

# Le syndrome néphrotique idiopathique

SNI

*Néphrose idiopathique*

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur le syndrome néphrotique idiopathique. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : seul votre médecin peut vous donner une information individualisée et adaptée.

## La maladie

### ● Qu'est-ce que le syndrome néphrotique idiopathique ?

Le syndrome néphrotique idiopathique (SNI) est une maladie des reins dont on ne connaît pas la cause et qui se définit par la présence inhabituelle de protéines dans les urines (protéinurie) et la diminution dans le sang de la quantité d'une protéine, l'albumine (hypoalbuminémie). Le SNI se traduit par la survenue de gonflements des tissus (œdèmes), visibles surtout au niveau des chevilles et du visage. On l'appelle aussi parfois néphrose idiopathique.

Il peut être traité par des médicaments de la famille des corticoïdes (*voir « Quelle est son évolution ? » et « Le traitement, la prise en charge, la prévention »*). Selon l'efficacité de ce traitement, le syndrome est dit **cortico-sensible**, **cortico-dépendant** ou **cortico-résistant**.

### ● Qui peut-en être atteint ?

Le syndrome néphrotique idiopathique apparaît le plus souvent entre l'âge de deux et sept ans et les garçons sont plus souvent touchés que les filles. Il existe un deuxième pic d'apparition de la maladie chez les jeunes adultes, avec aussi une prédominance chez les hommes. La maladie peut néanmoins s'observer à tout âge.

### ● Combien de personnes sont atteintes du syndrome ? Est-il présent partout en France et dans le monde ?

L'incidence du SNI (nombre de nouveaux cas par an) n'est pas la même partout : elle est estimée entre 1 cas pour 33 000 et 1 cas pour 20 000 habitants. Le syndrome semble plus fréquent dans certaines populations. Ainsi, les enfants asiatiques seraient six fois plus touchés que les enfants européens.

### ● À quoi est-il dû ?

Le terme « idiopathique » indique que la ou les causes exactes du syndrome ne sont pas connues. Toutefois, il est possible que le SNI soit dû à un mauvais fonctionnement de certaines cellules, les lymphocytes T. Ces cellules, qui font partie de la famille des globules blancs, appartiennent au système de défense de l'organisme (système immunitaire) et contribuent à protéger celui-ci des agressions extérieures. Le mauvais fonctionnement de ces cellules conduirait à la production d'une ou de plusieurs substances qui viendraient

altérer la fonction de certaines cellules du rein, les podocytes (voir « *Comment expliquer les symptômes ?* ») ce qui causerait la fuite de protéines dans les urines.

Les progrès de la recherche sur le syndrome néphrotique idiopathique ont aussi permis de montrer que certaines formes de SNI cortico-résistants sont d'origine génétique. Plusieurs gènes (*NPHS1*, *NPHS2*, *WT1*, *TRPC6*, *ACTN4*, *CD2AP*, *PLCE1*, *Formin2*, *PITPRO*, *MYO1E*) dont les altérations (mutations) pourraient être responsables de SNI ont été identifiés.

## ● Quelles en sont les manifestations ?

### Les œdèmes du visage et des chevilles

Les œdèmes sont dus à une rétention d'eau par l'organisme. L'eau s'accumule dans les tissus, sous la peau, et les œdèmes sont d'abord visibles au niveau des chevilles pendant la journée et au niveau des paupières et du visage surtout au réveil (œdèmes déclives). Ces gonflements, notamment ceux du visage et des paupières, peuvent d'abord faire penser à une réaction allergique. C'est la prise de poids soudaine (plusieurs kilos en quelques jours) qui révèle que ces gonflements sont dus à une rétention d'eau générale qui peut concerner d'autres tissus de l'organisme.

### Les épanchements

Dans certains cas, et particulièrement chez les enfants, de l'eau peut se répandre dans les tissus qui entourent certains organes internes (épanchement). En effet, certains de nos organes sont contenus dans des enveloppes qui les séparent du reste de l'organisme, comme le péritoine qui contient les intestins, ou la plèvre qui entoure les poumons. Elles sont formées de deux couches, normalement accolées entre elles. Au cours du SNI, de l'eau peut s'introduire entre ces deux couches, entraînant une compression des organes.

La présence d'eau dans le péritoine (ascite) entraîne un gonflement de l'abdomen, une sensation désagréable de ballonnement et, parfois, des nausées et une perte d'appétit. Lorsque le ventre est très gonflé, le liquide pousse le diaphragme vers le haut et la personne peut avoir du mal à bien respirer (dyspnée).

La présence d'eau dans la plèvre (épanchement pleural ou pleurésie) se manifeste par des douleurs localisées sur le côté du thorax, une toux sèche lorsque la personne change de position et un essoufflement surtout si l'épanchement est important.

Chez les garçons, il arrive aussi que l'épanchement s'accumule dans les bourses qui sont alors gonflées (hydrocèle).

### Anomalie des examens de sang et d'urines

Des examens simples du sang et des urines, prescrits par le médecin, permettent de découvrir les deux éléments qui définissent la maladie :

- la présence d'une quantité importante de protéines dans les urines recueillies sur une journée (protéinurie des 24 heures), à un taux supérieur à 50 milligrammes par kilo de poids et par jour chez l'enfant (50 mg/kg/j) et à trois grammes par jour chez l'adulte (3 g/j) ;
- la diminution de la concentration d'une protéine particulière, l'albumine, dans le sang (hypoalbuminémie), en dessous de 30 grammes par litre de sang (30 g/l).

## ● Quelles en sont les complications ?

Les complications concernent essentiellement les personnes qui ont une forme sévère du SNI, c'est-à-dire celles atteintes d'un syndrome cortico-résistant (*voir « Quelle est son évolution ? »*).

### Hypertension artérielle

La rétention d'eau dans l'ensemble de l'organisme peut provoquer une augmentation de la pression du sang dans les vaisseaux (hypertension artérielle ou HTA). Cette hypertension peut retentir sur le bon fonctionnement du cœur et des artères (troubles cardiovasculaires).

### Risque de phlébite et d'embolie pulmonaire (risque thrombo-embolique)

Le SNI favorise la formation de caillots (thrombose) au niveau des veines des jambes (phlébite). Ces caillots peuvent migrer dans une artère pulmonaire et provoquer une embolie pulmonaire qui se manifeste par une difficulté respiratoire soudaine voire un arrêt cardiaque. Ce risque peut être prévenu (*voir « Quelles sont les autres modalités de traitement pour cette maladie ? »*).

