



QUIZ – CAS CLINIQUE

OBJECTIFS DES QUIZ CAS CLINIQUES

- ▶ Améliorer et renforcer les connaissances des néphrologues sur les maladies rénales rares
 - ▶ Intéresser et capter les néphrologues adultes
- 

MOTIF DE CONSULTATION

QUIZ

Mr A., 37 ans, adressé en consultation de néphrologie en 2005 pour récurrence d'une protéinurie à 5g/24h.

Consultez les différentes rubriques afin d'obtenir toutes les informations permettant d'établir un diagnostic



ETABLIR UN DIAGNOSTIC

Informations permettant d'établir un diagnostic (les rubriques peuvent être modifiées)

Exemples informations

Filière de santé ORKID

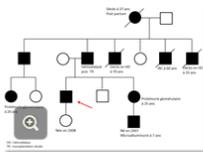
QUIZ



ANTECEDENTS

LES ANTECEDENTS SONT LES SUIVANTS:

- Syndrome néphrotique à 6 ans :
 - Biopsie rénale : lésions glomérulaires minimales
 - Traitement par corticoïdes au long cours (> 1an) sans rémission
- Cardiopathie hypokinétique dilatée sévère à coronaires saines
- Familiaux : arbre généalogique



Filière de santé ORKID

QUIZ



BILAN BIOLOGIQUE

Le bilan biologique est le suivant:

	05/2005
Créatininémie	140 µmol/L
→ DFG (Cockcroft)	56 mL/min
Natrémie	141 mmol/L
Kaliémie	4.3 mmol/L
Calcémie corrigée	2.3 mmol/L
Phosphatémie	1.16 mmol/L
Hémoglobine	11.6 g/dL
Plaquettes	189 000/mm ³
Leucocytes	6500/mm ³
Crase	normale
CRP	< 4 mg/L
Protidémie	54 g/L
Albuminémie	29 g/L
Protéinurie	6.5 g/24h
Sédiment urinaire	Rares hématies
Électrophorèse des protéides	Sans particularité
CH50, C4, C3	Valeurs normales

Retour accueil



Filière de santé ORKID

QUIZ



EXAMEN CLINIQUE
A L'ENTREE

Le bilan est le suivant:

Tension artérielle



PA = 135/88 mmHg
FC = 70 bpm

Poids



71,8 Kg
BMI = 25kg/m²

Taille



169 cm

- Pas de plainte fonctionnelle
- Pas de syndrome œdémateux
- Pas de signe extra-rénal (examen des ongles sans particularité)

Retour accueil



Exemples questions

Filière de santé ORKID

QUIZ

Question 1 : Quel semble être le mode de transmission dans cette famille ?

- Autosomique récessif
- Autosomique dominant
- Récessif lié à l'X
- Mitochondriale

Filière de santé ORKID

QUIZ

Résultats de l'analyse moléculaire : mutation faux-sens hétérozygote c.737G>A dans le gène LMX1B (les autres recherches génétiques que vous avez demandé sont négatives).

Question 3 : Quel diagnostic évoquer ?

- Maladie de Charcot-Marie-Tooth
- Syndrome de Frasier
- Syndrome nail-patella
- Syndrome d'Alagille

Retour accueil 

Filière de santé ORKID

QUIZ

Question n° 2 : Quels gènes peuvent être impliqués dans cette HSF familiale ?

- INF2
- BBS10
- LMX1B
- TRPC6
- NOTCH2
- ACTN4
- ARHGAP24

Retour accueil 

VALIDER

Filière de santé ORKID

QUIZ

Question 4 : Vous avez complété le bilan dans le cadre de votre hypothèse diagnostique (examen dermatologique, ophtalmologique, radiographies des membres et du bassin), il est resté normal, la mutation est un faux-sens hétérozygote c.737G>A (p.R246Q).



Quelle est l'hypothèse diagnostique retenue:

- Syndrome Nail-Patella
- HSF liée à une mutation LMX1B
- HSF sans cause génétique identifiée

Retour accueil 

VALIDER

Le nombre de questions n'est pas limité

Une fois le quiz terminé, les réponses deviennent visibles et il est possible d'intégrer des commentaires
Exemple dans le cadre bleu.

Filière de santé ORKiD

QUIZ

Question 1 : Quel semble être le mode de transmission dans cette famille ?

- Autosomique récessif
- Autosomique dominant
- Récessif lié à l'X
- Mitochondriale

Il s'agit du mode de transmission **autosomique dominant** car il existe une personne atteinte à chaque génération (pas de « saut » de génération) et les hommes comme les femmes peuvent être atteints

Mauvaise réponse

< PRÉC SUIVANT >

L'objectif ensuite est de proposer des explications plus précises et complètes sur la pathologie, la prise en charge médicale/médico sociale, etc.

