révélation de la maladie ?

Pr Édouard : Chez l'enfant, les signes révélateurs de l'hypoparathyroïdie sont ceux de l'hypocalcémie.¹ Ces signes peuvent être variables en intensité en fonction de l'âge de l'enfant, de la sévérité de l'hypocalcémie et de son ancienneté. En cas d'hypocalcémie sévère ou d'apparition rapide, les manifestations peuvent être aiguës avec des signes neurologiques (convulsions), respiratoires (laryngospasme) ou cardiaques (troubles du rythme)

qui peuvent engager le pronostic vital, il s'agit donc d'une urgence. Dans les formes installées de façon plus progressive, les manifestations peuvent être plus discrètes et non spécifiques comme des troubles digestifs ou comportementaux, notamment chez l'enfant plus grand. Le plus difficile est donc souvent de penser à doser la calcémie.

Dans certaines situations à risque d'hypoparathyroïdie, comme les chirurgies de la thyroïde ou certaines maladies génétiques (syndrome de microdélétion 22q11.2), l'hypoparathyroïdie est dépistée de manière systématique par la réalisation d'un bilan phosphocalcique.

Une fois cette hypocalcémie identifiée, quelles sont les étapes ?

Pr Édouard : Dans un premier temps, le traitement urgent est celui de l'hypocalcémie et repose principalement sur l'apport de calcium, par voie orale ou intraveineuse en fonction de la gravité, et de vitamine D active (alfacalcidol). Un protocole national

spécifique a été élaboré récemment au sein de la filière OSCAR.² Une fois la calcémie normalisée, les explorations complémentaires à visée étiologique vont permettre de déterminer l'origine de l'hypocalcémie. Dans l'hypoparathyroïdie, l'hypocalcémie est associée à une PTH basse ou non adaptée. Le traitement spécifique repose alors sur des apports normaux de calcium et surtout sur la vitamine D active. En effet, la vitamine D classique (cholécalférol) n'est pas efficace, car elle nécessite une activation par la parathormone (PTH) qui est ici déficiente.¹

Quelles sont les principales formes pédiatriques ?

Pr Édouard : Contrairement à l'adulte où les formes acquises post-chirurgie de la thyroïde prédominent, les formes pédiatriques sont majoritairement génétiques. On distingue des formes isolées et des formes syndromiques. Le syndrome de microdélétion 22q11.2 (anciennement appelé syndrome de Di George) est une des causes classiques

INTERVIEW/De l'endocrinologue

d'hypoparathyroïdie notamment chez le nouveau-né et le nourrisson. Ce diagnostic est évoqué devant l'association de l'hypoparathyroïdie à des signes faciaux caractéristiques et des malformations cardiaques. Le syndrome APECED, d'origine auto-immune mais génétiquement déterminé, en est un autre exemple, et apparaît plus tardivement chez l'enfant. Enfin, on retrouve aussi des anomalies génétiques du récepteur sensible au calcium, qui régule la libération de PTH. Dans cette dernière pathologie, l'hypocalcémie est associée à une hypercalciurie.¹

L'exploration génétique (par panel de gènes ou génome) est donc une étape importante de la démarche diagnostique une fois l'hypoparathyroïdie identifiée.

Comment s'organise le traitement au long cours ?

Pr Édouard : Le suivi est multidisciplinaire et doit être réalisé dans le cadre d'un centre de référence ou compétence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate. Le traitement médicamenteux repose sur un équilibre délicat puisqu'il faut corriger l'hypocalcémie sans induire une hypercalciurie, qui peut entraîner une néphrocalcinose. Il faut donc ajuster finement les doses de calcium et de vitamine D ac-

tive, compléter par une évaluation diététique, et surveiller régulièrement les bilans phosphocalciques sanguins et urinaires. Un suivi dentaire et une échographie rénale annuelle doivent également être mis en place.¹

Quelles sont les limites de cette approche médicamenteuse conventionnelle ?

Pr Édouard : Chez certains enfants, notamment ceux atteints du syndrome APECED ou d'une anomalie du récepteur au calcium, le traitement conventionnel par vitamine D active peut ne pas suffire.¹ En effet, la correction de l'hypocalcémie peut s'accompagner d'une aggravation de l'hypercalciurie et de la néphrocalcinose. De plus, il peut exister des troubles digestifs qui interfèrent avec l'absorption du traitement par voie orale. C'est dans ces situations qu'une hormonothérapie substitutive par PTH recombinante serait particulièrement bénéfique ; une molécule a obtenu l'AMM chez l'adulte en 2024 et des essais pédiatriques sont attendus.¹

Quelles complications peut-on observer ?

