



LE SYNDROME D'ALPORT

SECONDE ÉDITION

*Un livret
pour les patients
et leurs familles*

AIRG
France

www.airg-france.org

Certaines références dans le texte
concernant la réglementation ou la législation
sont propres à la France.

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

Vous pouvez commander ce livret
à l'adresse suivante :

Association AIRG-France
BP 78
75261 Paris Cedex 06
01 53 10 89 98

ou le commander en ligne :
www.airg-france.org

L'AIRG-France, qui est à l'origine de ce livret, a pour mission de promouvoir et de diffuser l'information sur les maladies rénales génétiques.

Cette publication a été conçue pour aider les patients atteints de Syndrome d'Alport et leurs familles. Elle vise à faciliter leur compréhension sur les mécanismes à l'origine du syndrome d'Alport et sur les conséquences de la maladie. Elle souligne la nécessité de la surveillance et d'une prise en charge thérapeutique régulières.

Des informations fiables améliorent le dialogue et la confiance entre familles, patients et médecins.

Les auteurs

| | |
|------------------------|---|
| PR CORINNE ANTIGNAC | Unité 574 Inserm Hôpital Necker Enfants malades, Paris |
| PR HÉLÈNE DOLLFUS | Service de Génétique médicale Hôpital de Hautepierre, Strasbourg |
| DR MARIE-CLAIRE GUBLER | Unité 574 Inserm Hôpital Necker Enfants malades, Paris |
| DR LAURENCE HEIDET | Unité 574 Inserm Hôpital Necker Enfants malades, Paris |
| PR BERTRAND KNEBELMANN | Service de Néphrologie Hôpital Necker Enfants malades, Paris |
| DR MICHELINE LÉVY | Unité 535 Inserm Hôpital Paul Brousse, Villejuif |
| PR CHANTAL LOIRAT | Service de Néphrologie Hôpital Robert Debré, Paris |
| DR STÉPHANE ROMAN | Service ORL pédiatrique CHU Timone, Marseille |

Sous la coordination de Micheline Lévy

Auteurs de la première édition 1999 :

Pr Michel Broyer - Pr Pierre Cochat - Dr Marie-Claire Gubler
Pr Hélène Dollfus - Pr Jean-Pierre Grünfeld - Dr Micheline Lévy
Pr Patrice Tran Ba Huy - Dr Nathalie Cynamon-Aisenberg

S O M M A I R E

| | |
|--|----|
| QUELQUES CONNAISSANCES INDISPENSABLES | 5 |
| Le rein normal | |
| Le glomérule normal | |
| Quelques éléments de génétique | |
| QU'EST-CE QUE LE SYNDROME D'ALPORT ? | 17 |
| Historique | |
| Les anomalies de la membrane basale et leurs conséquences | |
| Un peu de génétique | |
| Syndrome d'Alport dominant lié au chromosome X | |
| Syndrome d'Alport récessif autosomique | |
| Syndrome d'Alport dominant autosomique | |
| Une forme particulière : syndrome d'Alport et léiomyomatose | |
| Des syndromes différents : atteinte rénale et anomalies des plaquettes sanguines | |
| MANIFESTATIONS RÉNALES | 29 |
| Forme dominante liée au chromosome X chez le garçon | |
| Forme dominante liée au chromosome X chez la fille | |
| Forme récessive autosomique | |
| Forme dominante autosomique | |
| BIOPSIE CUTANÉE ET BIOPSIE RÉNALE | 37 |
| Biopsie cutanée | |
| Biopsie rénale | |
| PRISE EN CHARGE ET TRAITEMENT DE L'ATTEINTE RÉNALE | 43 |
| Hématurie isolée | |
| Hématurie et protéinurie | |
| Hématurie, protéinurie et hypertension artérielle | |
| Insuffisance rénale | |
| Surveillance de l'enfant | |
| Autres problèmes médicaux | |
| La grossesse | |

| | |
|--|-----|
| DIALYSE ET TRANSPLANTATION | 57 |
| Dialyse | |
| Transplantation (ou greffe) | |
| MANIFESTATIONS EXTRA-RÉNALES ET PRISE EN CHARGE | 63 |
| Atteinte de l'audition | |
| Atteinte oculaire | |
| Léiomyomes | |
| DIAGNOSTICS GÉNÉTIQUE, PRÉNATAL, PRÉIMPLANTATOIRE | 73 |
| Diagnostic génétique | |
| Diagnostic prénatal | |
| Diagnostic préimplantatoire | |
| LA RECHERCHE | 79 |
| Où en sommes-nous en 2007 ? | |
| ANNEXES | 85 |
| Estimation de la clearance de la créatinine | |
| Transplantation rénale | |
| Hormone de croissance | |
| Classification des surdités | |
| Conseil génétique | |
| Scolarisation | |
| LEXIQUE | 95 |
| (les mots marqués d'un astérisque dans le texte) | |
| ASSOCIATION AIRG-FRANCE | 107 |