

CONGRÈS

Posters : Société de néphrologie pédiatrique. Tours, novembre 2006

BAISSE DES NEUTROPHILES LORS DE LA DÉCROISSANCE DES CORTICOÏDES EN TRANSPLANTATION RÉNALE CHEZ DES ENFANTS SOUS MYCOPHÉNOLATE MOFÉTIL

C. Guyot, G. Roussey-Kesler, E. Alain-Launay

Clinique médicale pédiatrique, CHU de Nantes,
France

À la suite de la survenue de deux épisodes de neutropénie sévère survenus lors de la décroissance de la prednisone chez des enfants transplantés rénaux sous mycophénolate mofétile (MMF), nous avons étudié rétrospectivement l'évolution du compte des neutrophiles lors de la décroissance des corticoïdes en vue de leur arrêt à trois mois de greffe.

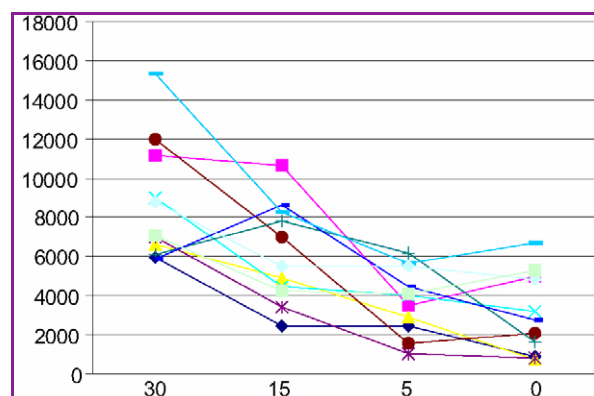
La population étudiée comportait dix enfants âgés de 5 à 16 ans suivis exclusivement dans notre centre. Tous ont reçu une quadruple immunosuppression associant basiliximab, ciclosporine ou tacrolimus, MMF (dont la dose par prise était réduite de moitié à j15 chez les patients sous tacrolimus) et prednisone prescrite à 60 mg/m² le premier mois puis progressivement arrêtée en huit semaines. Chez ces dix patients, aucune séroconversion ou infection virale, notamment à CMV, n'a été mise en évidence pendant la période étudiée.

La moyenne du compte des neutrophiles a été calculée lorsque les enfants recevaient une dose journalière de prednisone de 30, 15, 5 et 0 mg.

	30 mg	15 mg	5 mg	0 mg
Moyenne	8628	6123	3751	3086
Écart-type	3035	2526	1672	2094

L'évolution du nombre des neutrophiles par patient figure sur le graphique ci-dessous.

Cette baisse significative des neutrophiles est probablement en rapport avec une augmentation de l'aire sous la courbe du MMF lors de la décroissance de la prednisone. Cette hypothèse a été validée par Remuzzi (Kidney International, Vol 62 (2002), 1060-1067) qui a montré une élévation significative de l'aire sous la courbe du MMF entre M1 et M6 après baisse des stéroïdes (AUC 32 vs 50 µg/ml-h, $p < 0,01$).



En conclusion, lors de la décroissance des corticoïdes, la surveillance régulière du compte des neutrophiles doit être particulièrement étroite chez les enfants transplantés sous MMF. Des mesures de l'AUC du MMF sont en cours afin de confirmer les données antérieurement publiées de la possible corrélation négative entre dose de prednisone et biodisponibilité du MMF.

DES MUTATIONS ACTIVATRICES DU PROTO-ONCOGÈNE RET SONT ASSOCIÉES À L'HYPODYSPLASIE RÉNALE ISOLÉE

Rémi Salomon ^{a,b}, Vincent Morinière ^a,
Emmanuelle Génin ^c, Elke Wühl ^d, Jeanne Amiel ^e,
Stanislas Lyonnet ^e, Klaus-Eugen Bonzel ^f,
Dorota Drzodz ^g, Mieczeslaw Litwin ^h,
Simone Wygoda ⁱ, Otto Mehls ^d, Amira Peco-Antic ^j,
Jeanne Amiel ^e, Augustina Jankauskienė ^k,
Franz Schaefer ^d, Corinne Antignac ^a, and ESCAPE
Trial Group

^a Inserm U574, hôpital Necker-Enfants-Malades,
université René-Descartes, Paris, France

^b Pediatric Nephrology, hôpital Necker-Enfants-
Malades, université René-Descartes, Paris, France

^c Inserm U535, Villejuif, France

^d Division of Pediatric Nephrology, University
Hospital for Pediatric and Adolescent Medicine,
Heidelberg, Allemagne

^e Inserm U781, hôpital Necker-Enfants-Malades, université René-Descartes, Paris, France

^f Department of Pediatric Nephrology, University Children's Hospital, Essen, Allemagne

^g Children's Hospital, Jagiellonian University Medical College, Krakow, Pologne

^h Children's Memorial Health Hospital, Warsaw, Pologne

ⁱ City Hospital St.-Georg, Leipzig, Allemagne

^j University-Children's Hospital, Belgrade, Serbie

^k University-Children's Hospital, Vilnius, Lithuanie

Le proto-oncogène *RET* code pour un récepteur tyrosine-kinase qui joue un rôle essentiel au cours du développement rénal et du système nerveux entérique. L'invalidation du gène *RET* chez la souris entraîne une aganglionose digestive et une hypodysplasie rénale. Chez l'homme, des mutations inactivatrices sont présentes chez des patients atteints de la maladie de Hirschsprung qui se caractérise par une absence de plexus myentérique dans la partie terminale du colon. Des malformations rénales ont été décrites de façon exceptionnelle chez ces patients. Les mutations du gène *RET* n'ont par ailleurs jamais été rapportées chez des patients avec HDR isolée. Des mutations activatrices de *RET* prédisposent au cancer médullaire de la thyroïde (CMT) isolé ou associé à un phéochromocytome et à une hyperparathyroïdie, voire à une ganglioneuromatose digestive (Néoplasies endocrines multiples de type 2). Quelques cas d'agénésie rénale ou d'HDR ont été décrits chez des patients ayant un CMT.

Nous avons voulu savoir si des mutations du gène *RET* pouvaient être responsables de certains cas d'HDR en analysant ce gène ainsi que son ligand GDNF et son corécepteur GFFA1 dans la cohorte ESCAPE. Nous avons eu la surprise de trouver une même mutation Y791F dans l'exon 13 de *RET* au niveau du domaine tyrosine-kinase chez six enfants non apparentés et une autre mutation activatrice de *RET* S649L dans l'exon 11 au niveau du domaine transmembranaire. Ces deux mutations ont déjà été rapportées chez des patients ayant un CMT. Nous avons pu, en analysant les marqueurs microsatellites dans la région du gène *RET* sur le chromosome 10, déduire que les patients originaires de Pologne, de Serbie et d'Allemagne portant la mutation Y791F avaient un ancêtre commun. Des tests biologiques pour dépister le cancer médullaire de la thyroïde (dosage de la calcitonine) sont en cours. Nous avons montré que la mutation Y791F avait bien un effet activateur de la kinase comme attendu mais à un degré moindre que la mutation C634R qui est associée à des formes plus précoces de NEM2A. Dans notre cohorte, l'absence de CMT connu chez les patients, leurs parents et grands-parents, confirme le caractère peu agressif de cette

mutation et montre bien que la pénétrance de cette mutation est très incomplète.

Il serait intéressant de faire à tous les patients atteints de CMT porteurs de cette mutation, une échographie rénale. Compte tenu de la fréquence de la mutation Y791F dans les pays d'Europe centrale, il apparaît licite de la rechercher chez tous les patients ayant une HDR dans cette région du monde. Des dosages de la calcitonine de base et après stimulation par la pentagastrine devraient être systématiquement réalisés chez toutes les personnes porteuses de cette mutation. La réalisation d'une thyroïdectomie est hautement recommandée si le test est positif mais l'âge auquel cette intervention doit être programmée est très discuté.

À PROPOS DE L'INSUFFISANCE RÉNALE CHRONIQUE CHEZ LES BÉBÉS : ÉTUDE DES REPRÉSENTATIONS MENTALES DES PARENTS ET DU NÉPHROLOGUE PÉDIATRE

Paola Velasquez, Bérengère Beauquier-Maccotta, Bernard Golse

Service de pédopsychiatrie, hôpital Necker-Enfants-Malades

Objectif. - Il s'agit d'une étude rétrospective et qualitative inspirée du travail clinique auprès de bébés atteints d'une insuffisance rénale néonatale et de leurs parents. Elle a pour but d'évaluer si la représentation mentale que les parents ont de l'insuffisance rénale chronique (IRC) et de son traitement modifie la relation avec leur bébé et leur représentation de celle-ci ; si l'empathie existant dans la relation entre le néphrologue pédiatre, le bébé malade et ses parents, modifie la représentation de la maladie et du traitement chez le pédiatre, et la manière dont il le formule.

Méthode. - Population : Quatre bébés dont la moyenne d'âge est de 22 mois, ayant eu un diagnostic prénatal d'une malformation de l'appareil urinaire et un diagnostic d'insuffisance rénale néonatale, non traités ni par hémodialyse ni par dialyse péritonéale, suivis dans le service de néphrologie pédiatrique à l'hôpital Necker-Enfants-Malades. Trois néphrologues pédiatres référents, ayant suivi le bébé régulièrement depuis sa naissance. Outils : parents-bébés : 1) entretien semi-structuré adressé aux parents et réalisé en présence du bébé ; 2) Edicode : procédure d'analyse des entretiens semi-structurés. 3) Dossier médical. Médecins : questionnaire sous forme d'échelle analogique pour évaluer l'empathie du médecin et la représentation de sa relation au bébé.

Entretien directif concernant la relation au bébé, l'IRC et le traitement de celle-ci.

Résultats. - L'annonce du diagnostic prénatal modifie la représentation du bébé et de la relation parents-bébé, entravant le processus de parentalité ainsi que la représentation de l'IRC à la naissance. Des difficultés interactives précoces ont été mises en évidence.

L'existence d'un lien étroit entre la relation parents-bébé, la représentation mentale de celle-ci et la façon dont ils se représentent l'IRC, a été établie.

La qualité du discours des parents est caractérisée par une dysrégulation émotionnelle importante.

L'empathie existant entre le médecin et la dyade/triade modifie la représentation mentale de l'IRC et du traitement chez le pédiatre, ainsi que la façon de le formuler.