### Risque d'infection

Les personnes atteintes d'un SNI, surtout si elles sont traitées par des corticoïdes ou des immunosuppresseurs (*voir « Le traitement, la prise en charge, la prévention »*), sont plus sensibles aux infections et particulièrement à certaines bactéries comme les pneumocoques. Les infections se produisent souvent au début de la maladie. Il peut s'agir :

- fréquemment d'une **péritonite** sans appendicite associée : c'est une infection du péritoine, la membrane qui tapisse l'abdomen et les organes qui y sont contenus, ce qui provoque des douleurs abdominales très intenses, une fièvre très importante et un malaise généralisé ;
- d'une **pneumonie** : c'est une infection des poumons qui se caractérise par une toux grasse, une grande fatigue, une forte fièvre et souvent des difficultés à respirer ;
- d'une **méningite** : c'est une infection des membranes qui entourent le cerveau, les méninges. Cela conduit à d'importants maux de tête (céphalées), une raideur de la nuque, une sensation très désagréable à la lumière (photophobie), une fièvre élevée, des vomissements ;
- d'une **cellulite** : c'est une infection et une inflammation des tissus qui se situent sous la peau (tissus sous-cutanés). Elle se traduit par une rougeur et une douleur dans la zone infectieuse et s'accompagne souvent de fièvre.

Toutes ces complications infectieuses sont potentiellement très graves et peuvent mettre la vie du malade en danger. Leur traitement par des antibiotiques est urgent. Des moyens de prévention existent (*voir « Quelles sont les autres modalités de traitement pour cette maladie ? »*).

### Hyperlipidémie

La quantité de certaines graisses (lipides), comme le cholestérol et les triglycérides peut augmenter dans le sang (**hyperlipidémie**). Il s'ensuit un risque de dépôt sur la paroi des artères et d'épaississement de celles-ci (athérosclérose) qui se conjugue à celui d'hypertension artérielle pour augmenter le risque de complications cardiovasculaires.

## ● Quelle est son évolution ?

L'évolution est très différente selon l'efficacité ou non du traitement du premier épisode par corticothérapie (voir « *Le traitement, la prise en charge, la prévention* »).

### SNI cortico-sensible

Dans ces formes qui sont les plus fréquentes (85 % des cas), la corticothérapie permet une disparition totale des manifestations de la maladie (rémission). Des rechutes sont possibles, mais elles sont espacées dans le temps et la corticothérapie est à nouveau efficace pour les traiter.

La durée entre deux poussées est très variable. Les rechutes sont plus fréquentes quand la maladie apparaît dans l'enfance, mais elles sont généralement de plus en plus rares au fur et à mesure que le temps passe, sans pour autant nécessairement disparaître totalement.

Huit enfants sur dix ont une forme cortico-sensible.

### SNI cortico-dépendant

Dans cette forme, les manifestations réapparaissent dès que la corticothérapie est interrompue plus de trois mois ou diminuée. D'autres traitements doivent être envisagés en plus de la corticothérapie ou en remplacement de celle-ci.

### SNI cortico-résistant

La corticothérapie, même avec de forts dosages, ne permet pas de traiter l'épisode et d'obtenir une rémission de la maladie.

Chez l'enfant, le SNI est considéré cortico-résistant si, après un mois de corticothérapie orale et trois injections de forte doses de prednisolone par voie intraveineuse, la protéinurie est toujours présente (voir « *Traitement du premier épisode* »).

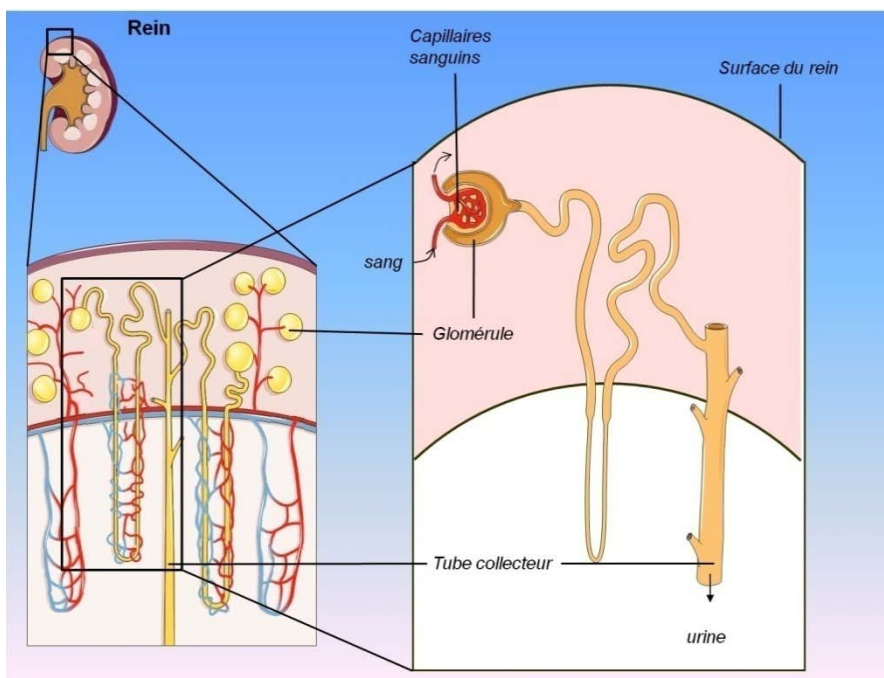
Chez l'adulte, le SNI est considéré cortico-résistant s'il persiste après 8 à 12 semaines de traitement. Dans ces cas, d'autres traitements seront nécessaires (voir « *Le traitement, la prise en charge, la prévention* »).

Les personnes ayant un SNI cortico-résistant sont les plus exposées au risque de complications et d'évolution vers une atteinte globale du fonctionnement du rein, l'insuffisance rénale. Ce risque est néanmoins faible et ne concerne environ que 10 % des personnes ayant un SNI cortico-résistant.

On parle d'insuffisance rénale lorsque certains examens de sang et d'urines sont anormaux (voir « *En quoi consistent les examens complémentaires ? À quoi vont-ils servir ?* »). L'insuffisance rénale peut passer longtemps inaperçue pour le malade et son entourage, ses conséquences à long terme sont nombreuses et concernent l'ensemble de l'organisme : fatigue physique (asthénie), perte de l'appétit (anorexie), troubles digestifs, lésions des os (ostéodystrophie), possibilité de développer des crises de goutte (douleurs vives dans les articulations, souvent des pieds, des chevilles ou des genoux...). le principal risque étant l'hypertension artérielle et les troubles cardiovasculaires qui peuvent en découler. Chez l'enfant, elle peut provoquer à long terme une dénutrition et une mauvaise croissance. L'insuffisance rénale peut évoluer vers l'insuffisance rénale terminale chez les personnes pour qui les autres traitements ne sont pas efficaces. Ces personnes nécessitent à terme une dialyse et/ou une transplantation des reins (voir « *Le traitement, la prise en charge, la prévention* »).