Pr Édouard : Outre les complications aiguës de l'hypocalcémie, on surveille les effets secondaires de la maladie ou du traitement, notamment au niveau rénal (néphrocalcinose) et oculaire (cataracte sous-capsu-



Pr Thomas Édouard
Pédiatre endocrinologue

Le plus difficile, ce n'est pas de diagnostiquer l'hypoparathyroïdie, c'est de penser à doser la calcémie

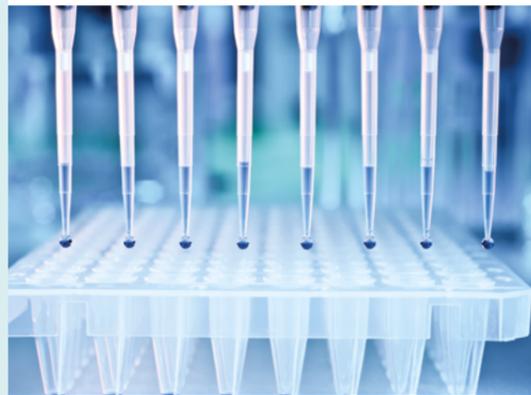
laire) ; plus rarement des calcifications cérébrales peuvent être observées. Chez l'enfant, les anomalies dentaires sont également fréquentes, liées à un défaut de minéralisation pendant la formation des dents. Dans les formes syndromiques, d'autres spécialités peuvent être mobilisées selon les atteintes associées, par exemple cardiologie, ORL, orthopédie dans le syndrome de microdélétion 22q11.2.¹

Quel est le message prioritaire pour les médecins de premier recours ?

Pr Édouard : Il faut penser à doser la calcémie devant tout symptôme prolongé non spécifique chez l'enfant. Après la prise en charge symptomatique de l'hypocalcémie, la découverte d'une hypocalcémie doit mener à une orientation vers un centre de référence ou compétence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate afin de porter un diagnostic étiologique précis, de débuter un traitement spécifique et un suivi adapté.



HYPOPARATHYROÏDIE PÉDIATRIQUE : la génétique au cœur du diagnostic



Dans le parcours d'un patient atteint d'hypoparathyroïdie, la génétique intervient à un moment clé : lorsque les causes secondaires ont été écartées. Le Dr Marion Aubert-Mucca, généticienne, explique comment les tests sont orientés, comment les résultats sont interprétés et pourquoi le conseil génétique joue un rôle central dans l'accompagnement des familles.

À quel moment intervenez-vous dans le parcours de soins ?

Dr Aubert-Mucca : Nous intervenons principalement lorsque les causes acquises — telles que secondaires à une chirurgie thyroï-

dienne — ont été exclues. Cela concerne surtout les enfants, chez qui les formes congénitales sont plus fréquentes, mais certaines formes génétiques peuvent aussi se révéler à l'âge adulte, notamment dans un contexte familial.¹

Quelles sont les grandes causes génétiques d'hypoparathyroïdie ?

Dr Aubert-Mucca : On distingue deux grands cadres. D'abord les formes isolées, sans autre symptôme associé. Plusieurs gènes sont alors en cause, comme *GCM2*, *PTH*, *CaSR*, *GNA11* ou encore *SOX3*.¹ Certains sont impliqués dans le développement des glandes parathyroïdes, d'autres dans la production ou la régulation de la parathormone. Ensuite, les formes syndromiques, plus complexes, où l'hypoparathyroïdie est un des signes parmi d'autres : anomalies du développement, surdité, atteinte rénale ou neurodéveloppementale. On pense alors aux syndromes de Di George

(délétion 22q11.2), HDR (hypoparathyroïdie, surdité et dysplasie rénale) ou d'autres plus rares.¹ Identifier ces formes syndromiques est essentiel car elles impliquent une prise en charge plus large.

Quels outils utilisez-vous pour poser le diagnostic ?

