

## Fiche pathologie

# DIABETE INSIPIDE NEPHROGENIQUE CONGENITAL

---

### Qu'est-ce que le Diabète Insipide Néphrogénique Congénital (DINc) ?

Le DINc est une forme de diabète insipide, ce qui se traduit par une diurèse très augmentée qui peut atteindre jusqu'à 12 litres par jour chez l'adulte. Cette impossibilité pour les patients de concentrer leurs urines est liée à une résistance du rein à l'action de l'hormone antidiurétique (appelée également vasopressine) sécrétée par la posthypophyse, et dont l'effet permet normalement cette concentration des urines et donc une diurèse adaptée aux apports hydriques

### A quelle fréquence trouve-t-on le Diabète Insipide Néphrogénique Congénital ?

On estime l'incidence du DINc à environ 8 nouveaux cas pour un million de naissances de garçons, soit 3 à 4 nouveaux cas par an en France.

### Quelles sont les causes et les moyens de transmission du Diabète Insipide Néphrogénique Congénital ?

Il y a deux grandes formes connues de DINc. La plus fréquente (90% des cas) est liée à une anomalie du gène du récepteur de type 2 de la vasopressine situé au niveau de cellules du tube collecteur du rein et dont la stimulation par la vasopressine permet la réabsorption de l'eau et donc la réduction de la diurèse. Cette forme de transmission est liée à l'X, c'est-à-dire qu'elle s'exprime pleinement chez les garçons mais elle peut également concerner des filles mais de façon moins marquée.

L'autre forme est liée à une anomalie du gène de l'aquaporine 2. Il s'agit d'un canal qui permet la réabsorption d'eau au niveau du tube collecteur du rein. Son action est dépendante de la vasopressine. Cette forme touche pareillement les deux sexes et peut être de transmission autosomique récessive ou dominante.

## Quels sont les symptômes du Diabète Insipide Néphrogénique Congénital ?

Le signe principal est la polyurie c'est-à-dire une augmentation très importante de la diurèse qui entraîne une soif intense. Cela s'exprime le plus souvent dès les premiers jours de la vie par une perte de poids avec des signes de déshydratation. Le diagnostic doit être évoqué rapidement et le traitement débuté afin d'éviter que cette déshydratation ne s'aggrave. Ces nouveau-nés ont la particularité d'être attirés par l'eau et de prendre facilement un biberon d'eau ce qui n'est pas habituel à cet âge. Même si cette pathologie concerne très majoritairement les garçons, elle doit être évoquée dans les deux sexes.

Il existe, beaucoup plus rarement, des formes moins sévères dont le diagnostic sera fait plus tardivement devant un syndrome polyuro-polydipsique avec hypernatrémie.

## Quels examens doit-on passer pour le diagnostic ?

Le diagnostic est le plus souvent fait en période néonatale devant les signes cliniques évocateurs et les résultats biologiques sanguins et urinaires qui montrent un trouble de concentration de l'urine lié à une résistance du rein à l'action de la vasopressine. Des analyses de biologie moléculaire peuvent être proposées pour préciser, en particulier chez les filles, la cause exacte et le mode de transmission de la maladie. Cela peut-être également important pour un éventuel conseil génétique.

## Comment évolue le Diabète Insipide Néphrogénique Congénital ?

Les premiers mois de vie peuvent être assez difficiles dans la mesure où le traitement permet de diminuer les apports en eau dont a besoin le nourrisson mais ce volume reste beaucoup plus élevé que la normale pour l'âge ce qui peut nécessiter une hospitalisation initiale prolongée et, dans certains cas, un retour à la maison avec soit une sonde nasogastrique soit une gastrostomie, ce qui permet une bonne hydratation de l'enfant et d'éviter le risque de déshydratation qui ne serait pas bon pour son développement. Ces contraintes vont diminuer quand l'enfant pourra avoir un accès autonome à l'eau ce qui lui permettra de gérer ses apports en fonction de sa soif.

Chez l'adulte, le régime alimentaire et le traitement permettent de limiter la diurèse et donc la soif mais celles-ci restent importantes, de nuit comme de jour.

## Quelles situations de handicaps peuvent découler de la maladie ?

Chez le nourrisson, l'accueil en crèche puis à la maternelle nécessite une organisation précise pour s'assurer que l'apport en eau nécessaire est assuré. Il en est de même à l'école et la mise en place d'un Projet d'Accueil Individualisé (PAI) est nécessaire pour préciser l'ensemble des besoins de l'enfant pendant la période scolaire.

Chez l'adulte, toutes les professions sont potentiellement accessibles mais des adaptations peuvent être nécessaires dans certains métiers pour permettre un accès fréquents aux toilettes et une hydratation suffisante.

## Quels sont les traitements à suivre ?

Le traitement initial repose d'abord sur un régime alimentaire adapté et l'allaitement maternel est, s'il est possible, fortement recommandé. Ultérieurement, le régime alimentaire est basé sur une diététique peu salée et contrôlée en protéine. Un apport en eau important est nécessaire et régulièrement réparti sur la nuit et le jour.

On utilise également des médicaments pour réduire la diurèse, il s'agit classiquement d'indométacine (ou d'un autre anti-inflammatoire non-stéroïdien) et de diurétiques : thiazidiques et amiloride essentiellement. Ces traitements nécessitent une surveillance pour juger de leur tolérance et de leur efficacité, en particulier sur le long terme.

Chez l'enfant comme chez l'adulte les périodes de jeun (pour intervention chirurgicale par exemple) doivent être gérées de façon précise pour éviter un accident de déshydratation et/ou une hypernatrémie qui pourraient survenir si les apports hydriques administrés par perfusion ne sont pas adaptés en qualité et en quantité.

---

### **Rédaction :**

Pr Denis MORIN, CHU Montpellier