Conclusion. - Cette étude a montré le retentissement du diagnostic prénatal, des soins précoces et du tissage de la relation médecin-dyade/triade sur la prise en charge de l'IRC d'apparition précoce. Elle a montré le rôle contenant du néphrologue pédiatre en tant qu'annonceur, transformateur et tiers soignant. Elle a également permis de réfléchir au cadre du diagnostic prénatal, à l'importance des consultations en binôme – pédiatre/pédopsychiatre –, au rôle de l'intervention du psychologue ou du pédopsychiatre et à l'influence de la qualité du travail en réseau.

LE SYNDROME D'HYPEROSTOSE HYPERPHOSPHORÉMIE ET LA CALCINOSE FAMILIALE TUMORALE : LE RACHITISME HYPOPHOSPHORÉMIQUE À L'ENVERS

S. Heissat, M. Courouble, S. Lienhardt A. Ichikawa,
M. Econs, V. Guignonis

Contexte. - Le syndrome hyperostose hyperphosphorémie (SHH) est une maladie métabolique rare caractérisée par une hyperphosphorémie et des hyperostoses localisées. Le SHH est secondaire à une mutation du gène *GALNT3* codant pour la GalNAc transférase 3 (susceptible d'être impliquée dans la glycosylation de FGF23). La calcinose familiale tumorale (CFT), caractérisée par une hyperphosphorémie et des calcifications ectopiques est secondaire à des mutations dans les gènes *GALNT3* ou codant pour le *fibroblast growth factor 23* (FGF23).

Objectif. - Identifier des mutations dans les gènes *FGF23* ou *GALNT3* et déterminer les taux sériques de FGF23 chez un patient présentant un SHH.

Résultats. - Un garçon de six ans s'est présenté pour des douleurs osseuses des jambes associées à des tuméfactions cutanées en regard des zones douloureuses. Les radiographies ont mis en évidence des lésions d'hyperostoses localisées. Une biopsie osseuse

a retrouvé une hyperostose diaphysaire. L'os médullaire était constitué d'os trabéculaire immature entouré de fibrose sans inflammation. Le bilan biologique a mis en évidence une hyperphosphorémie (2,60 mmol/l) associée à une élévation de la 1.25 OH Vitamine D et du TmP/DFG. Le patient était hétérozygote composite pour deux nouvelles mutations de *GALNT3*. Ses parents et son frère étaient hétérozygotes pour une des mutations et n'avaient aucune anomalie biologique. Le taux de FGF3 intact était abaissé chez le patient alors que le fragment C terminal du FGF23 était élevé (un profil comparable à ce qui est retrouvé au cours des CFT).

Conclusion. - Ces résultats sont en faveur 1) d'une continuité physiopathologique entre les syndromes SHH et CFT et 2) d'un rôle de la GalNAc transférase 3 dans la glycosylation de FGF23. De même qu'il est habituel de rechercher une cause génétique en cas de rachitisme hypophosphorémique, une étude des gènes des protéines impliquées dans la régulation du phosphore doit être effectuée en cas d'hyperphosphorémie inexpiquée.

SYNDROME NÉPHROTIQUE (SN) APRÈS GREFFE DE MOELLE ALLOGÉNIQUE : UNE MANIFESTATION RARE DE LA RÉACTION CHRONIQUE DE GREFFON CONTRE L'HÔTE (CGVH)

V. Baudouin^a, F. Bernaudin^c, A. Garnier^a, T. Kwon^a,
M. Peuchmaur^b, C. Loirat^b, G. Deschênes^a

^a Service de néphrologie, hôpital Robert-Debré, APHP, Paris, France

^b Service d'anatomopathologie, hôpital Robert-Debré, APHP, Paris, France

^c Service de pédiatrie, centre hospitalier intercommunal de Créteil, Créteil, France

La cGVH est la plus fréquente complication tardive de la greffe hématopoïétique allogénique chez les survivants de la phase aiguë. Par définition, elle apparaît plus de 100 jours après la greffe mais peut survenir des années plus tard. Ses manifestations cliniques sont multiples et miment une maladie auto-immune lupus-like. L'atteinte rénale est rare.

Nous rapportons le cas d'un enfant de cinq ans, ayant reçu une greffe de moelle géno-identique (frère 10/10) en mars 2005 pour drépanocytose homozygote. Le conditionnement myéloablatif a consisté en cyclophosphamide, busulfan et SAL. Suite à une intolérance neurologique à la ciclosporine (CSA) la prophylaxie de la cGVH par CSA-méthotrexate a été remplacée à j15 par corticoïdes (1 mg/kg/j de j15 à M4) et cellcept (600 mg/m²/j de j40 à M4). En raison d'une cGVH cutanéomuqueuse, cette association fut reprise à M5.5. L'amélioration clinique a conduit à l'arrêt de la corticothérapie à M9 et la diminution du

cellcept (300 mg/m²/j) à M10. Un SN (albuminémie 9 g/l, protéinurie 3,5 g/l) avec hématurie microscopique, sans insuffisance rénale était découvert de façon fortuite à M12, alors que les signes de cGVH cutanée s'accroissaient. La biopsie (24 glomérules) a mis en évidence une glomérulonéphrite extramembraneuse (GEM) à dépôts d'IgG et C3, avec hypercellularité endocapillaire diffuse allant jusqu'à la prolifération endocapillaire segmentaire sur un tiers des glomérules.

Le traitement a consisté en un renforcement de l'immunosuppression par corticoïdes (1,5 mg/kg/j pendant un mois, 1,5 mg/kg/48 heures pendant deux mois puis diminution à 0,5 mg/kg/48 heures en deux mois) et un switch progressif du cellcept pour de la ciclosporine (5 mg/kg/j, taux résiduels 40-50 ng/ml). La protéinurie est devenue inférieure à 0,5 g/l en deux mois et l'association corticoïdes-CSA a permis de la maintenir sous ce seuil avec six mois de recul.

Un SN associé à une cGVH a été rapporté dans 59 patients (cinq patients < 18 ans) et l'étude rétrospective de plusieurs séries de patients évalue sa fréquence aux alentours de 1 %. Il s'agissait principalement de LGM (21 %) ou de GEM (67 %). Une rémission complète après renforcement de l'immunosuppression a été obtenue dans 90 % des cas de LGM et 27 % en cas de GEM (60 % de rémission partielle). Le traitement associait le plus souvent une combinaison corticoïdes et CSA.

En conclusion, la recherche systématique de protéinurie est indispensable chez les patients atteints de cGVH. Les formes histologiques de la cGVH sont des LGM ou une GEM. L'association corticoïdes-CSA permet le plus souvent de contrôler le syndrome néphrologique.

MALFORMATIONS RÉNALES ET UROLOGIQUES : BILAN DU CENTRE PLURIDISCIPLINAIRE DE DIAGNOSTIC PRÉNATAL (CPDP) DE RENNES DE 2001 À 2005

A. Ryckewaert-D'Halluin, S. Taque, J. Milon, S. Odent, P. Poulain

Départements de médecine de l'enfant et de l'adolescent et de gynécologie et obstétrique, CHU de Rennes, Rennes, France

Mots clés : Néphrologie ; Urologie ; Médecine fœtale

Objectifs. - Évaluer le nombre de cas de néphropathies et/ou d'uropathies discutés au sein du CPDP de Rennes, la prise en charge réalisée et le devenir des fœtus selon le type de malformation.

Méthodes. - Étude rétrospective sur les dossiers de fœtus pour lesquels un avis a été sollicité auprès du CPDP de 2001 à 2005.

Résultats. - Quarante-vingt-sept dossiers ont été étudiés, soit 7 % de ceux traités par le CPDP. L'âge moyen des mères est de 29,7 ± 4,5 ans et le terme moyen de découverte est de 22,3 ± 6,5 SA. Le sex-ratio (M/F) est de 1,8. L'issue de la grossesse a été une IMG dans 49 % des cas, une naissance dans 41 %, une mort in utero dans 5 % et est inconnue dans 5 % des cas. Trente-huit pour cent des fœtus présentaient une néphropathie, 22 % une uronéphropathie et 35 % une uropathie. Dans le groupe des IMG, le terme de découverte de la malformation est plus précoce (19,2 ± 5,1 ; $p < 0,001$) et il existe plus souvent un oligoamnios (32 % ; $p < 0,001$). L'IMG a lieu plus précocement pour les uropathies que s'il y a une atteinte néphrologique associée ($p < 0,05$). Dans le groupe des naissances, les parents ont rencontré plus souvent un spécialiste—néphrologue ou chirurgien pédiatres—en anténatal (61 vs 19 % ; $p < 0,001$) et l'atteinte est moins sévère (d'après les critères de Wiesel et al. ; $p < 0,001$).

Discussion. - Le terme de découverte des malformations pour les IMG est plus précoce, ce qui traduit une atteinte plus sévère. Ce terme est de 22,3 vs 25,9 SA dans l'étude EUROSCAN, ce qui reflète les différences politiques en matière de pratique d'échographies obstétricales entre la France et les autres pays de l'étude européenne. Il y a plus d'IMG dans notre étude que dans l'étude EUROSCAN (49 vs 19 %) et nous réalisons plus d'IMG pour des atteintes dites « isolées » (13 vs 4 %) ; néanmoins, nous avons plus d'atteintes « sévères isolées » qu'EUROSCAN, ce qui traduit un probable biais de sélection des patients.

Conclusion. - Il serait nécessaire de comparer nos données à celles d'un centre similaire ayant le même mode de recrutement des patients pour juger de l'importance des IMG et de la qualité de la prise en charge.

RÉFÉRENCES

- [1] Wiesel A et al. EUROSCAN Study Group. Prenatal detection of congenital renal malformations by fetal ultrasonographic examination: an analysis of 709,030 Births in 12 European Countries. Eur J Med Genet 2005 Apr-Jun;48(2):131-44. Epub 2005 Feb 26.

