

## Fiche pathologie

# HYPOMAGNESEMIE

---

### Qu'est-ce que l'hypomagnésémie?

Le magnésium est un élément essentiel pour les cellules de notre organisme. L'hypomagnésémie est définie par un taux de magnésium dans le sang (concentration plasmatique) inférieur à 0.65 mmol/L.

Une magnésémie entre 0,5 et 0,65 mmol/l définit une hypomagnésémie modérée. Une hypomagnésémie inférieure à 0,50 mmol/l est sévère et généralement symptomatique.

Après avoir été filtré par les reins, la majeure partie du magnésium est réabsorbée (remis dans le sang) pour n'éliminer dans les urines qu'une faible quantité de magnésium. Cette réabsorption se fait successivement dans le tubule proximal (20-30%), la branche large de l'anse d'Henle (60%-70%) et le tube contourné distal (TCD). Les hypomagnésémies rénales regroupent les maladies avec un défaut de la réabsorption de magnésium dans ces deux dernières portions du tubule rénal.

### A quelle fréquence trouve-t-on l'hypomagnésémie dans la population ?

Ces pathologies sont rares (prévalence <1/50 000)

### Quelles sont les causes et les moyens de transmission de l'hypomagnésémie ?

Les pertes rénales de magnésium sont le plus souvent acquises et associées aux effets secondaires de médicaments. Les hypomagnésémies rénales d'origine héréditaire sont des maladies rares; le tableau ci-dessous récapitule les principales causes, leur mode de transmission, les gènes et protéines impliqués et les manifestations cliniques associées.

## Hypomagnésémies Héréditaires

| Maladie   | Hérédité autosomique | Gène             | Protéine                                   | Autres manifestations  |
|---|----------------------|------------------|--|--|
| <b>Défaut de réabsorption intestinal et rénale</b>                                |                      |                  |  |  |
| Hypomagnésémie avec hypocalcémie secondaire                                       | Récessive            | TRPM6            | TRPM6                                      | Tétanie (hypocalcémie)                                       |
| <b>Défaut de réabsorption rénale - Branche large ascendante de l'anse d'Henle</b> |                      |                  |  |  |
| Hypomagnésémie familiale avec hypercalciurie et néphrocalcinose                   | Récessive            | CLDN16<br>CLDN19 | Claudine 16 (paracelline 1)<br>Claudine 19 | Anomalies oculaires  |
| Syndrome de Bartter, type 3   | Récessive            | CLCNKB           | ClC-Kb                                     |  |
| Hypocalcémie Hypercalciurie   | Dominante            | CASR             | CaSR (mutations activatrices)              | Hypoparathyroïdie  |
| <b>Défaut de réabsorption rénale – Tubule contourné distal</b>                    |                      |                  |  |  |
| Syndrome de Gitelman  | Récessive            | SLC12A3          | Cotransporteur NaCl                        | Chondrocalcinose   |
| Syndrome EAST/SeSAME  | Récessive            | KCNJ10           | Kir 4.1                                    | Epilepsie, ataxie, surdité de perception                     |
| Hypomagnésémie rénale isolée récessive  | Récessive            | EGF              | Facteur de croissance épidermique          | Retard mental, épilepsie                                     |
| Hypomagnésémie rénale avec hypocalciurie  | Dominante            | FXYD2            | Sous-unité $\gamma$ de la Na-K-ATPase      | Hypocalciurie  |
| Hypomagnésémie rénale avec normocalciurie   | Dominante            | KCNA1            | Kv1.1                                      | Arythmie, épilepsie myokymie                                 |
| Hypomagnésémie rénale avec normo ou hypocalciurie                                 | Dominante            | CNNM2            | Cycline M2                                 |  |
| Pathologies associées à des mutations du gène TCF2                                | Dominante            | TCF2             | Facteur de transcription HNF1 $\beta$      | Diabète MODY5, kystes et/ou hypoplasie rénale, hyperuricémie |

### Quels sont les symptômes de l'hypomagnésémie ?

Les symptômes d'une hypomagnésémie modérée sont peu spécifiques et incluent : fatigue, tremblements, fasciculations, crises de tétanie et un syndrome dépressif. L'hypomagnésémie sévère peut s'accompagner de changements de comportement et des convulsions. Les autres manifestations incluent des troubles du rythme cardiaque, une perte de potassium par les reins, une hypocalcémie et une chondrocalcinose (calcifications dans les articulations et tendons).

### Quels examens doit-on passer pour le diagnostic ?

L'évaluation concomitante des taux de magnésium dans le sang et l'urine (si possible sur un recueil de 24h) permettent d'affirmer la fuite rénale de magnésium (élimination urinaire de plus de 2 mmol/24h ou une excrétion fractionnelle de magnésium >2% en présence d'une hypomagnésémie).

La présence ou l'absence d'un excès de calcium dans l'urine oriente sur la partie du tubule rénal en cause.

### Comment évolue l'hypomagnésémie ?

L'évolution de l'hypomagnésémie elle-même est favorable sous traitement.

## Quelles situations de handicaps peuvent découler de la maladie ?

L'hypomagnésémie chronique des différentes étiologies est associée avec une chondrocalcinose. D'autres complications peuvent être présentes et orienter vers une cause (cf tableau)

## Quels sont les traitements à suivre pour l'atteinte rénale ?

En plus des apports en magnésium, les traitements associés être ceux des troubles associés (troubles neurologiques, diabète, hypokaliémie...). Les médicaments toxiques pour les reins sont à éviter. En cas de maladie rénale chronique un traitement peut être indiqué pour protéger les reins et ralentir la dégradation de la fonction rénale.

---

### Rédaction :

Dr Rosa VARGAS POUSSOU et Dr Anne BLANCHARD, Paris – Hôpital Européen Georges Pompidou