Dr Aubert-Mucca : Lorsque l'hypoparathyroïdie semble isolée, nous commençons par un panel ciblé regroupant les gènes connus. En cas de résultat négatif, on élargit à un séquençage pangénomique, dans le cadre du Plan France Médecine Génomique. À Toulouse, les analyses sont réalisées via la plateforme AURAGEN à Lyon. Pour faciliter l'interprétation, un prélèvement en trio (enfant + parents) est demandé, ce qui est plus facile à obtenir chez l'enfant que chez l'adulte.

Comment interprétez-vous les résultats ?

Dr Aubert-Mucca : L'enjeu est de faire le lien entre les variations génétiques identifiées et le tableau clinique.

INTERVIEW/De la généticienne

On trouve de nombreuses variations dans l'ADN, mais toutes ne sont pas pathogènes et causales. Il est donc crucial de croiser les données génétiques avec le contexte clinique et biologique, notamment le bilan phospho-calcique.

Certaines corrélations génotype/phénotype sont bien établies. Par exemple, des mutations différentes du gène *CaSR* peuvent donner soit des formes dominantes (familiales modérées), soit des formes récessives (souvent néonatales et sévères). Idem pour *GCM2*, où des mutations perte de fonction récessives peuvent coexister avec des mutations dominantes négatives.¹

Comment se passe l'annonce du diagnostic ?

Dr Aubert-Mucca : Elle varie selon le contexte. L'annonce d'une forme syndromique est plus difficile à recevoir pour les familles, en particulier si le diagnostic est associé à des atteintes multiples. À l'inverse, après une errance diagnostique prolongée, un diagnostic génétique peut être vécu comme un soulagement. Nous adaptons

notre approche à chaque situation : parfois en consultation conjointe avec un psychologue, parfois avec un soutien différé. Le conseil génétique est également fondamental.¹ Les modes de transmission sont variés : dominant, récessif, lié à l'X. Cela a des conséquences sur les éventuelles futures grossesses et la famille élargie. Notre rôle est d'apporter une information personnalisée à chaque situation familiale.

Identifie-t-on une cause génétique dans tous les cas ?

Dr Aubert-Mucca : Non. Malgré les outils disponibles, certaines hypoparathyroïdies restent sans cause identifiée. Le séquençage du génome permet de détecter des anomalies dans les régions non codantes ou des gènes encore inconnus en pathologie humaine. C'est pourquoi il est réalisé en deuxième intention, après le panel ciblé.

La recherche avance : des projets internationaux visent à mieux comprendre les voies de signalisation calciques et le développement embryonnaire des glandes parathyroïdes. Les dix prochaines années pourraient encore ré-



Dr Marion Aubert-Mucca
Généticienne

Il est essentiel de distinguer les formes isolées, sans autre symptôme, des formes syndromiques, qui s'inscrivent dans un tableau plus complexe

vérer de nombreuses découvertes dans ce domaine.

Un mot pour conclure ?

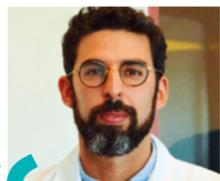
Dr Aubert-Mucca : Face à une hypoparathyroïdie inexplicquée, penser à la génétique est essentiel, surtout chez l'enfant. Savoir distinguer une forme isolée d'une forme syndromique permet de guider le diagnostic et l'accompagnement. Et lorsque le diagnostic est posé, il devient un outil de compréhension, d'anticipation et d'évaluation du risque familial.¹



HYPOPARATHYROÏDIE POST-THYROÏDECTOMIE CHEZ L'ENFANT : évaluer, comprendre, anticiper



Chez l'enfant, la thyroïdectomie est une intervention rare mais à fort enjeu. L'hypoparathyroïdie postopératoire, bien que peu fréquente, reste une complication redoutée.^{3,4} À Toulouse, un protocole préventif à base de vitamine D active a été mis en place en 2014. Son évaluation, menée dans le cadre d'une thèse de médecine, ouvre aujourd'hui la voie à une meilleure compréhension et à une harmonisation des pratiques.



Pr Olivier Abbo

Chirurgien pédiatrique

L'hypoparathyroïdie post-thyroïdectomie est une complication grave mais évitable. Elle mérite une prise en charge experte et coordonnée

Pourquoi s'intéresser à cette complication en pédiatrie ?