SYNDROME HÉMOLYTIQUE URÉMIQUE SECONDAIRE À UN ANTICORPS ANTIFACTEUR H

R. Oueis^a, B. Ranchi^a, M.-A. Dragon-Durey^b, J.-L. André^c, S. Fargu^a, M.-J. Krier^c, C. Veyseyre^d, V. Frémeaux-Bacchi^b, P. Cochat^a

^a Département de pédiatrie, hôpital Edouard-Herriot, Lyon, France

^b Service d'immunologie biologique, hôpital européen Georges-Pompidou, Paris, France

^c Département de pédiatrie, hôpital Brabois, Nancy, France

^d Service d'immunologie, centre hospitalier Lyon-Sud, Lyon, France

Trois cas de syndrome hémolytique urémique (SHU) secondaires à un auto-anticorps antifacteur H (FH) ont été décrits récemment, nous rapportons un quatrième cas chez un garçon de 11 ans et cinq mois aux antécédents de néphrectomie unilatérale à l'âge de deux ans pour dysplasie rénale multikystique. Le SHU est précédé d'une diarrhée non sanglante. À l'admission, l'enfant présente une crise convulsive généralisée, l'hémoglobine est à 74 g/l avec 7 % de schisocytes, les plaquettes à $20 \cdot 10^9/l$, la créatinine à $490 \mu\text{mol/l}$. La recherche d'une infection à *Echerischia coli* reste négative (cultures, sérologies et vérotoxines). L'évolution est marquée par une récupération neurologique rapide mais une anurie prolongée. L'enfant est initialement pris en charge par hémodiafiltration venoveineuse continue (j0 à j23), il est transféré en unité de néphrologie pédiatrique à j26 et passé en hémodialyse intermittente. La mise en évidence à j31 d'une baisse du C3 et de l'antigène FH plasmatiques (C3 : 0,39 g/l et FH : 41 %) fait réaliser sept perfusions de plasma frais congelé de j37 à j50, puis sept séances de plasmaphérèse (j53-j67) après le diagnostic d'un auto-anticorps anti-FH (prélèvement de j37). Le dosage antigénique du facteur B, du facteur I, l'expression membranaire de CD46 sont normaux, comme le séquençage des exons des gènes codant pour les facteurs H, I et CD 46. L'antigène FH plasmatique est normal chez les parents. Après sept séances de plasmaphérèses, les concentrations plasmatiques de C3 et de FH sont normales et le titre d'anticorps anti-FH diminue de 1580 à 880 UA/ml. Une rechute biologique : baisse du C3 (0,51 g/l), du FH (50 %), de l'haptoglobine (0,14 g/l) et augmentation du titre d'anticorps anti-FH (1490 UA/ml) fait réaliser une biopsie rénale à j129. On note à l'étude histologique de lésions tubulo-interstitielles chroniques sévères mais la persistance de lésions actives de microangiopathie capillaire et artériolaire. Quatorze séances de plasmaphérèses sont réalisées de j135 à j172 associées à un traitement par prednisone (2 mg/kg/j) et azathioprine (0,7 puis 1,2 mg/kg/j). Sous traitement, le titre d'anticorps anti-FH baisse rapidement (351 UA/ml à j142), le C3 et le FH se normalisent (j149) comme l'haptoglobine (j160). Cette amélioration permet d'espacer puis d'arrêter les plasmaphérèses et de diminuer la prednisone (3 mg/j à partir de j363). Entre j319 et j468, le titre d'anticorps reste stable (650 UA/ml), les concentrations plasmatiques de C3, FH et haptoglobine sont normales, sous traitement par prednisone (4 puis 3 mg/j) et azathioprine (1,5 puis 2 mg/kg/j). La fonction rénale s'améliore progressivement (augmentation de la diurèse de 100 à 1000 ml/j et de la clairance de la créatinine de 1,3 à 8,4 ml/min/1,73 m² entre j180 et j506). Les séances d'hémodialyse sont arrêtées à j513.

Les SHU atypiques peuvent être associés à une mutation des gènes codant pour les protéines de régulation de la voie alterne du complément : FH (15-30 % des cas), CD46 (10-15 %) et facteur I (2-5 %), mais dans plus de 50 % des cas, on ne met pas en évidence de mutation. Parmi les quatre patients ayant présenté un SHU secondaire à un auto-anticorps anti-FH, trois ont présenté une diarrhée précessive, le C3 plasmatique était bas chez trois sur quatre des patients, quatre patients sur quatre ont présenté plusieurs rechutes du SHU et trois patients sur quatre ont été traités par plasmaphérèses et immunosuppresseurs et mis en rémission.

Ces observations soulignent l'intérêt :

- d'un dosage précoce du C3 dans tous les cas de SHU associé ou non à une diarrhée précessive ;
- d'une recherche rapide d'anticorps anti-FH en cas de C3 bas et/ou de rechute du SHU pour permettre la réalisation de plasmaphérèses et l'institution d'un traitement immunosuppresseur avant l'apparition des lésions irréversibles.

DU REJET HUMORAL À LA MICROANGIOPATHIE GÉNÉRALISÉE. RÔLE DES INHIBITEURS DE L'ADAMTS13 ACQUIS

T. Ulinski, A. Charpentier, B. Mougnot, V. Fremaux-Bacchi, G. Deschênes, A. Veyradier, A. Bensman

Département de néphrologie pédiatrique, hôpital Trousseau, APHP, 75012 Paris, France

La microangiopathie thrombotique (MAT) est une complication connue de la transplantation des organes. Dans la plupart des cas, elle est associée à l'utilisation des anticalcineurines. Des rejets vasculaires et des infections à cytomégalovirus ont été rapportés comme facteurs contributifs.

Un garçon de neuf ans, greffé rénal depuis quatre ans sans incidents particuliers, est hospitalisé pour élévation du taux de créatininémie et suspicion de non-compliance. La biopsie rénale révèle un rejet vasculaire humoral aigu (c4d +) incluant des lésions caractéristiques d'une MAT. Le traitement comporte des bolus de méthylprednisolone aboutissant à une normalisation de sa créatininémie. Trois autres épisodes de rejet aigu – tous corticosensibles – surviennent. Deux mois après, il présente des symptômes systémiques rapidement progressifs comprenant une asthénie, un syndrome pyramidal bilatéral, une hémoptysie et abdomen chirurgical. Le taux d'haptoglobine devient indétectable et le taux de plaquettes chute à 70 000/mcl suggérant une MAT à l'origine des symptômes généralisés. L'IRM cérébrale révèle des lésions généralisées ischémiques de la substance blanche. L'activité de l'ADAMTS13 est alors inférieure à 5 %, pendant que les facteurs H, I, B et CD46 sont normaux. Des échanges plasmatiques (EP) journa-

liers avec du plasma frais congelé améliorent immédiatement l'ensemble des symptômes. Toutes les tentatives de diminution d'EP s'avèrent inefficaces et la transplantectomie aboutit à la normalisation de l'ensemble des symptômes, l'hémolyse et l'activité de l'ADAMTS13 (110 %).

La régression rapide de tous les symptômes après transplantectomie peut suggérer le rôle important de la MAT rénale pour expliquer la baisse de l'activité de l'ADAMTS13 et la généralisation de la MAT.

DEUX SYNDROMES MICRODÉLETIONNELS RÉVÉLÉS PAR UN SYNDROME DE DENT

L. Bessenay^a, F. Broux^b, P. Saugier Weber^b,
C. Francannet^a, O. Boespflug Tanguy^a,
R. Vargas Poussou^b, J.-B. Palcoux^a

^a Services de pédiatrie et de génétique,
Hôtel-Dieu, CHU de Clermont-Ferrand, France

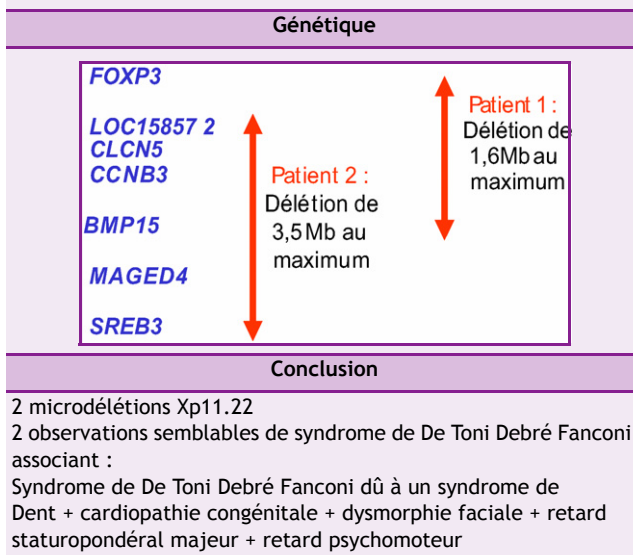
^b Services de pédiatrie et de génétique,
CHU de Rouen, France

Patient 1
<p>Écho 27 SA : truncus artérius, hydramnios, 46 XY, microdélétion 22q11 absente</p> <p>Accouchement 39 SA : césarienne, P = 1990 g, T = 43,5 cm, PC = 31 cm, mère G1 P1.</p> <p>Syndrome malformatif : trigonocéphalie, dysmorphie faciale (hypertélorisme, filtrum long, lèvres minces, rétrognathisme, oreilles basses implantées), ectopie testiculaire, truncus artérius et CIV, craniosténose métopique.</p> <p>Tubulopathie proximale : hypophosphatémie, hypokaliémie, acidose modérée, Na, Ca et créatinine normales, protéinurie mixte, glycosurie, FeNa < 1 %, FeK = 40 %, TRP = 28 %, Ca/créat = 0,8.</p> <p>Suppléments : bicarbonates, K et phosphore</p> <p>Évolution : pas de tendance à l'acidose, hyponatrémie (FeNa = 3 %), hypokaliémie (FeK = 85 %), hypophosphorémie (TRP = 3 %), hypocalcémie (ca/créat = 2) hypomagnésémie (FeMg = 6 %), glycosurie, protéinurie tubulaire.</p> <p>Écho rénal : pas de néphrocalcinose</p> <p>Bilan étiologique : négatif</p> <p>Bilan sanguin et urinaire des parents normaux</p> <p>Retard staturopondéral et de développement psychomoteur</p> <p>Début de traitement par GH (RCIU) et Indométacine</p> <p>Confirmation génétique du syndrome de DENT (trois gènes en Xp11.22 délétés)</p>
Patient 2
<p>Accouchement à 40 SA, eutrophique, P = 3750 g, T = 49,5 cm, PC = 38,5 cm, mère G3 P3.</p> <p>Syndrome malformatif : dysmorphie (macrocrânie, ensellure nasale marquée, oreilles basses implantées), micropénis, CIV, uropathie : rein pelvien gauche et reflux vésico-urétéral grade 3 (régression spontanée)</p> <p>Tableau de De Toni Debré Fanconi : protéinurie mixte (découverte à l'âge de 7 ans), hypokaliémie, hypercalciurie, hypophosphorémie, hyperaminoacidurie, glycosurie intermittente, taux élevé de $\alpha 1$ microglobuline, magnésémie normale.</p> <p>Écho rénal : hyperéchogénicité médullaire en faveur d'une néphrocalcinose.</p> <p>Bilan étiologique : cytopathie mitochondriale et CDG syndrome négatif</p>

Retard psychomoteur (station assise à 15 mois, marche à 4 ans et demi, retard de l'acquisition du langage) et staturopondéral majeur

Délétion du gène responsable du syndrome de DENT (CLCN5)

Même anomalie génétique chez la mère de l'enfant et deux sœurs de la mère



PROCALCITONINE EN HÉMODIALYSE PÉDIATRIQUE

F. Lorton, F. Veinberg, G. Deschênes, A. Bensman, T. Ulinski

Département de néphrologie pédiatrique,
hôpital Trousseau, APHP, 75012 Paris, France

Les infections sont responsables d'une importante morbidité et mortalité chez des patients dépendants d'une hémodialyse (HD). La procalcitonine — une protéine de bas poids moléculaire — permet de distinguer les infections bactériennes de celles virales et d'en évaluer leur sévérité.

