

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Approche diagnostique des néphropathies indéterminées de l'adulte

Synthèse à destination du médecin traitant

Septembre 2026

Synthèse à destination du médecin traitant

Définition et enjeux : Une néphropathie indéterminée (ou CKDx en Anglais) est une atteinte rénale chronique, incluant une anomalie persistante de la structure ou de la fonction rénale depuis plus de trois mois, avec retentissement potentiel pour la santé dont l'étiologie reste inexpliquée après une évaluation clinique, biologique et morphologique.

- **Fréquence** : 20 à 25 % des patients au stade d'insuffisance rénale chronique (IRC) terminale.
- **Enjeu** : Identifier une cause génétique (10 à 30 % des CKDx) pour adapter le traitement, sécuriser la transplantation dans le cadre du don vivant, dépister et prendre en charge la famille.

Diagnostic : Quand suspecter une origine génétique ?

Le médecin traitant est en première ligne pour repérer les **signaux d'alerte** devant une IRC inexpliquée :

- **Histoire familiale** : maladie rénale chronique, dialyse ou greffe chez un parent (1^{er} ou 2^e degré). Attention aux décès précoces (vasculaires/cardiaques) qui masquent parfois une MRC.
- **HTA précoce** : une hypertension sévère avant 40 ans ou familiale est parfois le signe d'une maladie rénale sous-jacente.
- **Profil atypique** : IRC progressive malgré l'absence de diabète ou de protéinurie massive (> 1g/g), ou avec des reins de petite taille (< 9 cm) dès le diagnostic.
- **Signes extra-rénaux** : surdité de perception, goutte avant 30 ans, kystes hépatiques, anomalies oculaires, diabète survenant chez un sujet jeune avec antécédents familiaux évocateurs d'un diabète monogénique (de type MODY).

Bilan initial recommandé en médecine de ville. Avant l'adressage au néphrologue, le bilan minimal comprend :

- **Biologie** : Créatininémie avec DFG estimé (formule EKFC ou CKD-EPI), rapport Albuminurie/Créatininurie (RAC) sur échantillon, ECBU, bandelette urinaire.
- **Imagerie** : Échographie rénale bilatérale (taille, kystes, échogénicité).
- **Anamnèse** : recueil des créatinines antérieures (pente de déclin du DFG estimé) et arbre généalogique simplifié.

Prise en charge et coordination :

- **Adressage** : en première intention vers un néphrologue de proximité ; en cas de suspicion de maladie rénale rare, de situation complexe ou en l'absence d'expertise locale, orientation vers un CCMR ou un CRM de la filière ORKiD.
- **Suivi partagé** : une fois le diagnostic posé, le médecin traitant assure la néphroprotection (contrôle de la PA < 130/80 mmHg, évitement des AINS et produits de contraste iodés, règles hygiéno-diététiques : éviction du tabac, activité physique et sportive, régime alimentaire adapté, ...).
- **Dépistage familial** : le médecin traitant accompagne l'information de la parentèle. Les apparentés au 1^{er} degré doivent bénéficier d'un bilan rénal de base (bilan sanguin comprenant une mesure de la créatinine, des bicarbonates, un ionogramme sanguin complet ; bilan urinaire avec dosage de protéinurie/créatininurie, recherche d'hématurie ; imagerie rénale) ou être adressés à un néphropédiatre s'ils sont mineurs pour réalisation d'un bilan adapté.

Aspects médico-sociaux et légaux

- **ALD** : l'insuffisance rénale chronique de stade 3 à 5 (DFGe < 60 ml/min) justifie une prise en charge à 100 % (ALD 19).
- **Loi de Bioéthique (Assurances)** : point crucial pour rassurer le patient. **Il est interdit aux assureurs de demander ou de tenir compte des résultats de tests génétiques.**

Le patient n'a aucune obligation de déclarer un résultat génétique prédictif dans un questionnaire de santé (*Art. L.1141-1 du CSP*).

- **Convention AERAS** : Facilite l'accès à l'assurance emprunteur pour les patients avec un risque de santé aggravé.

Ressources pour le patient et le médecin

- **Filière de soins des maladies rénales rares - ORKiD** : www.filiereorkid.com (Cartes d'urgence, annuaire).
- **AIRG-France** : www.airg-france.fr (Soutien aux patients).
- **Orphanet** : www.orpha.net (Fiches maladies rares).