

## Fiche pathologie

# NEPHRONOPHTISE

---

### Qu'est-ce que la Néphronophtise ?

La néphronophtise est une néphropathie tubulo-interstitielle chronique, parfois associée à des signes extra-rénaux, qui fait partie d'un groupe de maladies appelées ciliopathies.

### A quelle fréquence trouve-t-on la néphronophtise dans la population ?

La prévalence de la maladie est estimée à 1/100 000 naissances. Elle représente la cause génétique la plus fréquente des insuffisances rénales terminales de l'enfant et du jeune adulte (5 à 10%).

### Quelles sont les causes et les moyens de transmission de la néphronophtise ?

Il s'agit d'une maladie très variable sur le plan clinique et génétique. De nombreux gènes sont impliqués, plus de 25 à ce jour.

La transmission de ces pathologies est autosomique récessive, c'est-à-dire que l'enfant doit avoir reçu 2 copies du gène muté, une de chacun des deux parents, pour que la maladie se développe.

La néphronophtise juvénile, la forme la plus fréquente, est liée à des mutations du gène NPHP1

### Quels sont les symptômes du syndrome de la néphronophtise ?

Sur le plan rénal, la néphronophtise se caractérise initialement par un défaut de concentration des urines. Les urines sont donc abondantes (polyurie), et responsables d'une soif secondaire (polydypsie) et parfois d'une énurésie.

Elle peut aussi être diagnostiquée d'emblée au stade d'insuffisance rénale chronique par un bilan biologique systématique, ou devant une cassure de la courbe de croissance chez l'enfant.

Des signes extra-rénaux sont parfois associés (10-20% des cas) :

- rétinopathie caractérisée par des troubles visuels (gêne à la vision nocturne),
- baisse d'acuité visuelle (voire même cécité),
- malformations osseuses des mains ou du thorax, syndrome cérébelleux,
- retard des acquisitions psycho-motrices,
- atteinte hépatique.

Les symptômes apparaissent le plus souvent dans la petite enfance. Il existe une forme infantile plus précoce (avant 1 an) et des formes plus tardives où le diagnostic est fait à l'adolescence ou chez de jeunes adultes.

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

L'échographie rénale montre des reins de taille normale ou un peu diminuée, souvent hyperéchogènes avec une perte de la différenciation entre le cortex et la médullaire (reins « trop blancs »), et des kystes à un stade plus tardif de la maladie.

La biopsie rénale peut aider au diagnostic mais n'est pas obligatoirement nécessaire si le tableau est très évocateur.

Le diagnostic sera précisé par un examen ophtalmologique avec fond d'œil et électrorétinogramme, et en fonction de la clinique, une IRM cérébrale.

L'étude génétique ne confirme le diagnostic que dans 30 à 60% des cas (nombreux gènes encore inconnus).

## Comment évolue la néphronoptise ?

La néphronoptise évolue vers l'insuffisance rénale terminale à un âge variable, en médiane vers l'âge de 13 ans dans les mutations les plus fréquentes.

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

Deux situations de handicap principales peuvent découler de la néphronoptise :

- l'insuffisance rénale nécessitant le recours à la dialyse et à la transplantation,
- et dans certains cas, l'atteinte rétinienne conduisant à une malvoyance voire à la cécité.

On observe parfois un décalage dans les acquisitions psycho-motrices.

L'orientation scolaire et professionnelle dépend de l'âge de début et de la sévérité des signes.

## Quels sont les traitements à suivre ?

Il n'existe actuellement pas de traitement spécifique de la néphronophtise.

**Sur le plan néphrologique**, un traitement conservateur de l'insuffisance rénale sera mis en place, puis un traitement de suppléance par dialyse et transplantation rénale au stade d'insuffisance rénale terminale.

**Sur le plan ophtalmologique**, une correction optique par verres teintés filtrant les ultra-violets est nécessaire. Le port de lunettes permet la correction des troubles de la réfraction.

**Sur le plan hépatique**, l'acide ursodésoxycholique peut être utile en cas de cholestase ou de cytolyse.

Exceptionnellement, l'atteinte hépatique peut évoluer vers une cirrhose avec hypertension portale, voire nécessiter une transplantation hépatique.

## Comment surveille-t-on la néphronophtise ?

Cette maladie impose un suivi régulier en consultation de néphrologie pédiatrique, associant examen clinique, surveillance de la croissance et bilan biologique.

Les atteintes des autres organes sont surveillées par les différents spécialistes (ophtalmologue, neurologue, hépatologue...).

---

### Rédaction :

Dr Pauline KRUG TRICOT et Dr Aurélie HUMMEL – Hôpital Necker-Enfants-Malades