Nous avons étudié :

- les taux de PCT avant HD sur huit enfants hémodialysés (membranes de haute perméabilité) ;
- les changements des taux de PCT, CRP et bêta-2-microglobuline (un peptide avec des caractéristiques similaires à celle de la PCT) avant et après des séances d'HD. La PCT a été mesurée à trois reprises en milieu de semaine pour chaque patient. Chez sept patients non infectés, la PCT était élevée ($0,75 \pm 0,07$ ng/ml), alors que les taux de CRP étaient normaux. Après quatre heures d'HD, la PCT avait diminué de 40 % ($p < 0,001$) par rapport aux valeurs initiales, alors que les taux de CRP n'avaient pas changé. La bêta-2-microglobuline a diminué de 70 % probablement en raison de différentes caractéristiques biochimiques. Les taux de PCT 15 et 60 minutes après HD restaient inchangés comparés à ceux en fin de séance d'HD. Cela suggère que l'hémodialyse ne stimule pas la synthèse de PCT, mais que les taux

de PCT élevés en début de séance sont dus à une accumulation en lien avec l'insuffisance rénale terminale.

Conclusion. - L'hémodialyse n'agit pas sur les taux de CRP. Une élévation modérée des taux de PCT en début de séance et son épuration par l'HD doivent être prises en considération. Néanmoins, l'augmentation du taux de PCT chez des patients avec des infections bactériennes sévères est généralement importante (10 à 1000 fois), suggérant un faible risque de résultats faux-négatifs.

POLYANGÉITES MICROSCOPIQUES À ANCA CHEZ L'ENFANT : IMPORTANCE DE LA PRÉCOCITÉ DIAGNOSTIQUE ET THÉRAPEUTIQUE

N. Raynaud ^a, V. Trommsdorff ^b, H. Flodrops ^b, P. Finielz ^c, J.-P. Rivière ^d, R. Genin ^a, P. Pigeon ^e, B. Bourgeon ^a

^a Service de néphrologie, CHD de Saint-Denis, France

^b Service de pédiatrie, GHSR Saint-Pierre, La Réunion

^c Service de néphrologie, GHSR Saint-Pierre, La Réunion

^d Service d'anatomie-pathologie, CHD de Saint-Denis, France

^e Service de pédiatrie, CHD de Saint-Denis, Paris, France

Trois cas de polyangéites microscopiques à ANCA, ont été observés entre 2000 et 2004 à La Réunion et Mayotte, chez deux filles et un garçon âgés de 9 à 12 ans. Dans les trois cas, il existait un syndrome néphritique et le diagnostic avait été précédé d'un tableau clinique associant asthénie, fièvre intermittente, douleurs abdominales et vomissements, pendant une période de trois semaines à deux mois. Deux des enfants présentaient une atteinte pulmonaire associée et des ANCA de type PR3. L'atteinte rénale était isolée chez la fille dont les ANCA étaient de type MPO. Au moment du diagnostic, deux enfants, (l'un MPO et l'autre PR3), étaient au stade d'insuffisance rénale terminale et aucune récupération de la fonction glomérulaire n'a pu être obtenue malgré des bolus de méthylprednisolone et des perfusions de cyclophosphamide. Pour la troisième, avec un traitement identique, la créatininémie, initialement à 298 µmol/l, a pu être stabilisée pendant quatre mois et l'atteinte pulmonaire jugulée. La fonction rénale s'est totalement dégradée deux mois après son retour sur l'île de Mayotte et le passage du cyclophosphamide per os. Ces observations illustrent l'intérêt diagnostique de la bandelette urinaire (BU) et de la créatininémie devant un tableau clinique non spécifique, associant asthénie, fièvre et vomissements et rappel-

lent la nécessité d'une biopsie rénale précoce et d'un dosage des ANCA devant une insuffisance rénale organique aiguë, non obstructive, associée à un syndrome néphritique à complément sérique normal. L'évolution rénale très péjorative de ces trois enfants est, en partie, due à un retard diagnostique dans deux cas et à un choix thérapeutique discutable pour le troisième cas. Outre cet élément, l'incidence de cette pathologie, sur ces deux îles de l'océan indien, apparaît relativement élevée en regard des données de la littérature. L'établissement d'un registre national pédiatrique des vascularites à ANCA permettrait d'évaluer l'incidence en France, d'optimiser les protocoles thérapeutiques, et, peut-être, de discuter de l'intérêt d'un dépistage systématique par la BU, à l'instar de la pratique japonaise où les résultats à long terme sont nettement meilleurs.

SYNDROME DE PIERSON : À PROPOS D'UN CAS AVEC SURVIE PROLONGÉE ET SANS ATTEINTE NEUROLOGIQUE

R. Vieux ^a, S. Fargues ^a, M. Zenker ^b, F. Beby ^c, A. Liutkus ^a, R. Bouvier ^d, B. Ranchin ^a, P. Cochat ^a

^a Département de pédiatrie, hôpital Edouard-Herriot, Lyon, France

^b Molecular Genetics, Institute of Human Genetics, Erlangen

^c Service d'ophtalmologie, hôpital Edouard-Herriot, Lyon, France

^d Laboratoire d'anatomopathologie, hôpital Edouard-Herriot, Lyon, France

Le syndrome de Pierson associe un syndrome néphrotique précoce évoluant rapidement vers l'insuffisance rénale terminale et une microcorie par atrophie du muscle dilatateur pupillaire. Il a été décrit en 1963 par Pierson et al. chez deux sœurs décédées à 15 jours de vie d'une insuffisance rénale terminale. Zenker et al. ont rapporté en 2004 le syndrome à des mutations du gène *LAMB2* codant pour la chaîne b2 des laminines, molécule de structure de la membrane basale glomérulaire mature. Les 11 cas qu'ils décrivent sont tous décédés in utero ou dans les deux premiers mois de vie. L'étude anatomopathologique post-mortem retrouvait une sclérose mésangiale diffuse et des anomalies oculaires chez 8 patients sur 11 avec microcorie chez six.

Nous rapportons l'observation d'un enfant ayant développé un syndrome néphrotique corticorésistant diagnostiqué à six semaines de vie avec une prolifération mésangiale diffuse, une hyalinose segmentaire et focale et une fibrose tubulo-interstitielle inflammatoire à l'étude histologique initiale. L'évolution s'est faite rapidement vers l'insuffisance rénale terminale avec mise en dialyse péritonéale à l'âge de trois ans.

Le syndrome de Pierson évoqué chez cette enfant devant l'existence d'une microcorie a été confirmé par l'étude du gène *LAMB2* avec mise en évidence d'une double hétérozygotie (c.1477delT et IVS22+2TàC). L'examen anatomopathologique des pièces de néphrectomie bilatérale réalisée à 38 mois retrouve un épaississement très marqué de la paroi des capillaires glomérulaires, d'importantes lésions de sclérose glomérulaire ainsi que des lésions tubulo-interstitielles chroniques. L'enfant a bénéficié d'une transplantation rénale à l'âge de 42 mois. Elle a présenté un rejet aigu à trois mois post-transplantation, rapidement régressif sous bolus de corticoïdes. À 21 mois post-transplantation, la fonction rénale du greffon est bonne (clairance de la créatinine évaluée par Schwartz à 84 ml/min/1,73 m²), l'enfant a une croissance staturopondérale harmonieuse à -1 DS et un développement psychomoteur excellent avec une scolarisation normale. Les observations rapportées dans la littérature concernent toutes des enfants décédés d'urémie dans les premiers mois de vie à l'exception de trois enfants décédés entre 8 et 22 mois. Notre observation souligne l'évolution favorable possible une fois pris en charge le syndrome néphrotique corticorésistant et l'insuffisance rénale terminale.

COMA HYPERGLYCÉMIQUE HYPEROSMOLAIRE AU COURS D'UN SYNDROME HÉMOLYTIQUE ET URÉMIQUE (SHU) TYPIQUE POST-DIARRHÉE

T. Kwon, M.-A. Macher, S. Ajzenfish, S. Dager, A. Garnier, V. Baudouin, C. Loirat, G. Deschênes

Le SHU est la première cause d'insuffisance rénale aiguë de l'enfant de moins de trois ans. Dans plus de 30 % des cas, des manifestations extrarénales s'associent à l'atteinte rénale. Leur physiopathologie relève des mêmes mécanismes de microangiopathie thrombotique que ceux rencontrés dans le rein. Un enfant de trois ans a été hospitalisé pour un SHU post-diarrhée liée à un *Escherichia coli* O145. La présentation clinique initiale était associée une insuffisance rénale anurique avec une HTA maligne (?), une anémie hémolytique (Hb 5 g/dl, schizocytes 6 %) ayant nécessité la transfusion de sept culots globulaires, et une thrombopénie (plaquettes 10 G/l) ayant nécessité la transfusion de six unités plaquettaires. Il existait également une hyperleucocytose à 39 600 GB/mm³. Les atteintes extrarénales initiales étaient représentées par une colite hémorragique sévère, une duodénite et un syndrome pseudo-occlusif ayant nécessité la mise en route d'une nutrition parentérale, une atteinte hépatique biologique. La prise en charge initiale a été symptomatique avec une épuration extrarénale par hémodialyse. À j6 de l'évolution, une dégradation

brutale de l'état de conscience associée à une hyperglycémie majeure (107 mmol/l) et une hypernatrémie corrigée à 155 mmol/l sans cétose, ont motivé son transfert en réanimation. L'amylasémie et la lipasémie étaient normales. Une hémofiltration a été associée à une insulinothérapie continue (0,05 UI/kg) par voie intraveineuse et a permis une diminution très progressive de la glycémie et de la natrémie en 72 heures. L'amélioration neurologique rapide a permis l'extubation après cinq jours. La durée d'anurie a été de 23 jours. L'insulinémie prélevée en regard de l'hyperglycémie majeure était effondrée (1,7 µUI/ml), les recherches d'anticorps anti-GAD, anti-IA2, anti-insuline, anti-îlots de Langerhans étaient négatives. Les glycémies se sont ensuite normalisées progressivement et l'enfant a pu être sevré d'insuline 15 jours après l'épisode aigu. Deux mois plus tard, l'examen neurologique, les glycémies et la filtration glomérulaire étaient normaux. En conclusion : le coma hyperosmolaire secondaire à une hyperglycémie majeure est une complication qui n'a jamais été rapportée dans un SHU post-diarrhée ; l'association d'une hémofiltration continue avec un monitoring constant des paramètres biologiques a permis d'éviter les séquelles neurologiques de ce déséquilibre osmolaire majeur ou d'une correction trop rapide de l'osmolalité plasmatique.