Dr Hinsinger : Ce travail s'inscrit dans le cadre de ma thèse de pédiatrie, réalisée avec le Pr Édouard. L'objectif était d'évaluer les pratiques du CHU de Toulouse concernant l'hypoparathyroïdie post-thyroïdectomie, et plus spécifiquement d'analyser l'impact d'un protocole local mis en place en 2014.

Quelle est la fréquence de ces interventions ?

Pr Abbo : Cela reste rare. Nous réalisons en moyenne entre trois et sept thyroïdectomies par an chez l'enfant. Les indications incluent des pathologies congénitales, des chirurgies prophylactiques en cas de syndromes génétiques (comme les NEM2 ou DICER1), et plus rarement, des cancers thyroïdiens. Les cas de plus en plus complexes nous sont souvent référés au sein d'un réseau expert.

Quel est le principe du protocole mis en place à Toulouse ?

Dr Hinsinger : Il repose sur l'administration d'alpha-calcidol, une forme active de vitamine D, donnée en préopératoire puis en postopératoire à doses dégressives. L'objectif est de prévenir la baisse de calcémie induite par une diminution de la sécrétion de PTH, en stimulant l'absorption digestive du calcium.

Et quels résultats avez-vous observés ?

Dr Hinsinger : Notre étude montre que ce protocole ne réduit pas significativement l'incidence de l'hypoparathyroïdie postopératoire. Cela soulève la question de son intérêt, d'autant plus qu'aucune harmonisation des pratiques n'existe actuellement au niveau national.

Quelles alternatives envisagez-vous ?

Dr Hinsinger : L'approche que nous privilégions désormais est celle du dépistage précoce plutôt que de la prévention systématique. Une étude néerlandaise de 2023⁵

suggère l'intérêt de dosages répétés de la calcémie et de la PTH après chirurgie, permettant un ajustement rapide du traitement (calcium et alpha-calcidol à dose adaptée) en cas d'hypocalcémie.

Quelles précautions sont prises lors de la chirurgie ?

Pr Abbo : La préservation des glandes parathyroïdes est une priorité, mais elle est techniquement complexe.⁴ Les interventions sont réalisées en binôme ORL - chirurgiens pédiatriques. Chez l'enfant, les glandes sont minuscules et parfois indistinctes du tissu graisseux environnant. Le risque zéro n'existe pas, surtout dans les contextes de curage ganglionnaire.

Quels sont les signes et risques liés à l'hypoparathyroïdie postopératoire ?

Dr Hinsinger : En phase aiguë, l'hypocalcémie peut entraîner convulsions, spasmes laryngés, troubles du rythme cardiaque, ou plus discrètement, des paresthésies péri-buccales.³ Si l'hypoparathyroïdie devient chronique (au-delà de six mois), on entre dans une prise en charge au long cours, avec des impacts sur la santé physique et psychologique, et sur la qualité de vie.

REGARD/De la pédiatre

Des facteurs de risque ont-ils été identifiés ?

Dr Hinsinger : Oui, dans notre étude, le principal facteur associé est le curage ganglionnaire. La littérature évoque également un âge jeune, le sexe féminin, les pathologies malignes disséminées ou l'existence d'une hypocalcémie préopératoire, mais ces éléments ne sont pas toujours retrouvés en pédiatrie.⁵

Les pratiques sont-elles homogènes en France ?

Dr Hinsinger : Non, elles sont très variables. Dans le cadre de ma thèse, j'ai adressé un questionnaire aux membres de la filière OSCAR et aux chirurgiens pédiatriques. Très peu utilisent un protocole structuré. Le CHU de Montpellier applique un schéma similaire au nôtre, mais la plupart des centres gèrent au cas par cas.

Cette hétérogénéité pose-t-elle problème ?

Pr Abbo : Oui. La prise en charge est disparate, avec peu de standardisation. Selon les régions, ce sont des ORL, des chirurgiens digestifs adultes ou pédiatriques qui réalisent ces interventions. À Toulouse, nous avons structuré notre parcours autour de l'Hôpital



Dr Alice Hinsinger

Pédiatre

On s'oriente désormais vers une détection précoce, avec des dosages répétés de la calcémie et de la PTH après chirurgie

tal des Enfants, en lien étroit avec le Dr Isabelle Oliver-Petit, endocrinologue référente. Ce type de coordination reste encore trop rare.

Quel message souhaitez-vous transmettre à l'issue de ce travail ?