## ● Comment expliquer les manifestations ?

Les reins sont les organes qui permettent d'évacuer les déchets produits par l'organisme sous forme d'urine (figure 1). Ils filtrent en permanence le sang pour le débarrasser des produits toxiques (comme l'urée), mais conserver les éléments importants (comme les cellules sanguines, les minéraux, les protéines, etc.). Un rein est composé de millions de glomérules qui filtrent le sang et de tubes qui transportent l'urine (tubes urinaires). À l'intérieur d'un glomérule, de fins vaisseaux sanguins sont en contact avec la membrane sur laquelle reposent les cellules du glomérule ou podocytes (membrane basale). La membrane basale filtre le sang en laissant passer de l'eau et des molécules (par exemple des minéraux) de manière sélective pour constituer l'urine dite primitive.



**Figure 1 : Schéma du fonctionnement du rein.**

Le sang arrive aux reins par des vaisseaux sanguins très fins (capillaires sanguins) dans le glomérule. Par des mécanismes physiques (pression) et biologiques (sélection des molécules qui peuvent passer), le sang est filtré à travers une barrière, la membrane basale du glomérule. Le liquide et les produits qui passent cette barrière constituent l'urine primitive qui sera encore transformée avant de former l'urine définitive.

Image réalisée grâce à Servier Medical Art.

Normalement, les grosses protéines, comme l'albumine, passent difficilement à travers la membrane basale des glomérules rénaux. Leur concentration reste donc élevée dans le sang et faible dans les urines.

Au cours du syndrome néphrotique idiopathique, le filtre constitué par les glomérules est trop perméable et de grosses molécules comme les protéines peuvent passer dans les urines (protéinurie). Il s'ensuit une diminution de leur quantité dans le sang. L'organisme tente de maintenir constante la concentration sanguine des protéines en faisant passer de l'eau du compartiment sanguin vers les interstices (les espaces entre les cellules), d'où le gonflement de divers organes.

Pour l'instant, les mécanismes qui conduisent à l'altération de la membrane basale des glomérules rénaux ne sont pas tous connus. Dans les formes génétiques cortico-résistantes, certaines des protéines qui constituent la membrane basale sont altérées. En revanche, pour la plupart des formes cortico-sensibles, l'altération du filtre glomérulaire pourrait être liée à la présence d'un facteur circulant dans le sang qui perturbe la fonction des cellules du glomérule (les podocytes).

Bien que les mécanismes ne soient donc pas encore bien compris, les lésions des glomérules qui conduisent au syndrome néphrotique ont été identifiées au microscope et sont de deux types :

- les glomérules sont à peu près normaux et les lésions assez limitées, on dit que ce sont des *lésions glomérulaires minimales* (LGM). Ces lésions conduisent le plus souvent à un SNI cortico-

sensible. Rarement, les LGM s'associent à un autre type de lésion (prolifération mésangiale modérée) ; ces formes seraient moins sensibles au traitement ;

- les lésions touchent seulement une partie du glomérule et seulement quelques glomérules, en foyer (*hyalinose segmentaire et focale*, HSF). Des protéines du système immunitaire (immunoglobulines M) se déposent dans la membrane glomérulaire. Ces lésions peuvent conduire à un SNI cortico-résistant.

## Le diagnostic

### ● Comment fait-on le diagnostic de syndrome néphrotique idiopathique ?

Le médecin fait d'abord le diagnostic de syndrome néphrotique. Il détermine ensuite si le syndrome est idiopathique ou secondaire (c'est-à-dire s'il est dû à une autre maladie ou à la prise d'un médicament).

#### Diagnostic du syndrome néphrotique

Les œdèmes accompagnés d'une prise de poids récente font rapidement réaliser des examens de sang et d'urines. Pour ce faire, des bandelettes changeant de couleur selon la quantité de protéines présentes dans les urines sont utilisées. Ce premier test, facile à réaliser chez soi, ne donne qu'une indication. Pour mesurer précisément la quantité de protéines dans l'urine (protéinurie), il est nécessaire de donner ses urines récoltées sur 24 heures à analyser dans un laboratoire.

Pour connaître la concentration d'albumine dans le sang (albuminémie), un prélèvement de sang est nécessaire. Ainsi, le syndrome néphrotique est diagnostiqué :

- chez l'enfant, lorsque la protéinurie est supérieure à 50 milligrammes par kilogramme et par jour (50 mg/kg/j) et que l'albuminémie est inférieure à 30 grammes par litre (30 g/l) ;
- chez l'adulte, lorsque la protéinurie est supérieure à 3 g/j et que l'albuminémie est inférieure à 30 g/l.

#### Recherche d'une cause possible du syndrome néphrotique

À ce stade, le médecin ne sait pas si le syndrome néphrotique est idiopathique (SNI) ou s'il est la conséquence d'une autre maladie ou de la prise d'un médicament (SN secondaire). Lors d'un entretien, le médecin cherche donc à savoir si la personne a pu prendre des médicaments susceptibles de déclencher un syndrome néphrotique (comme la prise d'un anti-inflammatoire non stéroïdien) ou s'il est atteint d'une maladie connue pour déclencher ce syndrome (par exemple le lupus). Des analyses complémentaires peuvent être prescrites, à la recherche par exemple :

- d'une hématurie (sang dans les urines) ;
- d'un diabète ;
- d'une maladie infectieuse comme une hépatite (B ou C), ou une infection à VIH ;
- d'une maladie auto-immune : des dosages spécifiques sont réalisés (dosage des fractions des compléments C3 et C4, dosage d'auto-anticorps anti-nucléaires, d'hormones thyroïdiennes) ;
- de certains cancers : des marqueurs de cancers seront recherchés (transaminases, phosphatases alcalines, gamma GT...).

C'est seulement après avoir exclu toute cause possible de syndrome néphrotique secondaire que le médecin pose le diagnostic de syndrome néphrotique idiopathique.

## ● En quoi consistent les examens complémentaires ? À quoi vont-ils servir ?

D'autres examens sont souvent nécessaires pour savoir le plus précisément possible quelles sont les lésions en cause au niveau du rein et s'il y a d'éventuelles complications comme un mauvais fonctionnement des reins (insuffisance rénale), un risque thrombo-embolique, un risque de complications cardiovasculaires, etc.

### Biopsie rénale

Cet examen est effectué pour voir les lésions directement, par l'analyse au microscope d'un minuscule fragment de rein. Le recueil de ce fragment (biopsie) est réalisé grâce à une ponction faite sous anesthésie locale. Après la ponction il est nécessaire de rester au lit et d'être surveillé quelques heures. Pendant quelques jours, il est conseillé d'éviter toute activité physique intense et les voyages. Des médicaments tels que l'aspirine ou les anticoagulants sont déconseillés avant ou après toute biopsie car ils entraînent un risque de saignement.