SYNDROME DE SNEDDON UNE CAUSE RARE D'HYPERTENSION ARTÉRIELLE MALIGNE

Cécile Arnaud, Nicolas Gambier, Maud Guillon, Georges Deschênes, Albert Bensman, Tim Ulinski

Département de néphrologie pédiatrique, hôpital Armand-Trousseau, AHP, 75012 Paris, France

Nous rapportons le cas d'une fille de sept mois ayant présenté une poussée d'hypertension artérielle maligne (HTA) associée à un accident vasculaire cérébral ischémique (AVC) sylvien droit avec livedo généralisé.

Le bilan de l'HTA ne retrouve aucune atteinte rénale, l'exploration de l'arbre vasculaire ne détecte qu'une sténose de l'artère cérébrale moyenne. Les catécholamines urinaires et la rénine/aldostérone plasmatiques sont normales.

Une vascularite est suspectée : les biopsies cutanée, rénale et de l'artère temporale sont normales ; le bilan d'auto-immunité est négatif ; absence de syndrome inflammatoire, hémostase normale.

Devant une aggravation brutale de l'état général avec poussée hypertensive et abdomen chirurgical, un traitement immunosuppresseur, associant trois bolus de méthylprednisolone (1 g/1,73 m²) et le cyclophosphamide oral (180 mg/kg sur 90 jours), est débuté

avec un relais par prednisone selon le schéma thérapeutique de vascularite.

L'état général de l'enfant s'améliore spectaculairement avec disparition des signes cutanés et simplification du traitement antihypertenseur par une trithérapie orale à la place d'une bithérapie intraveineuse.

Le syndrome de Sneddon, rare en pédiatrie, peut être évoqué devant l'association clinique AVC, livedo et HTA, mais aucun protocole thérapeutique n'a été établi à ce jour.

Notre expérience suggère une efficacité d'un traitement immunomodulateur, sans que le mécanisme physiopathologique soit établi.

INFECTION À PARVOVIRUS B19 (PVB19) : À PROPOS DE TROIS CAS

E. Balzamo, S. Krid, D. Delalande, M.-F. Gagnadoux, R. Salomon, P. Niaudet

Hôpital Necker-Enfants-Malades, Paris, France

Le PVB19 est responsable chez l'enfant du mégalythème épidémique, mais peut aussi entraîner arthralgies, anémies aiguës arégénératives, anémies chroniques chez l'immunodéprimé, anasarque fœto-placentaire. De plus en plus fréquemment, des atteintes rénales variées sont reportées. Nous décrivons ici trois observations pédiatriques.

Patient 1 : un garçon nigérien de 16 ans présente initialement un syndrome néphritique. Un an après, persistent une protéinurie (1 g/j), une insuffisance rénale chronique modérée et une hypertension artérielle. La biopsie rénale (BR) montre alors des altérations chroniques importantes à type d'hyalinose segmentaire et focale et atteinte tubulo-interstitielle. La sérologie PVB19 est positive en IgM et IgG. Les PCR PVB19 dans le sang et dans le tissu rénal sont négatives.

Patient 2 : une fille de 12 ans est hospitalisée pour altération de l'état général et myalgies. Le bilan note une anémie à 5,6 g/dl arégénérative (35 10⁹ réticulocytes), une VS à 70, une créatininémie à 220 µmol/l, un syndrome néphrotique. La BR montre une glomérulonéphrite (GN) nécrosante diffuse pauci-immune. La PCR PVB19 est positive dans le sang, la moelle et le rein. Les facteurs antinucléaires et le test de Farr sont négatifs, le dosage du complément est normal. Le dosage des pANCA est positif, de type myéloperoxydase faisant poser le diagnostic de polyangéite microscopique avec atteinte rénale.

Patient 3 : une fille de 16 ans est hospitalisée pour altération franche de l'état général, confusion, polysérite, syndrome néphrotique. La BR initiale montre une GN nécrosante, sans dépôts en IF. La sérologie PVB19 est positive en IgG et IgM. La PCR PVB19 est positive dans le rein et dans le sang. Une deuxième BR

trois mois après l'épisode aigu retrouve des lésions actives et des dépôts d'IgG, A, M, de C3 et C1q faisant porter le diagnostic de lupus érythémateux disséminé.

Classiquement, l'atteinte rénale secondaire au PVB19 est une GN aiguë dont la guérison n'est pas toujours complète. Parfois un tableau de lupus ou de vascularite ainsi que la production d'ANCA, de facteurs antinucléaires et anti-ADN sont décrits au cours de l'infection à PVB19. Le lien entre ce virus et la vascularite ou le lupus n'est pas clair, élément causal ou simple facteur déclenchant ?

SYNDROME NÉPHROTIQUE MAJEUR ET BRUTAL PAR DÉFICIT MITOCHONDRIAL EN COMPLEXE 1

M. Afanetti ^a, M.-C. Thouret ^a, D. Dupont ^b, D. De Ricaud ^b, E. Cassutto ^c, V. Paquis ^d, E. Bérard ^a

^a Service de pédiatrie CHU de Nice, France

^b Hôpital Lenval, Nice, France

^c Service d'anatomopathologie CHU de Nice, France

^d Laboratoire de génétique, CHU de Nice, France

N.I. est le premier enfant de sexe masculin de parents consanguins au troisième degré, né après un accouchement par eutocique au poids de 2500 g pour 47 cm (hypotrophie du troisième trimestre). Dès j1 de vie, il présente des mouvements anormaux et est transféré pour des difficultés alimentaires (sans anomalies digestives) et des épisodes de spasmes en flexion avec une échographie transfontanellaire normale. Dans les semaines et mois suivants, l'état neurologique va se dégrader avec une augmentation des phénomènes cloniques et convulsifs, une hypotonie, et une absence des acquisitions neurologiques malgré les traitements. L'EEG montre des anomalies diffuses mais sans anomalie d'imagerie. Pendant toute cette période, les bilans rénaux (ionogrammes, protidémie, fonction rénale, protéinurie, hématurie, sont normaux).

À l'âge de cinq mois, il persiste des convulsions incomplètement contrôlées par le traitement, une dégradation neurologique et un retard de croissance (poids = 4,5 kg). Les explorations ont mis en évidence un déficit en complexe 1 mitochondrial.

Alors que la protéinurie avait été contrôlée négative quelques jours auparavant, il présente brutalement une aggravation neurologique, une protéinurie majeure (> 250 g/l, 93 % d'albumine) avec hypoprotidémie (37 g/l) et hypoalbuminémie (13 g/l) s'accompagnant d'une prise de poids brutal (+2 kg) avec hyponatrémie, malgré la perfusion d'albumine et l'usage de diurétiques. Dans les dix jours suivants, s'installent une hypertension artérielle (contrôlée par nicardipine) et une insuffisance rénale rapidement anurique, sans hématurie. Malgré la mise en place d'une dialyse

péritonéale, il sera impossible de contrôler les volémies ni d'améliorer l'état neurologique et l'enfant va décéder quelques jours plus tard.

L'anatomopathologie rénale montre un aspect de glomérulonéphrite endo- et extracapillaire dans 60 % des glomérules (les autres étant normaux) avec une prolifération endocapillaire provoquant une oblitération complète des lumières capillaires et des croissants segmentaires. Les tubes sont focalement atrophiés avec des cylindres hyalins. L'interstitium est œdématisé avec quelques infiltrats lymphoplasmocytaires. Les étiologies classiques de ce type de lésions ont été exclues par le bilan biologique.

La survenue très brutale d'un syndrome néphrotique anurique avec prolifération endo- et extracapillaire majeur n'a pas été décrite à ce jour dans les pathologies rénales par cytopathie mitochondriale.

UNE CAUSE INHABITUELLE DE NÉPHRITE TUBULO-INTERSTITIELLE AIGÜE

C. Pietrement ^a, J. Couchot ^b, J. Motte ^a, B. Roussel ^a

^a American Memorial Hospital, CHU de Reims, Reims, France

^b Hôpital de Charleville Mézières, Charleville Mézières, France

Les néphrites tubulo-interstitielles aiguës (NTIA) peuvent avoir différentes étiologies : médicamenteuse, infectieuse, immunologique, et idiopathique. Dans le cas des infections, il peut s'agir d'une atteinte directe infectieuse du parenchyme ou bien d'une réaction inflammatoire. Parmi les germes en cause, le streptocoque est devenu une cause très rare de NTIA. Nous rapportons la survenue d'une NTIA chez une fille de 14 ans marquée par un syndrome de Fanconi important. Julie est hospitalisée pour une insuffisance rénale découverte devant un syndrome polyuropolydipsique (diurèse 2 l/j), installé en quelques jours après un épisode infectieux, non traité, étiqueté rhinopharyngite. À l'entrée, sa pression artérielle est normale (127/75), son examen clinique sans particularité. Sa biologie est la suivante : créatinine 260 mmol/l, urée 11,5 mmol/l, protides 85 g/l, Na 135 mmol/l, K 3,4 mmol/l, bicarbonates 16 mmol/l, calcium 2,17 mmol/l, phosphore 0,97 mmol/l, hémoglobine 119 g/l, glycémie 5,47 mmol/l, acide urique 164 mmol/l, protéinurie 1 g/l, glycosurie 42 mmol/l, taux de réabsorption du phosphore 43 %, bêta-2 microglobulinurie 111 mg/j (N < 0,36), hyperaminoacidurie, natriurèse 78 mmol/l, pH urinaire 7, leucocyturie 60/mm³, hématurie 33/mm³, urines stériles. La ponction biopsie rénale révèle une NTIA : les glomérules sont normaux, les tubules sont le siège d'une nécrose avec infiltrat inflammatoire dans leur lumière, l'interstitium est le siège d'un œdème avec infiltrat diffus essentiellement lymphoplasmocy-

taire, l'immunofluorescence est négative. Le bilan étiologique va conduire au diagnostic de NTIA post-streptococcique (ASLO 800 U, ASD 1280 U initialement, 400 et 800 U respectivement à un mois d'évolution), pas de prise médicamenteuse, pas d'atteinte oculaire, pas de signe d'auto-immunité, autres recherches infectieuses négatives). Devant l'importance de l'infiltrat inflammatoire sur la biopsie et l'intensité de l'atteinte tubulaire, après traitement antibiotique, une corticothérapie est instaurée (2 mg/kg/j pendant un mois puis un jour sur deux avec décroissance sur cinq mois). L'évolution va être lentement favorable avec à cinq mois une clairance de la créatinine à 85 ml/mn, glycosurie 1 g/l, protéinurie 0,5 g/l et guérison à six mois. Cette observation est donc l'occasion de rappeler : que le streptocoque peut être à l'origine des NTIA, que les NTIA peuvent se manifester par des syndromes de Fanconi marqués, d'évolution lentement favorable. L'utilisation de la corticothérapie peut être discutée.