Dr Hinsinger : Le protocole d'administration systématique de vitamine D active n'a pas démontré d'efficacité. L'enjeu est désormais de repérer rapidement les cas à risque et de construire, à terme, un protocole de prise en charge partagé au niveau national.

Pr Abbo : L'hypoparathyroïdie post-thyroïdectomie est une complication sérieuse, mais évitable. Elle justifie une approche experte, coordonnée, et idéalement harmonisée à l'échelle du territoire.

REGARD/Du chirurgien

HYPOPARATHYROÏDIE DE L'ENFANT : prévenir les atteintes dentaires précoces



Chez les enfants atteints d'hypoparathyroïdie, les dents se forment dans un contexte de déséquilibre métabolique et elles en gardent parfois des séquelles irréversibles. Hypoplasie de l'émail, sensibilité accrue, risque carieux majoré : les dents, comme les autres tissus calcifiés, subissent les effets de la pathologie.¹ Le Pr Frédéric Vaysse, spécialiste en odontologie pédiatrique au CHU de Toulouse, rappelle l'importance d'une prise en charge précoce et adaptée pour préserver la santé bucco-dentaire de ces jeunes patients.

Quelles anomalies observe-t-on chez ces enfants ?

Pr Vaysse : La plus documentée est l'hypoplasie de l'émail, une altération de la quantité (ou parfois de

la qualité) d'émail produite au moment de la formation de la dent.^{1,6} L'émail est plus fin, la dent devient alors plus fragile, et plus vulnérable aux caries.^{1,7} Ce défaut est d'autant plus problématique que l'émail, tissu minéralisé, ne se régénère pas : il conserve cette "cicatrice" tout au long de la vie de la dent.⁸ Ces anomalies se forment durant les premières années de vie, souvent avant même que le diagnostic d'hypoparathyroïdie soit posé.^{8,9} Certaines dents permanentes, comme les incisives et premières molaires, débutent leur développement très tôt. Lorsqu'une hypocalcémie n'est pas encore corrigée, l'impact sur la minéralisation peut être irréversible.¹⁰

Quels sont les objectifs de la prise en charge ?

Pr Vaysse : Ils sont doubles : restaurer et prévenir. Lorsqu'il y a perte de substance, une restauration est nécessaire.¹ Mais dans la plupart des cas, l'enjeu principal est

de protéger l'émail fragilisé et de prévenir la carie. Cela passe par des soins rigoureux à domicile (brossage avec dentifrice fluoré, hygiène quotidienne) et en cabinet (applications régulières de vernis fluoré). Chez les enfants avec un trouble cognitif ou comportemental associé, ces gestes peuvent être difficiles à mettre en œuvre, d'où l'importance du rôle actif des parents dans le maintien de la santé orale.

Y a-t-il des précautions spécifiques à prendre pendant les soins ?

Pr Vaysse : Oui. L'hypoplasie de l'émail est souvent associée à une hypersensibilité dentaire. Les soins peuvent donc être douloureux. L'anesthésie locale peut être parfois moins efficace en raison de la sensibilité de la pulpe dentaire.¹¹ Il faut alors adapter les techniques : gestion de la douleur, recours éventuel à la sédation, environnement rassurant pour l'enfant. À une échelle bien moindre, on

INTERVIEW / Du chirurgien-dentiste

retrouve ici des situations proches de la MIH (hypominéralisation des molaires et incisives), une pathologie beaucoup plus fréquente, avec un tableau clinique qui peut se rapprocher.¹¹

Les dents temporaires sont-elles aussi concernées ?

Pr Vaysse : Elles peuvent l'être, mais les atteintes les plus marquées concernent les dents permanentes, car elles se forment au moment où le déséquilibre métabolique a le plus d'impact. C'est pour cela que la précocité du diagnostic et du traitement médical est cruciale : elle permet de limiter les atteintes structurelles irréversibles.

Comment structurer le parcours de soins ?

Pr Vaysse : Ces enfants doivent être suivis comme des patients à risque, même si leur prise en charge ne nécessite pas systématiquement un centre hospitalier. Un cabinet de ville sensibilisé à la fragilité de ces dents est tout à fait à même de suivre ces patients. Mais un

passage en centre expert est recommandé, notamment pour les cas plus complexes, ou en cas de trouble associé. Aujourd'hui, l'odontologie pédiatrique se développe également en pratique de ville, ce qui améliore l'accès aux soins spécialisés.