Les fragments recueillis sont examinés au microscope pour connaître l'atteinte exacte des glomérules rénaux (voir « Comment expliquer les manifestations ? ») :

- des lésions glomérulaires minimales (LGM) ;
- une hyalinose segmentaire et focale (HSF) ;
- plus rarement, une prolifération mésangiale modérée.

Bien que les symptômes soient identiques, il est très important de faire la distinction, car le traitement apporté ne sera pas le même suivant le cas. En effet, les lésions glomérulaires minimales conduisent le plus souvent à un SNI cortico-sensible alors qu'une hyalinose segmentaire et focale est le plus souvent responsable d'un SNI cortico-résistant.

Toutefois, chez l'enfant, le traitement est débuté au moment du diagnostic, sans faire tous les examens complémentaires, notamment la biopsie rénale. C'est seulement dans le cas où le traitement initial ne permet pas de soigner l'enfant rapidement que la biopsie rénale est pratiquée.

### Évaluation du fonctionnement des reins

Cette évaluation est faite à partir de différents examens de sang et des urines, en mesurant :

- la concentration d'urée dans le sang (urémie) : si les reins ne fonctionnent pas bien, l'urémie augmente ;
- la concentration de créatinine dans le sang (créatininémie) et dans les urines collectées sur 24 heures (créatininurie). La créatinine est produite par les muscles et éliminée par les reins dans les urines. En cas d'insuffisance rénale, la concentration de créatinine dans le sang augmente. Le calcul de l'élimination (clairance) de la créatinine sert également à évaluer la fonction rénale ;
- la concentration de différentes molécules, des ions (calcium, potassium, sodium...), dans le sang (ionogramme sanguin) et dans les urines (ionogramme urinaire). Ces examens renseignent sur des déséquilibres qui peuvent traduire un dysfonctionnement des reins.

### Évaluation du risque d'infection

Comme les personnes atteintes de SNI sont plus sensibles aux infections, il est important de détecter un éventuel réservoir de germes, par exemple au niveau du nez, de la bouche, des oreilles ou des dents. Si une infection est suspectée en raison d'une fièvre ou de signes anormaux (toux, douleurs, mal de tête, vomissements...) des analyses de sang ou d'urines supplémentaires pourront être réalisées.

## Risque thrombo-embolique

D'autres analyses de sang permettent d'évaluer le risque de la formation de caillots à l'intérieur des vaisseaux (risque thrombo-embolique) : des dosages des substances contenues dans le sang qui favorisent ou, au contraire, empêchent la coagulation sont réalisés (bilan d'hémostase).

## Orientation du traitement

Le médecin peut demander un test génétique, notamment pour un enfant chez qui il suspecte une forme génétique de SNI. Si le test montre que la personne a effectivement l'une des mutations responsables du syndrome, certains traitements seront privilégiés par rapport à d'autres (voir « *Traitement à long terme, chez l'enfant* »).

### ● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

Les œdèmes qui apparaissent, en particulier sur le visage, peuvent faire penser à des œdèmes allergiques ou inflammatoires. La prise de poids soudaine et la détection de protéines dans les urines permettent de faire la différence.

Les manifestations du SNI sont les mêmes que celles d'un syndrome néphrotique secondaire à certaines maladies ou certains traitements. C'est lors du diagnostic de la maladie que le médecin peut faire la différence (voir « *Comment fait-on le diagnostic de syndrome néphrotique idiopathique ?* »).

Une glomérulonéphrite extramembraneuse est une maladie des reins qui a des manifestations très proches de celles du syndrome néphrotique idiopathique. Elle s'accompagne d'œdèmes, d'une hématurie, d'une hypertension artérielle, et d'une insuffisance rénale modérée. Mais l'examen au microscope des tissus recueillis au cours de la biopsie rénale permet de faire la distinction entre ces deux maladies.

## Les aspects génétiques

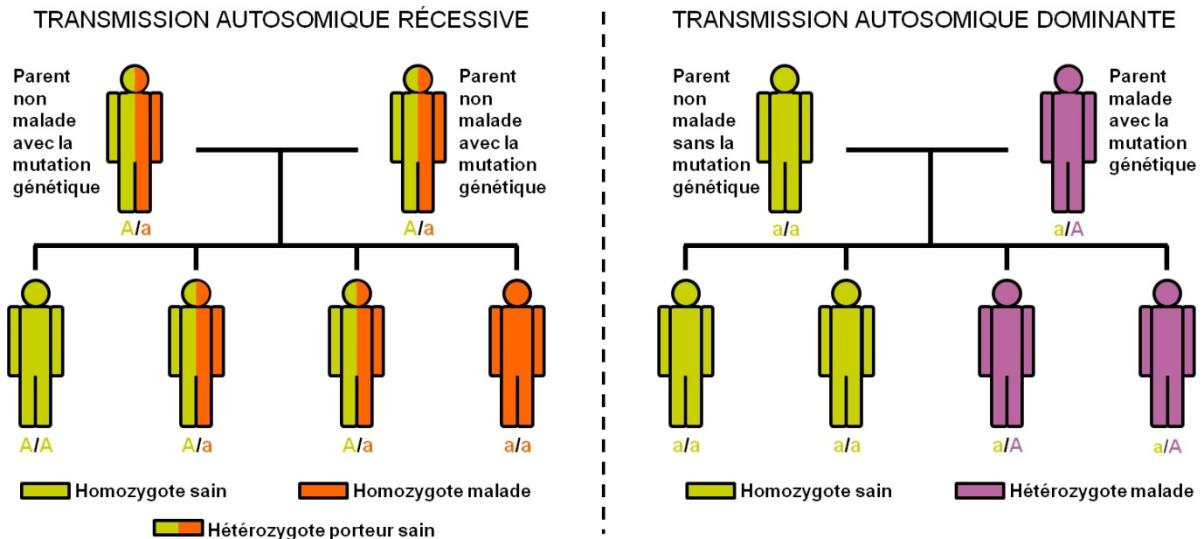
### ● **Quels sont les risques de transmission aux enfants ? Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?**

**Dans la majorité des cas** (notamment les formes cortico-sensibles), **le syndrome apparaît de façon isolée chez un seul membre d'une famille** (cas sporadique). Ainsi, pour les parents le risque d'avoir un autre enfant atteint (risque de récurrence) est très faible.