SYNDROME DE FRASIER DÉCOUVERT CHEZ UNE FILLETTE (46,XX) LORS D'UN DÉPISTAGE SCOLAIRE

V. Verduze, K. Ismaili, M. Hall, F. Janssen

Hôpital universitaire des Enfants Reine-Fabiola, Bruxelles, Belgique

Le syndrome de Frasier est habituellement caractérisé par un pseudo-hermaphrodisme masculin (caryotype XY) et une glomérulopathie progressive avec protéinurie apparaissant durant l'enfance, évoluant vers l'insuffisance rénale terminale. L'image histologique est habituellement une hyalinose segmentaire et focale. Le risque de développer un gonadoblastome est élevé.

Les anomalies génétiques en cause sont des néomutations hétérozygotes au niveau du gène *WT1* codant pour un facteur de transcription à doigt de zinc exprimé lors de l'organogénèse rénale et gonadique. Ces mutations affectent le site d'épissage alternatif de l'intron 9 du gène *WT1* aboutissant à la perte de trois acides aminés, lysine-thréonine-sérine (KTS), responsable du déséquilibre du rapport normal des isoformes +KTS/-KTS.

Des mutations touchant le site d'épissage de l'intron 9 peuvent également être retrouvées chez des individus féminins (caryotype XX) avec hyalinose segmentaire et focale isolée.

Nous rapportons le cas d'une fillette atteinte d'une protéinurie massive dépistée lors d'une visite médicale scolaire. La biopsie rénale a montré une hyalinose segmentaire et focale. La protéinurie de l'ordre de 4 g/j n'a pas répondu à la corticothérapie. La biologie moléculaire a permis de mettre en évidence une mutation du site d'épissage de l'intron 9 confirmant le diagnostic de syndrome de Frasier chez cette jeune fille ayant par ailleurs un caryotype 46,XX associé à un développement

gonadique et phénotypique normal. Elle est traitée actuellement par enalapril. La protéinurie est de l'ordre de 3 g/j et l'albuminémie est de l'ordre de 3,5 g/dl. Elle n'a pas d'insuffisance rénale.

Le rapport des isoformes du gène *WT1* est donc essentiel au développement rénal et testiculaire normal chez les individus 46,XY (l'haplo-insuffisance de l'isoforme +KTS étant responsable d'anomalies de détermination ou de différenciation testiculaires allant de la cryptorchidie au pseudohermaphrodisme) mais n'a apparemment pas d'effet sur le développement ovarien et son fonctionnement chez les individus 46,XX.

Les mutations du site d'épissage alternatif de l'intron 9 du gène *WT1* doivent donc être recherchées chez les individus féminins 46,XX avec hyalinose segmentaire et focale isolée et développement génital normal.

HTA SÉVÈRE ET STÉNOSE DE L'ARTÈRE RÉNALE : ATTENTION AU REIN CONTROLÉTÉRAL

A.-L. Adra-Delenne ^a, J. Tennenbaum ^a,
M.-P. Lavocat ^b, C.-H. Fichtner ^b, X. Barral ^b,
H. Vernhet ^a, C. Veyrac ^a, D. Morin ^a

^a Services de pédiatrie, radiopédiatrie et de radiologie vasculaire, CHU Montpellier, France

^b Services de pédiatrie et de chirurgie cardiovasculaire, CHU Saint-Etienne, France

D.I. est née eutrophe le 8 mai 2004. On découvre, à l'âge de 22 mois, dans le bilan d'une hypotrophie (poids = 8 kgs soit - 3 DS) avec altération de l'état général une HTA menaçante à 200/120. L'échocardiographie montre une myocardiopathie hypokinétique hypertrophique avec une fraction de raccourcissement à 19 %. Un traitement par nicardipine intraveineuse permet de contrôler, difficilement cette hypertension.

Cette HTA sévère est rapidement rapportée à une sténose quasi-occlusive de l'artère rénale droite. En échographie, le rein droit est globalement hyperéchogène et le rein gauche est le siège d'une hyperéchogénicité corticale. La fonction rénale est alors normale. Biologiquement, on note un tableau typique avec une natrémie à 131 mmol/l, une kaliémie à 3 mmol/l et une réserve alcaline à 25 mmol/l. Il existe un hyperaldostéronisme franc et les cathécolamines plasmatiques sont à trois fois la normale. Une angioplastie permet d'obtenir la réduction très partielle de la sténose qui reste estimée à 80 %. Au cours du même examen, sur l'aortographie, l'aspect vasculaire du rein gauche est strictement normal.

Au décours de l'angioplastie, le régime tensionnel reste inchangé et on constate une élévation franche de la créatinine plasmatique, jusqu'à 180 mmol/l. L'échographie rénale réalisée alors montre trois plages hypoéchogènes et hypovasculaires de 15 mm au niveau du rein gauche. La scintigraphie rénale au DMSA-Tc⁹⁹ mon-

tre un rein droit de petite taille mais avec une fixation homogène alors que le rein gauche est le siège d'une hypofixation médiane intense. L'ensemble de ces données évoque la survenue d'accidents ischémiques au niveau du rein gauche alors que l'artère rénale gauche n'a pas été cathétérisée pendant l'artériographie.

L'évolution ultérieure est marquée par une amélioration progressive de la fonction rénale mais avec une HTA très difficile à contrôler et majoration de l'insuffisance cardiaque obligeant à utiliser transitoirement un inhibiteur de l'enzyme de conversion mal toléré au plan fonctionnel rénal. Une réparation ex vivo de l'artère rénale droite avec autotransplantation est alors réalisée avec un bon résultat postopératoire immédiat mais avec malheureusement thrombose artérielle secondaire.

Le bilan à six mois montre une créatinine plasmatique à 55 mmol/l avec, à la scintigraphie rénale au DMSA, une fixation presque homogène du rein gauche mais sans hypertrophie compensatrice franche. Un traitement anti-HTA par labétalol et nicardipine est encore nécessaire.

La physiopathologie exacte de l'accident ischémique du rein gauche au cours de l'artériographie est difficile à affirmer. L'hypothèse de spasmes artériels peut être envisagée dans ce contexte marqué par une élévation franche des cathécolamines plasmatiques secondaire à la sténose de l'artère rénale. La question de l'intérêt d'une « préparation » plus spécifique (alphanbloquant ?) avant artériographie des enfants dans cette situation est posée.

UNE NOUVELLE PATHOLOGIE RÉNALE DE WT1

M. Afanetti ^a, M.-C. Thouret ^a, K. Wagner ^b,
N. Wagner ^b, M.-C. Gubler ^c, C. Antignac ^c,
A. Schedl ^b, E. Bérard ^a

^a Service de pédiatrie, CHU de Nice, France

^b Inserm U470, Nice, France

^c Inserm U574, Paris Necker, France

V.T., de caryotype XX, est née à terme eutrophique après une grossesse et un accouchement normaux, de parents non consanguins sans antécédents familiaux. Les trois premiers mois de vie ont été marqués par des difficultés de croissance et une pâleur. Hospitalisée à l'âge de quatre mois, l'examen clinique retrouvait une hypotrophie (5,150 kg) harmonieuse sans ambiguïté sexuelle, et une hypertension artérielle (140/90 mmHg). Le bilan biologique montrait une insuffisance rénale terminale, une anémie profonde et une thrombopénie. L'échographie rénale montrait des reins à + 1 DS hyperéchogènes et dédifférenciés. Après la mise en dialyse péritonéale, les bilans exclurent les étiologies connues d'un SHU congénital.

Les mois suivants ont été marqués par des poussées d'hypertension artérielle difficilement contrôlées par les traitements, accompagnées de poussées d'anémie et de thrombopénie. L'échographie cardiaque montrait une hypertrophie du ventricule gauche avec un défaut de contractilité et un épanchement péricardique de volume variable, indépendants de la surcharge hydrique et sans épanchement des autres séreuses. Des troubles de la contractilité cardiaque et l'épanchement péricardique ont persisté même après le contrôle de la pression artérielle par minoxidil pendant plusieurs mois. Une néphrectomie bilatérale a été réalisée à l'âge de 15 mois sans amélioration du contrôle tensionnel.

L'anatomopathologie rénale montrait au niveau cortical une néphroblastomatosse diffuse avec un nombre très réduit de glomérules et quelques travées des tubes différenciés dans un interstitium fibreux. Il existait des lésions artérielles et artériolaires diffuses avec une oblitération presque complète de la lumière par une endartérite proliférante et myxoïde. Au niveau médullaire, au sein d'une fibrose diffuse, les tubes étaient différenciés. Les marquages montraient un défaut d'expression de WT1 et une surexpression de PAX2.

Devant cet aspect inhabituel du point de vue clinique et anatomopathologique, une exploration du gène de WT1 a été faite, qui a montré l'existence d'une mutation (Q389X, codon stop) au niveau de l'exon 9.

Cette mutation non décrite jusqu'à présent semble provoquer un tableau clinique en rapport avec un blocage de l'embryogenèse rénale et un défaut du maintien de la différenciation glomérulaire. L'intensité des lésions vasculaires et cardiaques malgré le contrôle de la pression artérielle fait poser la question d'une possible responsabilité de WT1 au niveau cardiovasculaire, comme cela a été démontré chez l'animal.