D'autres éléments doivent-ils alerter ?

Pr Vaysse : Oui. Des retards d'éruption des dents incluses ou des anomalies de la pulpe dentaire (plus volumineuse que la normale) peuvent être observés.¹² Ces signes sont fréquents dans les hypoplasies d'émail et méritent une attention particulière. Par ailleurs, certaines anomalies d'éruption ont été associées à des mutations d'un récepteur de la PTH.¹³ Ce lien avec l'hypoparathyroïdie reste à confirmer, mais c'est une piste de



Pr Frédéric Vaysse

Chirurgien-dentiste pédiatrique

L'émail ne se régénère pas. Il faut donc protéger ce qui peut l'être, dès le plus jeune âge

recherche intéressante à suivre.

Un dernier message ?

Pr Vaysse : Même si les atteintes dentaires ne sont pas les plus visibles dans cette pathologie, elles peuvent avoir un impact durable sur la qualité de vie. Il faut y penser tôt, agir en prévention, et accompagner les familles dans la durée. Ce sont des gestes simples, mais qui peuvent tout changer pour l'enfant devenu adulte.

Pour plus d'information sur l'hypoparathyroïdie



LES ENJEUX DE LA PRISE EN CHARGE ADULTE : améliorer la qualité de vie et prévenir les risques rénaux

mique. Parmi les causes rares on peut retrouver des formes auto-immunes ou infiltratives et quelques cas restent sans cause clairement identifiée.¹⁴

Quels sont les symptômes les plus fréquents ?

Dr Mouly : Les patients évoquent principalement des paresthésies, des crampes, une fatigue persistante, voire une sensation de brouillard cognitif ou de troubles de la concentration.^{2,15} Même à intensité modérée, ces symptômes peuvent avoir un impact significatif sur la qualité de vie et le quotidien professionnel, familial ou social.^{14,15}

Quels sont les grands principes de la prise en charge ?

Dr Mouly : L'objectif est d'améliorer le confort des patients tout en limitant les effets secondaires des traitements. Le principal enjeu est de prévenir les complications rénales liées aux apports calciques : lithiases urinaires, dépôts calciques dans le parenchyme rénal (néphrocalcinose), et à terme, un risque d'insuffisance rénale.^{14,16} D'autres

effets à long terme existent, comme les cataractes secondaires, mais le rein reste l'organe à surveiller en priorité.

Comment s'organise le suivi au quotidien ?

Dr Mouly : L'évaluation repose à la fois sur les échanges cliniques — avec parfois l'usage d'échelles de qualité de vie spécifiques,¹ récemment développées et encore peu répandues — et sur un suivi biologique régulier, comprenant des bilans sanguins et urinaires. Il ne faut pas négliger non plus l'imagerie rénale, ponctuelle mais indispensable pour détecter précocement d'éventuelles complications.

Quel est le rôle des autres spécialités médicales ?

Dr Mouly : À Toulouse, le suivi est principalement assuré par les endocrinologues. Toutefois, nous collaborons régulièrement avec les néphrologues et les rhumatologues, notamment dans le cadre de réunions de concertation pluridisciplinaires organisées plusieurs fois par an.

INTERVIEW/De l'endocrinologue

Pour les cas particulièrement complexes, il est aussi possible de solliciter les réunions de concertation pluridisciplinaires (RCP) de la filière OSCAR.

Comment s'organise la transition depuis la pédiatrie ?

Dr Mouly : L'objectif est de rencontrer les jeunes dans leur service pédiatrique en présence de leurs parents et de leur pédiatre référent. Ce premier contact permet de préparer en douceur leur passage vers le secteur adulte, souvent perçu comme plus abrupt et moins "coconé". Un des principaux buts est d'éviter les patients perdus de vue qui sont plus à risque de complications sans suivi spécialisé.

Quelles sont les avancées thérapeutiques récentes ?

Dr Mouly : Jusqu'à récemment, l'hypoparathyroïdie était l'une des rares endocrinopathies dans laquelle le traitement ne reposait pas sur le remplacement de l'hormone manquante. Désormais, un traitement par PTH recombinante est disponible¹ pour les patients difficiles à équilibrer, marquant une avancée majeure dans la prise en charge. D'autres molécules sont également en cours de

développement, par exemple pour une des formes génétiques d'hypoparathyroïdie.¹

Existe-t-il des programmes d'éducation thérapeutique à Toulouse ?