Mais il existe également des formes familiales (plusieurs personnes atteintes de cette maladie au sein d'une même famille) qui correspondent le plus souvent à des formes cortico-résistantes. Dans ce cas, les mutations peuvent avoir été transmises par les deux parents ou l'un des deux : la transmission de la maladie est autosomique récessive (mutation des gènes *NPHS1*, *NPHS2*) ou dominante (mutation des gènes *ACTN4*, *TRCP6* ou *WT1*). Le terme « autosomique » signifie que le gène en cause dans la maladie n'est pas situé sur l'un des chromosomes sexuels (les chromosomes X et Y), mais sur l'une des 22 autres paires de chromosome, les « autosomes ». La maladie peut donc apparaître aussi bien chez un garçon que chez une fille. Chaque individu porte deux copies de chaque gène sur un autosome : une copie est héritée de la mère et l'autre du père. Le terme « récessif » signifie que les deux copies du gène doivent être altérées pour que la maladie apparaisse. Le terme « dominant » signifie qu'une seule copie du gène doit être altérée pour que la maladie



apparaît. Ainsi le risque de transmission de la maladie aux enfants est différent dans les deux cas (figure 2). Dans tous les cas, il convient de consulter un médecin généticien pour évaluer précisément le risque de transmission au sein de la famille.



**Figure 2 : Illustration des transmissions autosomiques récessive et dominante**

*Transmission autosomique récessive*

Les deux parents portent le gène muté (« a »), mais ils ne sont pas malades. L'enfant « a/a » a reçu l'un des deux gènes mutés de son père et l'autre de sa mère : il est atteint d'un SNI. À chaque grossesse, le risque qu'un enfant de deux personnes « A/a » soit malade est de 25 %. Les enfants « A/a » ne sont pas malades mais sont porteurs du gène muté et risquent de le transmettre à leur descendance. L'enfant « A/A » n'a hérité d'aucun gène muté : il n'est pas malade et ne risque pas de transmettre la maladie.

*Transmission autosomique dominante*

Un des parents possède une copie mutée du gène « A » et est atteint de la maladie, tout comme son enfant « A/a ». À chaque grossesse, le risque qu'un enfant d'une personne « A/a » soit malade est de 50 %. Les enfants « a/a » ne sont pas malades et ne peuvent pas transmettre la maladie (ils portent deux copies normales du gène).

©Orphanet

● **Peut-on faire un diagnostic prénatal ?**

**Dans la plupart des cas, le diagnostic prénatal (DPN) n'est pas possible, le syndrome n'étant pas dû à une anomalie génétique.**

Dans les formes familiales, le DPN est techniquement possible lorsque la mutation responsable de la maladie est connue (*NPHS1* et *NPHS2* principalement). Le but du DPN est de déterminer, au cours de la grossesse, si l'enfant à naître est porteur ou non de la maladie. Il consiste donc à rechercher si l'anomalie génétique déjà identifiée chez un autre membre de la famille est présente ou non chez le fœtus en prélevant des cellules fœtales et en étudiant leur ADN. Le prélèvement de ces cellules n'est pas réalisé directement sur le fœtus mais sur le futur placenta (choriocentèse ou biopsie du trophoblaste) ou dans le liquide qui entoure le fœtus, le liquide amniotique (amniocentèse).

Ces examens entraînent un risque faible de fausse couche, différent selon le choix de la technique de prélèvement, qu'il convient de discuter auparavant en consultation de génétique. Le résultat est connu en trois semaines environ. La demande de diagnostic prénatal sera discutée en réunion pluridisciplinaire d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN) pour évaluer « la particulière gravité » de la maladie et la possibilité de traitements appropriés.

# Le traitement, la prise en charge, la prévention

## ● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ? Quels en sont les bénéfiques ?

Il existe des traitements qui, dans la majorité des cas, permettent au moins une disparition transitoire des symptômes (rémission).

### 1. Traitement du premier épisode

C'est un traitement qui est basé sur l'administration de corticoïdes (corticothérapie). Les corticoïdes sont des dérivés d'hormones synthétisées naturellement par les glandes situées au-dessus des reins (glandes surrénales) et ayant des propriétés anti-inflammatoires.

#### Chez l'enfant

Le traitement est débuté dès que le diagnostic est fait sur les manifestations de l'enfant et les examens de sang et d'urines, sans avoir besoin de la biopsie rénale (*voir « Le diagnostic »*). Le médicament le plus fréquemment prescrit est la prednisone en comprimés. Les doses sont adaptées au poids de l'enfant. Le médicament est à prendre pendant un mois, tous les jours matin et soir. Au bout d'un mois, si les symptômes disparaissent (rémission), le traitement est donné tous les deux jours puis diminué progressivement (phase de sevrage) avant l'arrêt total. Le traitement dure ainsi au minimum quatre mois et demi. Il est fondamental de ne pas arrêter brutalement le traitement.

Si la protéinurie persiste au bout d'un mois de traitement, trois injections intraveineuses de fortes doses de corticoïdes (prednisolone) sont faites à 48 heures d'intervalle. Si la protéinurie est toujours présente, alors le syndrome est considéré comme cortico-résistant, et non plus cortico-sensible. La biopsie rénale est effectuée afin de confirmer le diagnostic.

#### Chez l'adulte

Le traitement est le même que pour un enfant, mais il est débuté après la biopsie rénale et dure plus longtemps, au minimum six mois en comptant la phase de sevrage.

Si le diagnostic a révélé une hyalinose segmentaire focale alors le traitement est d'office plus long car cette forme de la maladie est plus difficile à traiter par les corticoïdes : il dure au minimum huit mois en comptant la phase de sevrage.

### 2. Traitement à long terme

En fonction de l'évolution de la maladie après le traitement du premier épisode par corticothérapie, les médecins savent si le syndrome est cortico-sensible, -dépendant ou -résistant. Les traitements administrés après l'épisode initial dépendent de l'âge du malade et du type de syndrome.

#### Chez l'enfant

- En cas de SNI cortico-sensible

Les rechutes sont espacées dans le temps (le délai entre deux crises est supérieur à trois mois) et peuvent être à chaque fois traitées par les corticoïdes qui entraîneront une nouvelle rémission. Parfois, si la rechute survient lors d'une infection, il peut être envisagé d'attendre une rémission naturelle plutôt que de commencer un nouveau traitement.

- En cas de SNI cortico-dépendant

Les rechutes surviennent dès que les doses de corticoïdes commencent à être diminuées ou juste après l'arrêt total du traitement, dans un délai de quelques semaines (moins de trois mois). Il est alors possible de reprendre un traitement avec de plus fortes doses de corticoïdes, mais si ces doses sont trop élevées elles peuvent entraîner des effets secondaires (*voir « Quels sont les risques du traitement ? »*), ce qui nécessite alors d'utiliser d'autres traitements. Le lévamisole, qui est un médicament ayant des propriétés de stimulation du système immunitaire, peut être prescrit (généralement après le troisième épisode). Des médicaments immunomodulateurs ou immunosuppresseurs (cyclophosphamide, ciclosporine, mycophénolate mofétil [MMF], tacrolimus ou rituximab) peuvent également être utilisés. Le cyclophosphamide est pris conjointement à une dose minimale de corticoïdes afin d'augmenter les chances de rémission. La ciclosporine donne de bons résultats même quand la corticothérapie est arrêtée complètement.