DIAGNOSTIC NEONATAL DE PSEUDO-HYPO-ALDOSTERONISME DE TYPE 1

A. Bal-Pinçon^a, F. Soubie^b, M.-C. Zennaro^c,
B. Mignot^a, F. Nobili^a

^a Service de pédiatrie, CHU de Besançon, France

^b Service de pédiatrie, CHG, Belfort, France

^c Département de génétique, HEGP, Paris, France

L. est hospitalisé à un mois de vie pour stagnation pondérale et hyponatrémie. Il est né à 38 SA, eutrophe (PN : 3010 g, taille : 50 cm, PC : 36 cm), après une grossesse normale, sans anomalie de volume de liquide amniotique, ni prise médicamenteuse. Il est exclusivement allaité. Il se présente avec une perte pondérale de 9 % par rapport au poids de naissance, avec une tension artérielle normale. L'ionogramme montre des désordres hydroélectrolytiques avec une hyponatrémie sévère (128 mmol/l), une kaliémie normale (4,7 mmol/l), associé à une déshydratation extracellu-

laire. La natriurèse est inadaptée (65 mmol/l) avec kaliurèse normale (21 mmol/l). La fonction rénale est normale (clairance créatinine 83 ml/mn), l'osmolalité plasmatique efficace est à 261 osm/kg. Il n'y a pas d'acidose associée. Il nécessite une supplémentation sodée intraveineuse jusqu'à 20 meq/kg par jour pour obtenir une correction de la natrémie. L'échographie transfontanellaire montre une hémorragie sous-épendymaire. Les causes rénales évoquées sont un pseudo-hypoaldostérisme de type 1 ou une tubulopathie ; le SIADH est peu probable ; et au niveau extrarénal une carence d'apport (teneur en sodium du lait maternel < 10 mg/l), une perte sodée au niveau cutané : mucoviscidose éliminée (test de la sueur négatif) ou digestive mais absence de diarrhée ou vomissement. La cause endocrinienne a été éliminée : il n'y a pas de déficit glucocorticoïde associé, ni d'argument pour un bloc en 21 ou autre blocage enzymatique surrénalien. Les taux de rénine (436 pg/ml) et aldostérone (4200 pg/ml) sont élevés. Le diagnostic porté est un pseudo-hypoaldostérisme de type 1 avec mise en évidence d'une mutation génétique inactivatrice du récepteur de l'aldostérone : variation hétérozygote de séquence c1808 G > C/p.cys603ser, sur l'exon 3 affectant sa liaison à l'ADN. Le tableau clinique d'anomalie rénale résulte soit d'une haplo-insuffisance soit d'une action dominante négative du récepteur muté sur le récepteur sauvage. Il n'y a pas de corrélation génotype-phénotype. Cette pathologie est à envisager devant une hyponatrémie chez un nouveau-né. Elle est rare mais probablement sous-diagnostiquée. Il n'y a pas de corrélation génotype-phénotype. Une étude génétique familiale est en cours ; le diagnostic prénatal sera alors possible.

INSUFFISANCE RÉNALE TERMINALE ET CHOLESTASE NON FIBROSANTE. À PROPOS DE DEUX CAS

Mathilde Cailliez, D. Bruno, B. Roquelaure,
M.-A. Chrestian, L. Daniel, M. Tsimaratos

APHM, Timone Enfants, Marseille, France

La néphronoptose est une néphropathie héréditaire évoluant vers l'insuffisance rénale terminale le plus souvent à l'adolescence. La diminution du pouvoir de concentration des urines est responsable d'une polyurie avec polydipsie qui s'accompagne d'un ralentissement de la croissance staturale.

Des délétions homozygotes de NPHP1, sont présentes chez 70 % des patients et leur détection par PCR permet d'affirmer le diagnostic. Les mutations sur le gène NPHP3 sont responsables de la forme juvénile. Cette mutation pourrait être associée à la dégénérescence tapétorétinale et à une fibrose hépatique.

Nous décrivons deux patients avec une néphropathie évoquant une néphronoptose sur le plan clinique (négatifs pour NPHP-1), sans atteinte rétinienne mais

avec une cholestase anictérique non fibrosante, associée à une cytolysse majeure. La manifestation principale de l'hépatopathie est le prurit féroce, aggravé par l'insuffisance rénale terminale. L'histologie hépatique infirme la fibrose hépatique congénitale mais oriente vers une souffrance biliaire chronique.

Les deux patients ont été transplantés d'un rein, avec une amélioration spectaculaire du prurit. Les anomalies biologiques hépatiques (2/2) ont été peu influencées par la transplantation rénale, tout comme l'aspect échographique (2/2) et la biopsie hépatique (1/2).

Le mode de révélation de la néphropathie, l'aspect peu évolutif de l'atteinte hépatique, l'absence de fibrose hépatique et de retentissement sur la veine portale orientent vers une pathologie différente de la polykystose récessive ou de la néphronophtose juvénile associées aux mutations déjà décrites. Peu de cas similaires sont décrits dans la littérature.

L'évolution de l'atteinte hépatique conditionne probablement le pronostic de ces patients qui justifient d'un suivi multidisciplinaire au long cours.

HISTOPLASMOSE CÉRÉBRALE D'ÉVOLUTION FATALE CHEZ UNE PATIENTE DE 14 ANS ATTEINTE D'UN LUPUS ÉRYTHÉMATÉUX DISSÉMINÉ

A. Garnier ^a, M. Fila ^a, A. Daltry ^b, J.-C. Piette ^c, T. Kwon ^a, N. Pinto Da Costa ^d, Georges Deschenes ^a, Chantal Loirat ^a

^a Service de néphrologie pédiatrique, Assistance publique-Hôpitaux de Paris, hôpital Robert-Debré, Paris, France

^b Service de parasitologie, Assistance publique-Hôpitaux de Paris, hôpital de la Pitié-Salpêtrière, Paris, France

^c Service de médecine interne, Assistance publique-Hôpitaux de Paris, hôpital de la Pitié-Salpêtrière, Paris, France

^d Service de réanimation pédiatrique, Assistance publique-Hôpitaux de Paris, hôpital Robert-Debré, Paris, France

Le diagnostic différentiel entre les complications infectieuses de l'immunosuppression et les poussées de la maladie lupique est un problème récurrent.

Une jeune fille de 14 ans, originaire de Guyane, a été hospitalisée dans notre service en novembre 2005 pour troubles de conscience et fièvre. Elle était suivie depuis l'âge de dix ans pour un lupus érythémateux disséminé avec atteinte multiviscérale (rénale, pulmonaire, articulaire, digestive et cutanée). Entre 2001 et 2005, elle a été traitée par une corticothérapie orale maintenue jusqu'en 2002, plusieurs bolus de solumedrol, du mycophénolate méfotil débuté en mai 2003, plusieurs séries de bolus de cyclophosphamide. En février 2005, elle a été hospitalisée pour des con-

vulsions fébriles, puis, en mai 2005 elle a présenté un tableau de méningite lymphocytaire fébrile, sans documentation microbiologique. Le diagnostic retenu avait été celui de poussée neurologique lupique. Elle a été traitée par bolus de solumedrol et de cyclophosphamide plus quatre injections de rituximab.

Six mois après, elle a présenté des troubles de conscience d'installation rapide dans un contexte fébrile, motivant son retour en métropole. On retrouve une méningite lymphocytaire sans germe avec une hyperprotéinorachie supérieure à 2 g/l. À l'IRM cérébrale, on retrouvait des lésions parenchymateuses compatibles avec une vascularite. Cette probable poussée neurologique lupique est traitée par cyclophosphamide et échanges plasmatiques. L'évolution a été marquée par une aggravation neurologique et la survenue d'un arrêt cardiaque secondaire à un trouble du rythme. Une nouvelle ponction lombaire est effectuée, le caractère atypique de l'hyperprotéinorachie nous faisant suspecter une infection opportuniste : l'examen direct puis la culture vont mettre en évidence une infection par *Histoplasma capsulatum*. Un traitement antifongique associant voriconazole, caspofungin et cotrimoxazole est alors institué sans efficacité clinique et l'enfant décède.

L'histoplasmosse cérébrale n'a été que très rarement rapportée chez des patients lupiques (deux cas dans la littérature), mais doit être suspectée en cas d'atteinte neurologique avec méningite lymphocytaire, et de retour d'une zone d'endémie (continent américain, Afrique, Inde et Antilles).

En conclusion, la fièvre chez un patient lupique pose un problème de diagnostic différentiel entre infection et lupus ; le contexte endémique régional doit être pris en compte dans la discussion.

GLOMÉRULONÉPHRITE RAPIDEMENT PROGRESSIVE À DÉPÔTS DE C3 EXCLUSIFS - UNE ENTITÉ À PART ?

Béatrice Letavernier, Béatrice Mougenot, Magali Colombat, Albert Bensman, Tim Ulinski

Département de néphrologie pédiatrique, hôpital Armand-Trousseau, APHP, 75012 Paris, France

Nous rapportons le cas d'une patiente âgée de neuf ans atteinte de glomérulonéphrite rapidement progressive atypique.

Le tableau initial a comporté une hématurie macroscopique, une protéinurie néphrotique, une insuffisance rénale aiguë nécessitant quatre séances d'hémodialyse.

La biopsie rénale (BR) a révélé l'association d'une prolifération extracapillaire formant des croissants dans 90 % des glomérules, sans vascularite ni nécrose fibrinoïde et sans prolifération mésangiale associée, et de dépôts exclusifs de C3 paramésangiaux et en

périphérie des anses. L'exploration du complément s'est révélée normale et il n'a pas été retrouvé d'ANCA ni d'autoanticorps.

Le traitement initial associant des bolus de méthylprednisolone et de cyclophosphamide, relayé par une corticothérapie orale a permis de normaliser la fonction rénale. Néanmoins, une protéinurie néphrotique s'est maintenue à 500 mg/mmol de créatinine.

Une nouvelle BR est effectuée lors d'une rechute, un an plus tard, retrouvant les mêmes dépôts et des croissants dans 30 % des glomérules. Le même traitement, relayé par le mycophénolate mofétil, a permis la négativation de la protéinurie.

Ce tableau évoque le diagnostic de *juvenile acute non-proliferative glomerulitis (JANG)*, décrite une seule fois dans la littérature. Cette entité se distingue :

- des glomérulonéphrites rapidement progressives pauci-immunes par l'absence de vascularite et d'ANCA et par l'abondance et la topographie des dépôts exclusifs de C3 ;
- des glomérulonéphrites post-streptococciques par l'absence de baisse du complément et la survenue d'une récurrence ;
- des glomérulonéphrites à dépôts denses par l'évolution aiguë.

Un traitement associant corticothérapie, cyclophosphamide et mycophénolate mofétil a été nécessaire pour obtenir une rémission prolongée.