Les rubriques sont toujours modifiables et adaptables au cas,

Filière de santé ORKiD



Syndrome nail-patella

Le syndrome nail-patella ou onycho-ostéo-dysplasie héréditaire est une pathologie génétique de transmission autosomique dominante, décrite pour la 1ère fois en 1897 et dont la prévalence est estimée à 1/50 000¹.



SUR LE PLAN
CLINIQUE



SUR LE PLAN
GENETIQUE



SYNDROME
NAIL PATELLA

Retour accueil



Exemples complément d'informations

Filière de santé ORKID

Syndrome nail-patella



Sur le plan clinique, cette pathologie est caractérisée par des ongles et des coudes, des rotules hypoplasiques, une exostose des ailes iliaques, auxquelles peut être associée une atteinte oculaire (glaucome), une surdité neurosensorielle et des troubles neuropsychologiques.

Par ailleurs, une atteinte rénale peut être associée jusqu'à 60% des cas sous forme de protéinurie et hématurie isolées, parfois de syndrome néphrotique. L'insuffisance rénale chronique terminale survient dans **15% des cas**².

- Sur le plan histologique, les lésions en faveur d'une glomérulopathie sont caractérisées par une hyalinose segmentaire et focale.
- Les signes plus spécifiques sont visibles sur la membrane basale glomérulaire, irrégulière et épaissie.

Filière de santé ORKID

Syndrome nail-patella



Sur le plan génétique, le syndrome nail-patella est lié à des mutations dans le gène LMX1B qui code pour un facteur de transcription (groupe des protéines LIM à homéodomaine) impliqué dans le développement des membres, de la MBG et des segments antérieurs de l'œil. Plusieurs mutations ont été décrites dans ce gène, la plupart localisées dans les domaines LIM (82% des cas), **l'homéodomaine est impliqué dans 18%**².

Concernant l'atteinte rénale, elle semblerait plus fréquemment retrouvée en cas de mutation dans l'homéodomaine de **LMX1B**⁴.

De plus, il a été récemment décrit des mutations du gène LMX1B avec atteintes rénales isolées, sans syndrome nail-patella, l'atteinte rénale étant variable, allant de l'insuffisance rénale chronique terminale « nue » à un tableau d'**HSF**^{5,6}. Ces formes sont liées à des mutations des arginines en position 246 ou 249 (R246, R249), jamais impliquées dans le nail-patella.

Retour

Filière de santé ORKID

Syndrome nail-patella



[1] Orphanet

[2] Lemley KV : Kidney disease in Nail-Patella Syndrome, Pediatric Nephrology 2009 Dec; 24(12): 2345–2354.

[3] McIntosh I, Dunston JA, Liu L, Hoover-Fong JE, Sweeney E : Nail patella syndrome revisited: 50 years after linkage. Ann Hum Genet 2005;69(Pt 4): 349–363.

[4] Bongers EM, Huysmans FT, Levtschenko E et al : Genotype–phenotype studies in nail-patella syndrome show that LMX1B mutation location is involved in the risk of developing nephropathy, Eur Journal of Hum Genet (2005) 13, 935–946.

[5] Boyer O, Woerner S, Yang F et al : LMX1B Mutations Cause Hereditary FSGS without Extrarenal Involvement, J Am Soc Nephrol. 2013 Jul 31; 24(8): 1216–1222.

[6] Edwards N, Rice SJ, Raman S et al : A novel LMX1B mutation in a family with end-stage renal disease of 'unknown cause', Clin Kidney J. 2015 Feb; 8(1): 113–119.

Retour

TRAME GÉNÉRALE

1 - Motif de consultation

2 - Informations utiles pour le diagnostic :

- Antécédent
- Bilan biologique
- Examen clinique à l'entrée
- Autre..

3 – Questions + réponses + explications éventuelles

4 – Informations sur la pathologie et les prises en charge

Remarques :

Il est possible de faire des liens (ex Orphanet) et d'ajouter des documents dans le quiz.

Rien n'est figé si ce n'est le format pour rester logique et homogène mais beaucoup de choses sont possibles avec cet outil (les propositions sont les bienvenues!)

Éléments à fournir :

Textes dans un document word ou ppt / images / vidéos / documents divers, etc. L'intégration des données dans l'outil est réalisée par la filière ORKiD.

Contact :

Jennifer Radenac, cheffe de projet ORKiD
j-radenac@chu-montpellier.fr