

## Fiche pathologie

# DEFICIT EN VITAMINE D 24-HYDROXYLASE

---

### Qu'est-ce que le déficit en vitamine D 24-hydroxylase?

Le déficit en vitamine D 24-hydroxylase est une maladie liée à l'impossibilité pour l'organisme de détruire la vitamine D. Cette vitamine est synthétisée par l'organisme sous l'action des rayonnements solaires (UV) et aussi apportée par l'alimentation (huiles, foie de morue, ... et aussi de nombreux produits de l'alimentation supplémentés) ou par des médicaments.

Elle permet à l'organisme d'absorber suffisamment de calcium de l'alimentation, mais ne doit pas être présente en trop grande quantité pour que le corps n'absorbe pas trop de calcium. Aussi sa concentration dans le sang est très régulée. Si l'organisme ne peut pas détruire la vitamine D, celle-ci peut s'accumuler dans l'organisme et entraîner une hypercalcémie (trop grande quantité de calcium dans le sang) par excès d'absorption alimentaire et/ou une hypercalciurie (trop grande quantité de calcium dans les urines).

### A quelle fréquence trouve-t-on le déficit en vitamine D 24-hydroxylase dans la population ?

La fréquence de cette maladie n'est pas connue actuellement car le gène n'a été découvert que récemment.

Cependant, certains auteurs estiment que cette maladie pourrait concerner 20 % des patients qui présentent des coliques néphrétiques.

### Quelles sont les causes, les moyens de transmission du déficit en vitamine D 24-hydroxylase ?

Le déficit en vitamine D 24-hydroxylase est dû à une anomalie du gène CYP24A1. Ce gène permet aux cellules de l'organisme de fabriquer l'enzyme capable de détruire la vitamine D. C'est donc une maladie génétique, qui peut se transmettre à la descendance.

Chaque individu possède deux copies du gène CYP24A1, localisées sur chacun des deux chromosomes 20. Les personnes malades portent deux copies anormales de ce gène, c'est-à-dire présentant une mutation. Ces patients sont dits homozygotes ; il s'agit aussi bien de filles que de garçons. De ce fait, on dit que cette maladie est de transmission autosomique récessive.

Les personnes qui portent une copie normale et une copie anormale du gène sont appelées hétérozygotes ; elles ne sont pas malades. Lorsque deux parents sont hétérozygotes, ils ont à chaque grossesse un risque d'avoir un enfant malade de 1/4 et une chance d'avoir un enfant non-malade de 3/4.

## Quels sont les symptômes du déficit en vitamine D 24-hydroxylase?

Le déficit en vitamine D 24-hydroxylase peut passer inaperçu en l'absence de supplémentation en vitamine D.

Chez l'enfant, il peut se manifester par une hypercalcémie dans les premiers jours de vie, souvent à l'introduction de la supplémentation en vitamine D recommandée chez les nourrissons. Cette hypercalcémie peut être asymptomatique (sans symptôme), ou au contraire symptomatique (mauvaise prise de poids, agitation, urines abondantes, ...). Ces symptômes conduiront le plus souvent à l'arrêt de la supplémentation en vitamine D.

Chez l'adulte, les signes d'hypercalcémie aiguë (déshydratation, confusion, anomalies du rythme cardiaque) sont plus rares, et la maladie est souvent diagnostiquée face à l'existence de complications rénales de l'hypercalciurie chronique : la néphrocalcinose (dépôts de calcium dans le rein) et la lithiase rénale (formation de « cailloux » ou de « sable » dans les voies urinaires, qui peuvent être éliminés avec les urines lors des coliques néphrétiques).

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

Le diagnostic est suspecté lors de l'analyse d'une prise de sang quand le taux de calcium dans le sang est plutôt élevé, et que le taux d'une hormone appelée parathormone (ou PTH) est bas. Dans ce cas, on peut réaliser une prise de sang pour étudier le gène CYP24A1 pour rechercher une mutation.

Cette recherche de mutation ne peut se faire sans l'accord écrit du patient, conformément à la loi française.

## Comment évolue le déficit en vitamine D 24-hydroxylase ?

L'évolution du déficit en vitamine D 24-hydroxylase est variable : il peut s'agir d'un seul épisode d'hypercalcémie aiguë qui guérit le plus souvent après arrêt de la vitamine D, ou bien d'une évolution chronique éventuellement ponctuée de plusieurs épisodes d'hypercalcémie aiguë.

En cas de prise en charge adaptée, cette maladie évolue vraisemblablement peu mais il n'y a actuellement que peu de données sur l'évolution des patients à long terme.

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

Il n'y a actuellement que peu de données disponibles sur la proportion de patients porteurs d'un déficit en vitamine D 24-hydroxylase qui présentent une insuffisance rénale chronique. Plusieurs cas ont cependant été décrits, en majorité des adultes dont le diagnostic n'a été fait que tardivement et qui n'ont pas pu bénéficier des mesures de prévention.

## Comment surveille-t-on le déficit en vitamine D 24-hydroxylase?

Il n'y a pas actuellement de recommandation établie pour la surveillance du déficit en vitamine D 24-hydroxylase. Cependant, un suivi régulier des taux de calcium sanguins et urinaires, de la PTH et de la fonction rénale est le plus souvent réalisé. En cas de maladie rénale, un suivi échographique peut également être proposé.

---

### Rédaction :

Dr Arnaud MOLIN et Pr Marie Laure KOTTLER, CHU Caen ; Dr Aurélia BERTHOLET THOMAS et Dr Sandrine LEMOINE, CHU Lyon