



LA
NEPHRONOPHTISE

*Un livret
pour les parents
et les patients*

AIRG
France

www.airg-france.org

*Certaines références dans le texte,
concernant les noms commerciaux de produits
ou de médicaments, ou la législation, sont propres
à la France.*

*Pour les patients ne résidant pas en France,
des modifications seront apportées
par les médecins traitants.*

**Vous pouvez commander ce livret
à l'adresse suivante :**

**Association AIRG-France
BP 78
75261 Paris Cedex 06
01 53 10 89 89**

**Imprimé en France par Pubadresse
Dépot légal : juin 2005.**

Ce livret a été conçu comme une aide destinée aux patients et aux parents d'enfants atteints de néphronophtise. Il vise à faciliter leur compréhension des mécanismes à l'origine de la maladie et des conséquences de la maladie. Il présente une vue générale des informations actuelles sur la néphronophtise et détaille en particulier sa prise en charge.

L'AIRG, qui est à l'origine de ce livret, a pour mission de promouvoir et de diffuser l'information sur les maladies rénales génétiques, dont la néphronophtise. Des informations fiables améliorent le dialogue et la confiance entre les familles, les patients et les médecins et apportent également un espoir raisonné à ces patients et à leurs familles.

Les auteurs

PR CORINNE ANTIGNAC	UNITÉ 574 INSERM HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES, PARIS
DR CLAUDE BARBANEL	SERVICE DE NÉPHROLOGIE CENTRE HOSPITALIER, MEAUX
DR CLARISSE BAUMANN-MOREL	SERVICE DE GÉNÉTIQUE MÉDICALE HÔPITAL ROBERT DEBRÉ, PARIS
PR OLIVIER BERNARD	SERVICE D'HÉPATOLOGIE PÉDIATRIQUE HÔPITAL DE BICÊTRE, LE KREMLIN-BICÊTRE
PR PIERRE COCHAT	DÉPARTEMENT DE PÉDIATRIE HÔPITAL EDOUARD HERRIOT, LYON
PR HÉLÈNE DOLLFUS	SERVICE DE GÉNÉTIQUE MÉDICALE HÔPITAL DE HAUTEPIERRE, STRASBOURG
DR MARIE-FRANCE GAGNADOUX	SERVICE DE NÉPHROLOGIE PÉDIATRIQUE HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES, PARIS
PR JEAN-PIERRE GRÜNFELD	SERVICE DE NÉPHROLOGIE HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES, PARIS
DR MARIE-CLAIRE GUBLER	UNITÉ 574 INSERM HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES, PARIS
DR MICHELINE LEVY	UNITÉ 535 INSERM HÔPITAL PAUL BROUSSE, VILLEJUIF
PR CHANTAL LOIRAT	SERVICE DE NÉPHROLOGIE HÔPITAL ROBERT DEBRÉ, PARIS
DR MARIE-ALICE MACHER	SERVICE DE NÉPHROLOGIE HÔPITAL ROBERT DEBRÉ, PARIS
DR RÉMI SALOMON	SERVICE DE NÉPHROLOGIE PÉDIATRIQUE HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES, PARIS
DR DOMINIQUE SIMON	SERVICE D'ENDOCRINOLOGIE HÔPITAL ROBERT DEBRÉ, PARIS

EDITE PAR MICHELINE LEVY

S O M M A I R E

GÉNÉRALITÉS	5
Quelques connaissances indispensables sur le rein normal	
Quelques connaissances indispensables de génétique	
QU'EST-CE QUE LA NÉPHRONOPHTISE ?	13
La néphronophtise juvénile	
Les autres formes	
Les progrès de la génétique	
L'ATTEINTE RÉNALE DE LA NÉPHRONOPHTISE JUVÉNILE	21
Les signes révélateurs	
L'examen clinique	
Les anomalies biologiques	
Les signes radiologiques	
La confirmation du diagnostic	
L'insuffisance rénale et ses conséquences	
L'anémie	
Les complications osseuses	
Le ralentissement de la croissance et le retard de la puberté	
LA PRISE EN CHARGE ET LE TRAITEMENT DE LA NÉPHRONOPHTISE JUVÉNILE	31
La prise en charge	
Le traitement symptomatique	
Les autres problèmes médicaux	
Comment organiser la vie de l'enfant ?	
Et l'avenir ?	
LA TRANSPLANTATION ET LA DIALYSE	47
La transplantation	
La dialyse	
LA FORME À RÉVÉLATION PRÉCOCE OU NÉPHRONOPHTISE INFANTILE	53
L'atteinte rénale	
L'atteinte hépatique	

LA FORME À RÉVÉLATION TARDIVE OU NÉPHRONOPHTISE DE L'ADOLESCENT	57
L'atteinte rénale	
L'atteinte oculaire	
LES ATTEINTES EXTRARÉNALES	61
L'atteinte oculaire	
Les anomalies osseuses	
L'atteinte du cervelet	
L'atteinte hépatique	
LA MALADIE KYSTIQUE DE LA MÉDULLAIRE RÉNALE	73
Les aspects cliniques	
Le progrès de la génétique	
LA GÉNÉTIQUE	77
La néphronophtise juvénile	
La forme infantile	
La maladie kystique de la médullaire	
LE DIAGNOSTIC PRÉNATAL	83
LA RECHERCHE	85
Rechercher de nouveaux gènes	
Comprendre la fonction des néphrocystines	
Le cas de la forme infantile	
L'uromoduline ou protéine de Tamm-Horsfall	
La recherche sur l'atteinte oculaire	
ANNEXES	89
Annexe A Le traitement par hormone de croissance	
Annexe B Le projet d'accueil individualisé	
Annexe C La transplantation rénale	
Annexe D Les associations de malades ayant des troubles de la vue	
Annexe E Le diagnostic prénatal et la consultation de conseil génétique	
LEXIQUE (mots marqués d'un astérisque dans le texte)	97