Dr Mouly : Pas encore, mais nous y réfléchissons. Deux programmes existent actuellement en France, dont un, développé par le CHU de Nantes et accessible à distance, ce qui représente une opportunité intéressante pour les patients éloignés. Ce champ reste à développer car l'éducation thérapeutique est essentielle¹ pour favoriser l'autonomie, mieux comprendre la maladie, améliorer le vécu et la qualité de vie et renforcer l'adhésion au traitement.

Quel rôle joue l'alimentation dans le suivi ?

Dr Mouly : Il est central. Un apport régulier en calcium, notamment via les produits laitiers, répartis dans la journée, fait partie des fondements de la prise en charge et améliore certainement la symptomatologie.¹⁶ Ce message, pourtant simple, n'est pas toujours bien intégré, y compris parmi les professionnels de santé. L'alimentation, l'activité physique adaptée, les événements de vie doivent être pris en compte dans



Dr Céline Mouly
Endocrinologue

Les aspects les plus novateurs actuellement sont la prise en compte de la qualité de vie et l'émergence de nouveaux traitements

l'ajustement des traitements.¹

Le vécu de la maladie varie-t-il selon l'histoire du patient ?

Dr Mouly : Oui. Les patients diagnostiqués dans l'enfance ont parfois vécu des hypocalcémies sévères, parfois avec des crises convulsives.¹ Ils gardent un rapport plus intense, parfois plus anxieux, à leur maladie. Leur suivi nécessite une attention particulière au-delà des seuls résultats biologiques.

Un dernier message ?

Dr Mouly : L'hypoparathyroïdie est longtemps restée en marge avec peu d'options thérapeutiques et une reconnaissance limitée de ses effets au quotidien. Aujourd'hui, les évolutions médicales, l'émergence de nouveaux traitements et une meilleure écoute des patients nous permettent d'envisager une prise en charge plus personnalisée et plus humaine.

Au CHU de Toulouse, le Dr Céline Mouly suit au long cours des patients adultes atteints d'hypoparathyroïdie. Dans cet entretien, elle revient sur les profils des patients, les risques associés aux traitements, les avancées thérapeutiques récentes, ainsi que les défis liés à la transition depuis la pédiatrie.

Quels sont les profils de patients que vous suivez ?

Dr Mouly : La grande majorité des adultes concernés présentent une hypoparathyroïdie secondaire à une thyroïdectomie ou autre chirurgie cervicale. Les formes génétiques sont plus rares, mais bien présentes, parfois intégrées dans un tableau syndro-



POINTS CLÉS À RETENIR :

1/ L'hypocalcémie : le signe révélateur chez l'enfant

Ses manifestations sont variables en intensité, allant de troubles discrets à des urgences vitales : neurologiques (convulsions), respiratoires (laryngospasme) ou cardiaques (troubles du rythme).

2/ Conséquences dentaires irréversibles

Le déséquilibre métabolique fragilise les dents (hypoplasie de l'émail, risque carieux accru) ; un diagnostic et un traitement précoces sont essentiels pour limiter ces atteintes permanentes.

3/ Apport clé de la génétique

Lorsque les causes acquises sont écartées, l'exploration génétique permet d'identifier les formes congénitales, surtout chez l'enfant mais parfois révélées aussi à l'âge adulte.

4/ Une prise en charge multidisciplinaire et adaptée

Le traitement conventionnel repose principalement sur l'apport en calcium et vitamine D active. L'hormonothérapie substitutive ouvre la voie pour les cas plus complexes.

5/ Chez l'adulte, prévention et suivi spécialisé

La prise en charge vise à limiter les complications rénales et à assurer une transition encadrée depuis le secteur pédiatrique, favorisant autonomie et continuité des soins.