- En cas de SNI cortico-résistant

Dans ce cas, la corticothérapie n'est pas efficace. Une étude génétique peut être réalisée afin de déterminer si la personne est porteuse d'une des mutations connues pour être liées à la maladie. Deux cas se présentent :

- si aucune mutation n'est détectée, la combinaison d'un immunosuppresseur et de corticoïdes peut être administrée ;
- si une mutation est trouvée, alors aucun immunosuppresseur n'est prescrit car on sait qu'il n'aurait aucun effet bénéfique. D'autres traitements sont alors envisagés pour réduire la protéinurie sans pour autant la guérir. Deux classes de médicaments de la famille des antihypertenseurs (destinés à faire baisser la tension artérielle), les inhibiteurs de l'enzyme de conversion (IEC) et les antagonistes des récepteurs de l'angiotensine 2 (ARA2), ont un pouvoir néphroprotecteur, c'est-à-dire qu'ils protègent la fonction rénale (notamment en diminuant la protéinurie), dans certaines maladies rénales, et ils sont prescrits dans le cas d'un SNI cortico-résistant.

### Chez l'adulte

- En cas de SNI cortico-sensible

Les rechutes sont généralement traitées comme la crise initiale par les corticoïdes. Toutefois, si la biopsie rénale a révélé une hyalinose segmentaire focale, et même si les rechutes sont très espacées, un traitement par ciclosporine est souvent préféré afin de d'éviter l'utilisation de trop fortes doses de corticoïdes.

- En cas de SNI cortico-dépendant, les immunosuppresseurs comme le cyclophosphamide, la ciclosporine, le rituximab, le tacrolimus ou le MMF sont utilisés en association avec de faibles doses de corticoïdes. Le choix de l'immunosuppresseur dépend en partie du type de lésions découvertes sur les tissus prélevés par biopsie rénale (*voir « Le diagnostic »*).

- En cas de SNI cortico-résistant, un traitement associant ciclosporine ou tacrolimus et corticoïdes est essayé dans un premier temps pendant 6 mois. Si ce traitement ne fonctionne pas, il est arrêté et des médicaments néphroprotecteurs comme les IEC ou les ARA2 sont prescrits.

## ● Quels sont les risques du traitement ?

### Les corticoïdes

Comme tout produit actif, les corticoïdes peuvent avoir des effets indésirables plus ou moins graves. Le médecin choisit de prescrire tel ou tel médicament après avoir précisément évalué les besoins du malade et pesé consciencieusement les bénéfices (amélioration de l'état de la personne) et les risques (effets indésirables) possiblement liés au traitement. La corticothérapie s'accompagne d'un suivi médical et d'examen réguliers permettant de vérifier qu'elle est bien tolérée. Il est donc nécessaire de suivre les recommandations de son médecin (respecter les doses et le nombre de prises) et d'avoir confiance en ses choix. La dose totale et le nombre de prise de médicaments par jour doivent être bien respectés ; de plus, le traitement ne doit jamais être interrompu brutalement.

La plupart des effets indésirables de la corticothérapie commencent à s'estomper quand les doses diminuent. Parmi les effets d'un traitement prolongé aux corticoïdes, on note des troubles du sommeil et de l'humeur. Une prise de poids, liée à la stimulation de l'appétit, et une hypertension artérielle, liée à la rétention de sel (sodium) dans l'organisme, peuvent apparaître ; ils sont contrôlés par un régime diététique adapté (*voir plus loin « Quelles sont les autres modalités de traitement de cette maladie ? »*). D'autres effets indésirables sont possibles : des troubles hormonaux et de la peau (acné, augmentation de la pilosité) et une perte de la masse musculaire. Il existe un risque pour la croissance de l'enfant. Comme une déminéralisation des os (ostéoporose) est possible, un supplément de calcium et de vitamine D est le plus souvent prescrit.

### Les immunomodulateurs et immunosuppresseurs

Le lévamisol peut faire baisser le taux de globules blancs dans le sang et il est donc nécessaire de surveiller régulièrement ce taux par une prise de sang.

Le cyclophosphamide peut entraîner des saignements de la vessie (cystite hémorragique), une chute de cheveux (réversible), des nausées, des irrégularités ou une disparition des règles chez les femmes et une disparition des spermatozoïdes chez les hommes, créant un risque de stérilité... Il existe en outre un risque de cancer de la vessie, mais c'est généralement avec des doses beaucoup plus élevées que celles utilisées pour traiter le SNI.

La ciclosporine peut être toxique pour le rein. Elle peut aussi provoquer une pilosité excessive sur tout ou partie du corps (hypertrichose).

Le tacrolimus peut notamment provoquer des tremblements, des maux de têtes (céphalées), et des insomnies.

Le rituximab peut provoquer des maux de têtes. Ce médicament est administré par voie intraveineuse et des réactions d'intolérance peuvent être observées lors de la première injection (malaise, fièvre, frissons, hypotension). Ces réactions ont tendance à diminuer aux injections suivantes.

### Risque accru d'infection

Les corticoïdes comme les immunomodulateurs ou immunosuppresseurs augmentent le risque d'infections car ils diminuent les défenses immunitaires. Il est donc important, d'une part, de prévenir ces infections par des vaccinations adaptées et, d'autre part, de consulter très rapidement en cas de signe inquiétant comme une fièvre, pour qu'un traitement soit rapidement débuté (*voir « Quelles sont les autres modalités de traitement de cette maladie ? »*). Que la personne soit traitée par corticoïdes ou par immunosuppresseur, ce risque d'infection sera particulièrement suivi, notamment grâce à des bilans sanguins réguliers.

## ● Quels sont les autres modalités de traitement de cette maladie ?

En plus des traitements spécifiques de la maladie qui visent à diminuer la protéinurie, il existe des traitements qui ne permettent pas de guérir la maladie mais qui en soulagent ou limitent les symptômes (traitements symptomatiques).

### La prise en charge diététique

Un régime pauvre en sel permet d'éviter ou de diminuer les œdèmes et de diminuer les risques d'hypertension artérielle liés au traitement par corticoïdes (ou dans certains cas à l'insuffisance rénale). Les aliments très salés sont donc à éviter comme par exemple la charcuterie, les poissons fumés, les fruits de mer, les gâteaux apéritifs, les plats cuisinés, certaines eaux minérales.

De manière générale, le meilleur moyen de contrôler l'apport en sel de son alimentation, est de privilégier une cuisine faite à la maison plutôt qu'une cuisine industrielle. Il n'est pas facile de suivre un régime peu salé et l'aide d'un diététicien peut être très utile pour adapter cette contrainte aux goûts personnels.