SURDITÉ BILATÉRALE CHEZ UN ENFANT RÉVÉLANT UNE SARCOÏDOSE AVEC UNE NÉPHRITE INTERSTITIELLE GRANULOMATEUSE

T. Kwon^a, S. Wiener-Vacher^b, M. Peuchmaur^c, V. Baudouin^a, C. Loirat^a, G. Deschênes^a

^a Service de néphrologie pédiatrique, hôpital Robert-Debré, Paris, France

^b Service d'ORL pédiatrique, hôpital Robert-Debré, Paris, France

^c Service d'anatomopathologie, hôpital Robert-Debré, Paris, France

La sarcoïdose est une affection systémique d'origine indéterminée caractérisée par la présence de granulomes tuberculoïdes sans nécrose caséuse. Cette maladie est rare chez l'enfant. Tous les organes peuvent être atteints et la présentation clinique de la maladie est très polymorphe. Un jeune garçon de race noire de 12 ans a présenté une hypoacousie puis une cophose gauche puis bilatérale, insensible à une corticothérapie orale (prednisone 2 mg/kg/j pendant dix jours). Le bilan préanesthésique réalisé avant la pose d'implants cochléaires a mis en évidence une insuffisance rénale modérée (créatininémie 130 µmol/l ; clairance* : 68 mmol/min). La ponction biopsie rénale a montré une

néphrite interstitielle granulomateuse avec fibrose tubulo-interstitielle marquée sans dépôt d'immunoglobuline (IgG, IgM et IgA) ou de complément (C3 et C1q). Secondairement, la recherche d'antécédents récents a permis de retrouver une uvéite antérieure bilatérale, résolutive avec une corticothérapie locale (dix mois avant le bilan), et la notion d'une insuffisance rénale dépistée 30 mois auparavant (créatinine 110 mmol/l ; clairance = 75 µmol/min). Le bilan complémentaire a compris un lysozyme sérique augmenté à 25 µg/l (N < 10), une diffusion du CO modérément abaissée (80 % après correction pour l'hémoglobine) et une hyperlymphocytose alvéolaire (28 % de lymphocytes) ; une IRM cérébrale avec des hypersignaux de la substance blanche périventriculaire bilatéraux prenant le gadolinium ; une ponction de LCR avec une lymphocytose (12 lymphocytes/mm³, protéinorachie à 0,28 g/l). Les deux éléments confondants étaient la normalité du dosage sérique de l'enzyme de conversion de l'angiotensine (cependant réalisé après la corticothérapie orale initiale) et la présence d'anticorps antinucléaires au 1/1280 (anticorps anti-ADN natif : négatif, anticorps anti-antigènes nucléaires solubles : négatifs, complément : normal). Trois semaines après son admission, l'uvéite antérieure bilatérale a récidivé. Un traitement par solumédrol intraveineuse 1 g/1,73 m²/j trois jours par mois et de la prednisone orale à doses dégressives pendant six mois n'ont pas permis de faire régresser la surdité et l'insuffisance rénale. En conclusion, la surdité dans le cadre d'une sarcoïdose est exceptionnelle chez l'enfant. La révélation d'une sarcoïdose par une surdité a été décrite de façon exceptionnelle chez l'enfant. Notre patient y associait une néphrite tubulo-interstitielle granulomateuse et une uvéite antérieure récidivante. La sarcoïdose est donc un diagnostic à évoquer devant une surdité bilatérale de perception, en particulier, lorsqu'elle s'accompagne de signes extra-ORL, pour éviter le risque de séquelles définitives.

SYNDROME DE GOODPASTURE. À PROPOS D'UN CAS

Mathilde Cailliez, D. Bruno, L. Daniel, M. Tsimaratos

APHM Timone Enfants, Marseille, France

Le syndrome de goodpasture est une maladie rare, caractérisée par l'association d'une glomérulonéphrite rapidement progressive et d'une hémorragie intra-alvéolaire. Elle est exceptionnellement décrite chez l'enfant. Le mécanisme lésionnel est secondaire à la production d'anticorps antimembrane basale glomérulaire (anti-MBG)

Il s'agit d'une maladie auto-immune dont les anticorps sont spécifiquement dirigés contre les membranes basales glomérulaires et alvéolaires. L'étude de cette maladie a contribué à la découverte de la

chaîne $\alpha 3$ du collagène intraveineux dont la fraction NC1 est la cible directe des anticorps anti-MBG.

Nous rapportons le cas d'un enfant de six ans, hospitalisé pour insuffisance rénale aiguë (diurèse conservée, pas d'HTA, sédiment urinaire actif) dans un contexte inflammatoire et sans signe extrarénal.

Une biopsie rénale a permis de mettre en évidence une atteinte extracapillaire diffuse et des dépôts linéaires d'IgG en immunofluorescence. Le LBA a éliminé une hémorragie pulmonaire occulte. Le taux des anticorps anti-MBG, fortement positif au diagnostic, a été bien contrôlé par six séances de plasmaphérèses, une corticothérapie à forte dose (débutée avant le résultat de l'IF) et l'adjonction de cyclophosphamide per os pour maintenir une déplétion lymphocytaire. L'évolution clinique a été rapidement favorable sans recours à l'épuration extrarénale.

La définition de la maladie est encore sujette à controverse selon qu'il existe ou non une atteinte pulmonaire. Celle-ci est plus fréquemment décrite en association avec d'autres facteurs lésionnels (tabac, solvants...). Le recensement des cas pédiatriques devrait permettre de mieux comprendre la physiopathologie de cette maladie grave dont le pronostic est directement lié à la précocité du traitement.

ÉVALUATION D'UNE BALANCE IMPÉDANCEMÈTRE DANS LA SURVEILLANCE DU STATUT NUTRITIONNEL D'ADOLESCENTES ANOREXIQUES

D. Djeddi^b, M.-V. Moreno^a, M.-Y. Jaffrin^a, Boudailliez^{a,b}

^a UMR 6600, UTC, Compiègne, cedex, France

^b Unité de néphrologie, département de pédiatrie, CHU, Amiens, France

L'impédance multifréquence (IM) et la technique BIS (bio-impédance spectroscopy) ont permis une approche plus scientifique du TBW (eau totale) et du FFM (masse maigre). Les équations obtenues par des mesures (poignet-cheville) en position couchée doivent être modifiées lors de l'utilisation d'une balance-impédancemètre (pied-pied) et en cas d'adolescentes anorexiques. Nous avons comparé deux méthodes de mesure de la FFM et ECW (eau extracellulaire) avec un IM (Xitron 4200® + méthode BIS) et une balance impédancemètre Tefal® (quatre électrodes plantaires).

Matériel et méthodes. - Nous avons exploré 15 anorexiques (10-17 ans ; IMC = $14,2 \pm 1,2$ kg/m²) et huit contrôles (10-16 ans ; IMC = $18,6 \pm 4,7$). Nous avons utilisé notre nouvelle méthode (n) avec le Xitron® pour obtenir Vtn (volume d'eau totale), FFMn et FMn (masse grasse). La balance Tefal® nous donne FFMt et le Vet.

Résultats

Tableau 1 Moyenne FFM, FM en kg, Vt et Ve en litre valeurs données par : Tefal (t), Xitron (n). Pour les deux populations, Vtt, Vet, FFMt and FFMn pas de différence significative (test de Student) pour Vtn, Veb, FMn et FFMn.

TEFAL	Anorexiques			Contrôles		
	Moyenne	DS	p	Moyenne	DS	p
Poids (kg)	34,2	6,0		54,6	17,1	
Vtt (litres)	20,9	3,7	0,3	29,8	7,6	0,5
Vet (litres)	9,4	2,4	0,8	11,8	2,5	0,2
FFMt (kg)	28,6	5,1	0,3	40,8	10,4	0,5
FMt (kg)	6,0	1,6	0,4	13,8	10,0	0,5
Xitron	Moyenne	DS		Moyenne	DS	
Vtn (litres)	20,9	4,5		29,3	6,4	
Veb (litres)	9,3	2,1		12,4	2,6	
FFMn (kg)	28,5	6,2		40,0	8,7	
FMn (kg)	6,1	2,6		14,6	10,4	

Conclusion. - Nous montrons que la balance impédancemètre (pied-pied) peut remplacer un appareil classique d'impédancemétrie pour évaluer FFM, ECW, TBW et FM chez des adolescents anorexiques.

MIDDLE AORTIC SYNDROME : DIAGNOSTIC FACILE, TRAITEMENT DIFFICILE

A. Maury, S. Cloarec, A. Chantepie, S. Benoit, D. Sirinelli, H. Nivet

CHRU Clocheville, 37044 Tours cedex, France

Nous rapportons l'observation de M. atteinte de Middle Aortic Syndrome pour la sévérité des lésions observées et la difficulté de prise en charge chirurgicale.

Observation. - M., née le 8 décembre 1998, antécédents familiaux et personnels d'exostose.

Découverte fortuite d'une hypertension artérielle en 2006 à l'âge de sept ans (150/115 mmHg). Douleurs abdominales anciennes intermittentes. Souffle systolique abdominal et lombaire 2/6. Différence de Pression artérielle entre membres supérieurs et membres inférieurs de 10 mmHg pour la diastolique et la systolique.

Retentissement de l'hypertension artérielle : aucun, échographie cardiaque et fond d'œil normaux, absence de microalbuminurie, créatininémie à 56 mmol/l.

Explorations étiologiques : rénine à 556 ng/L (normale < 25 ng/l) aldostéronémie : 8120 pmol/l (normale < 950 pmol/l).

Angioscanner. - Sténose serrée de l'aorte débutant au-dessus des artères rénales jusqu'à la naissance de l'artère mésentérique inférieure.

Sténose serrée des deux artères rénales, avec pour les deux reins des vaisseaux de suppléance.

Les membres inférieurs semblent vascularisés par un important réseau collatéral entre le réseau mésentérique supérieur et inférieur.

Attitude thérapeutique. - Traitement hypotenseur par Nifédipine LP : 30 mg \times 2/j, Aténolol : 50 mg/j, Urapidil : 30 mg \times 2/j.

Évolution. - Apparition de malaises avec douleurs abdominales attribuées à des hypotensions et/ou des malaises vagues, l'Urapidil est arrêté six mois plus tard.

Claudication intermittente à 200 m de marche.

Les chirurgiens vasculaires proposent d'intervenir sur les artères rénales dans un premier temps, mais

l'indication est discutable compte tenu de l'absence de retentissement sur le rein, et de l'existence de circulations collatérales ?

La création d'un by-pass au niveau de l'aorte doit-elle être faite alors que l'enfant n'a pas fini sa croissance ?

Conclusion. - Middle aortic syndrome avec sténose serrée de l'aorte et des deux artères rénales.

Hypertension artérielle contrôlée.

Difficulté du choix du traitement chirurgical compte tenu de l'absence de retentissement rénal et systémique de l'hypertension artérielle.