RÉFÉRENCES :

1. PNDS Hypoparathyroïdie – Mars 2025.
2. Filière OSCAR. Protocole d'urgence : Traitement d'urgence de l'hypocalcémie de l'enfant. Édition 2025.
3. Van Kinschot CMJ, et al. A symptom-based algorithm for calcium management after thyroid surgery: a prospective multicenter study. *Eur Thyroid J.* 2023 Oct 3;12(6):e230044.
4. De Jong M, et al. Children are at a high risk of hypocalcaemia and hypoparathyroidism after total thyroidectomy. *J Pediatr Surg.* 2020 Jul;55(7):1260-1264.
5. Spinelli C, et al. Factors associated with postoperative hypocalcemia following thyroidectomy in childhood. *Pediatr Blood Cancer.* 2022 Aug;69(8):e29576.
6. Espiard S, et al. Actualisation sur l'hypoparathyroïdie : un peu de théorie, beaucoup de pratique. *Ann Endocrinol (Paris).* 2017 Oct;78 Suppl 1:S1-S10.
7. Rokade, et al. Enamel Hypoplasia – A Clinical Review. *Dental Journal of Indira Gandhi Institute of Medical Sciences.* 2023;2(2).
8. Kelly A, et al. Cessation of dental development in a child with idiopathic hypoparathyroidism: a 5-year follow-up. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 2009 May;107(5):673-7.
9. Hejlesen J, et al. Dental findings in patients with nonsurgical hypoparathyroidism and pseudohypoparathyroidism: a systematic review. *Front Physiol.* 2018;9:701.
10. Costacurta M, et al. Developmental Defects of Enamel and Dental Caries in Pediatric Patients with Chronic Kidney Disease–Mineral Bone Disorders. *Appl. Sci.* 2025;15(3):1164.
11. Discepolo KE, Baker S. Adjuncts to traditional local anesthesia techniques in instance of hypomineralized teeth. *N Y State Dent J.* 2011 Nov;77(6):22-7.
12. Reddy GS, et al. Multiple impacted permanent teeth, an indicator for early detection of hypoparathyroidism: A rare case report. *J Family Med Prim Care.* 2018 Sep-Oct;7(5):1096-1099.
13. Risom L, et al. Identification of six novel PTH1R mutations in families with a history of primary failure of tooth eruption. *PLoS One.* 2013 Sep 18;8(9):e74601.
14. HAS. PNDS : feuillets de Biologie/N° 341 - MARS 2018.
15. Bilezikian JP. Hypoparathyroidism. *J Clin Endocrinol Metab.* 2020 Jun 1;105(6):1722-36.
16. Bollerslev J, et al. European Society of Endocrinology Clinical Guideline: Treatment of chronic hypoparathyroidism in adults. *Eur J Endocrinol.* 2015 Aug;173(2):G1-20.

ACTUALITÉS HypoPTH

- **15 novembre 2025** : ESE Hypoparathyroidism Patient Forum 2025

En ligne

<https://www.es-hormones.org/education-and-training/events-key-dates/hypoparaforum25/>

- **Du 23 au 25 mars 2026** : World Endocrinology Congress 2026 (WEC), à Paris. <https://www.worldendocrinecongress.org/>

- **2 au 6 juin 2026** : International Congress of Endocrinology (ICE), au Japon. <https://www.isendo.org/event/international-congress-of-endocrinology-ice-2026/>

Ascendis Pharma, soutien institutionnel d'Horizon HypoPTH, est une entreprise biopharmaceutique mondiale. Guidée par ses valeurs fondamentales (les Patients, la Science, la Passion) Ascendis Pharma met en œuvre une plateforme technologique innovante TransCon® pour développer de nouvelles thérapies de référence dans leur catégorie, capables de répondre à des besoins médicaux non couverts.

Pour plus d'informations sur RARE à l'écoute, société d'édition numérique

Contact : Virginie DRUENNE,
ambassadrice de RARE à l'écoute
E-mail: virginie@rarealecoute.com
Tél.: 06 22 09 49 19



Prix Bronze dans la catégorie «Parcours Patient» lors de la 35^{ème} Nuit des Caducées 2025

Une revue conçue par RARE à l'écoute, premier média d'influence 100 % maladies rares, RARE à l'écoute crée des formats engagés pour mieux faire connaître les parcours de soins, favoriser le diagnostic précoce et valoriser les initiatives des centres experts. Les **Revue Horizon** sont réalisées en partenariat avec les filières de santé maladies rares et les centres experts hospitaliers concernés. Plus d'infos et versions digitales sur www.rarealecoute.com



HORIZON HypoPTH N°1
Déjà disponible sur RARE à l'écoute