Une alimentation riche en calcium (lait, fromage, laitages) et en potassium (fruits et légumes, certaines eaux minérales...) est nécessaire. Un médicament à base de vitamine D (qui favorise la fixation du calcium par les os) et, chez l'adulte uniquement, un supplément en potassium peuvent être également nécessaires.

### La prise en charge médicamenteuse

Des médicaments qui augmentent la sécrétion de l'urine (diurétiques) peuvent également être prescrits pour traiter les œdèmes, surtout s'ils sont très importants voire handicapants. Toutefois, en cas de pression artérielle basse l'usage des diurétiques n'est pas indiquée car il y'a un risque de survenue d'un malaise brutal et grave avec une chute de la pression artérielle (collapsus vasculaire) en particulier chez l'enfant.

Chez l'enfant, il est possible d'injecter de l'albumine par perfusion afin de diminuer les symptômes. Mais ceci n'est pratiqué que rarement, en cas d'urgence.

Si le SNI résiste au traitement corticoïde et qu'il s'accompagne d'une augmentation de la concentration de lipides dans le sang (comme le cholestérol), des médicaments visant à diminuer cette concentration sont prescrits afin de diminuer le risque de développer une maladie cardio-vasculaire.

Si nécessaire, des médicaments destinés à diminuer la tension artérielle (hypertenseurs) ou la quantité de cholestérol dans le sang (hypocholestérolémiants) ou le risque de thrombose (antiagrégants plaquettaires, anticoagulants) sont prescrits.

### La prise en charge de l'insuffisance rénale terminale

L'insuffisance rénale terminale est définie par une diminution très importante de la capacité du rein à éliminer les déchets toxiques pour l'organisme. Si une insuffisance rénale terminale s'installe, une dialyse et/ou une transplantation du rein sont inévitables. La transplantation rénale est le meilleur traitement de l'insuffisance rénale terminale chez l'enfant, la dialyse ne devant être envisagé que comme une solution d'attente. Les séances régulières de dialyse (en général 3 ou 4 par semaine) permettent d'éliminer les déchets de l'organisme grâce à une machine qui filtre artificiellement le sang. La dialyse peut être effectuée pendant plusieurs années.

Après une transplantation rénale, le risque de rechute du SNI sur le nouveau rein greffé est environ de un sur deux sauf pour les personnes ayant un SNI cortico-résistant d'origine

génétique pour lesquelles le risque est beaucoup plus faible. Il existe un risque de rejet du rein transplanté par le système immunitaire du receveur. Afin de limiter ce risque, la personne se voit obligée de prendre toute sa vie des médicaments immuno-suppresseurs (c'est-à-dire qu'ils diminuent la capacité de l'organisme à combattre les corps étrangers). Ces médicaments diminuent, de fait, les défenses de l'organisme et la personne est plus sensible aux infections.

### La prévention des infections bactériennes et virales

Étant donné le risque particulier que présentent les personnes atteintes du SNI devant certaines infections bactériennes et virales, des vaccinations seront proposées systématiquement. C'est le cas de la vaccination anti-pneumococcique pour prévenir le risque grave de péritonite, pneumonie, ou méningite ou de la vaccination anti-grippale. Le médecin veillera à respecter au mieux le calendrier vaccinal mais pourra être amené à l'ajuster selon le stade de la maladie (rechute ou rémission) et en fonction des traitements suivis. Dans tous les cas, il vérifiera le carnet de santé ou le carnet vaccinal avant de débiter un traitement.

## ● Un soutien psychologique est-il souhaitable ?

Il peut être souhaitable d'avoir recours à un soutien psychologique. Ce soutien peut s'adresser à la personne malade et, s'il s'agit d'un enfant, à ses parents ou à ses frères et sœurs. La première manifestation du SNI chez l'enfant peut parfois être spectaculaire en modifiant brutalement son aspect physique, ce qui peut être très déroutant.

Pour les enfants comme pour les adultes, les problèmes psychologiques se posent surtout dans le cas de rechutes fréquentes, d'autant que cela nécessite un traitement long avec tous les effets secondaires qu'il comporte comme la prise de poids ou les modifications de la silhouette. Le régime alimentaire particulier peut être source de frustration. La sensibilité aux infections peut faire craindre de rencontrer d'autres personnes. Certaines personnes peuvent chercher à s'isoler des autres. Enfin, l'absentéisme scolaire ou professionnel pendant les rechutes peut aussi avoir des conséquences psychologiques importantes que le soutien psychologique doit aider à réduire.

## ● Que peut-on faire soi-même pour se soigner ou soigner son enfant ?

L'une des premières choses à respecter est de suivre les traitements et le régime diététique prescrits par le médecin, particulièrement lors des épisodes de rechute. Afin de limiter les complications, il est recommandé d'éviter de prendre du poids, de limiter la consommation de sel, particulièrement en cas d'hypertension artérielle, de surveiller sa consommation de protéines, et enfin, si la quantité de cholestérol ou de triglycérides dans le sang augmente (hyperlipidémie), de contrôler la consommation de graisse. Il est également recommandé de ne pas fumer pour ne pas aggraver l'hypertension artérielle et ses conséquences sur l'ensemble du système cardiovasculaire. Le régime particulier pourra varier au cours du temps, en fonction d'épisodes de rechute ou non, et des traitements suivis. Ceux-ci ont des effets indésirables qui nécessitent là encore une adaptation du régime. Par exemple, afin de prévenir les risques de diabète suite au traitement corticoïde, la consommation de sucre sera contrôlée.

Les personnes doivent, dans la mesure du possible, éviter les médicaments toxiques ou nocifs pour le rein comme par exemple les anti-inflammatoires non stéroïdiens tels que de fortes doses d'aspirine, l'ibuprofène et le naproxène. Il faut toujours signaler la maladie à un médecin qui prescrit des médicaments pour une autre affection de manière à ce qu'il puisse adapter éventuellement les doses ou la molécule.

Le malade pourra surveiller très régulièrement chez lui la présence d'albumine dans les urines (voir ci-dessous).

## ● Comment se faire suivre ?

Le suivi est fait par le médecin généraliste ou le pédiatre et/ou un néphrologue qui fixent la fréquence et le type d'examen nécessaires. Après l'épisode initial, le suivi se fait généralement au moins tous les six mois ; il est rapproché si un nouvel épisode apparaît.

En plus de ce suivi, la personne doit régulièrement surveiller elle-même la présence d'albumine dans les urines à l'aide de bandelettes urinaires (voir « *Le diagnostic* »). Seulement si le test s'avère positif, alors elle doit consulter son médecin qui prescrira des examens complets des urines et du sang.

Si la protéinurie s'installe de façon permanente ou si la personne est traitée avec certains immunomodulateurs ou immunosuppresseurs, les examens du sang et des urines seront faits régulièrement afin de surveiller le fonctionnement des reins.

Pour guider les médecins dans les soins à apporter aux personnes atteintes d'un syndrome néphrotique idiopathique, deux « guides médecin » (**Protocoles nationaux de diagnostic et de soins**) et une « liste d'actes et de prestations » ont été élaborés par le Centre de référence et de compétences du syndrome néphrotique idiopathique et des maladies rénales rares et la Haute Autorité de Santé (HAS). Les guides médecin (enfant et adulte) présentent les critères diagnostiques et les examens nécessaires lors du bilan initial, les options thérapeutiques, ainsi que les examens nécessaires pour le suivi. Une synthèse pour le médecin traitant a également été réalisée.

Tous ces documents sont disponibles sur le site de la [HAS](#).

## ● Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?

Tout traitement en cours doit être clairement mentionné si une intervention chirurgicale, urgente ou non, doit être réalisée. Cela permet aussi d'éviter toute prescription incompatible ou tout surdosage. La prise d'anticoagulants doit notamment être signalée au personnel soignant, surtout si une chirurgie est envisagée.

Il faut toujours signaler que l'on est porteur de la maladie car les anomalies du fonctionnement rénal peuvent retentir sur le métabolisme des médicaments prescrits pour une autre raison.

## ● Peut-on prévenir cette maladie ?

Non, on ne peut pas prévenir cette maladie.

- **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale et sportive ?**

Grâce aux traitements, les conséquences du SNI sur la vie quotidienne sont souvent limitées dans la grande majorité des cas.

Elles sont plus importantes chez les gens qui ont de nombreuses rechutes. Dans ce cas, les consultations médicales ainsi que les hospitalisations sont fréquentes et compliquent le quotidien. De plus, la vie professionnelle peut se trouver affectée par des complications liées à certains traitements comme on l'a vu plus haut. Les personnes qui développent une insuffisance rénale sévère, peuvent nécessiter le recours à la dialyse ce qui va considérablement affecter leur vie quotidienne avec des séances 3 à 4 fois par semaine. Par exemple, un réaménagement du temps de travail est parfois nécessaire.

- **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la scolarité ?**

Une très grande majorité des enfants suit une scolarité classique. Celle-ci peut être assurée et aménagée grâce à un projet d'accueil individualisé (PAI) mis en place par le chef d'établissement, à la demande des parents. Il s'agit d'une convention associant la famille, l'équipe enseignante et le médecin scolaire. Il permet d'organiser l'accueil de l'enfant dans de bonnes conditions et d'informer les enseignants sur la maladie. Il permet notamment de faire en sorte que l'enfant puisse suivre son régime spécifique sans difficultés, ou d'aménager certaines de ces activités lors d'une rechute. Une bonne information aux parents et à l'enfant sur la maladie et les médicaments, les aident à agir ensemble pour que les contraintes liées aux régimes et aux traitements soient acceptées sans vraies difficultés.

Plus d'informations sur l'accueil de ces enfants en milieu scolaire sont disponibles sur le site : <http://www.integrascal.fr>.

- **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la grossesse ?**

Pour les femmes qui ont un SNI cortico-sensible et qui sont en rémission, la grossesse se déroule généralement normalement même si des cas de récurrence durant la grossesse, avec une aggravation de la protéinurie, ont été rapportés.

Pour les femmes qui ont une forme cortico-résistante et une protéinurie de plus en plus importante, la grossesse est souvent à risque pour le bébé et peut aggraver considérablement le SNI de la mère. Ces femmes bénéficient d'un suivi tout particulier.



### ● OÙ en est la recherche ?

Elle porte sur le développement de nouveaux médicaments qui permettraient une meilleure prise en charge des personnes cortico-dépendantes ou cortico-résistantes. Les bénéfices du mycophénolate mofétil (MMF) et du rituximab, qui n'ont pas reçu d'autorisation de mise sur le marché pour traiter le syndrome néphrotique idiopathique, sont actuellement en cours d'étude sur des malades cortico-résistants.

La recherche est également orientée vers la compréhension des mécanismes qui conduisent au syndrome. Notamment, le lien entre dysfonctionnement du système immunitaire et existence d'un syndrome néphrotique est particulièrement étudié. Ainsi il semble de plus en plus évident que les lymphocytes T ne sont pas les seules cellules du système immunitaires à être affectées dans leur fonction dans le cas d'un SNI cortico-sensible. Enfin, il semble que les mutations de plusieurs gènes impliquées dans des formes familiales pourraient également être responsables de formes isolées du syndrome.

### ● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36** (Appel non surtaxé) ou sur le site **Orphanet** ([www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)).

### ● Les prestations sociales en France

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistantes sociales à l'hôpital et, d'autre part, par les associations de malades qui connaissent la législation et les droits.

En France, le SNI est reconnu comme une affection de longue durée (ALD) lorsqu'il a une évolution au long cours (rechutes). Les personnes atteintes de cette maladie peuvent donc bénéficier d'une prise en charge à 100 %, par la sécurité sociale, de frais médicaux liés à cette maladie (exonération du ticket modérateur). Cette prise en charge est interrompue dès lors que la protéinurie a disparu et plusieurs mois après l'arrêt de tout traitement. Les complications induites par les traitements peuvent justifier la poursuite ou la reprise de l'exonération.

En pratique, c'est le médecin traitant, sur le conseil éventuel du médecin spécialiste, qui remplit et signe le formulaire de demande de prise en charge à 100 %, appelé protocole de soins. Un volet est adressé au médecin conseil de l'Assurance Maladie qui donne son accord pour la prise en charge à 100 % d'une partie ou de la totalité des soins. Le médecin remet ensuite au malade (lors d'une consultation ultérieure) le volet de protocole de soins, en apportant toutes les informations utiles. Le protocole de soins est établi pour une durée déterminée fixée par le médecin conseil de l'Assurance Maladie. C'est le médecin traitant qui peut faire la demande de renouvellement au terme de cette période.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations](#) », qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

**CONTACTEZ**

Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36  
(Appel non surtaxé)

OU CONSULTEZ ORPHANET [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

**AVEC LA COLLABORATION DE :**

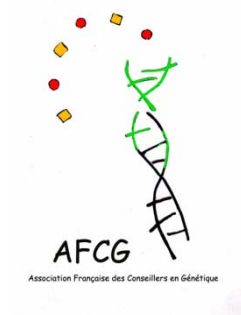
*Docteur Djillali Sahali*  
Centre de référence du syndrome  
néphrotique idiopathique  
Groupe hospitalier Henri Mondor  
Créteil

*Néphropolis*



*Docteur Marina Charbit*  
Centre de référence des maladies  
rénale rares d'origine génétique  
Hôpital Necker-Enfants malades  
Paris

*Association Française des  
Conseillers en Génétique*



*Première édition : novembre 2013*