

Maladies rares : un dépistage toujours difficile

Le syndrome néphrotique est un ensemble de maladies rares qui provoque une apparition de forte quantité de protéines dans l'urine et qui peut conduire à une insuffisance rénale sévère. Une association se bat pour faire connaître ces maladies.

Pascal est un Alsacien de 39 ans qui souffre d'un syndrome néphrotique. Sa maladie n'a été diagnostiquée que l'an dernier, car elle est encore mal connue des médecins généralistes en raison de sa rareté. Dans cette maladie, les reins filtrent anormalement le sang et laissent passer de fortes quantités de protéines (albumine) dans les urines. Si la maladie peut spontanément guérir, elle peut aussi dans certains cas entraîner une insuffisance rénale qui va conduire le patient à des dialyses rénales et à une éventuelle greffe de rein.

« En février 2014, j'ai commencé à avoir les chevilles qui gonflaient, explique Pascal. Et puis les œdèmes ont augmenté, j'avais les deux jambes enflées. Le pharmacien m'a conseillé de consulter et je suis allé voir un médecin de garde qui a évoqué un effet de la chaleur ! Il m'a prescrit des bas de contention et des médicaments qu'on peut se procurer sans

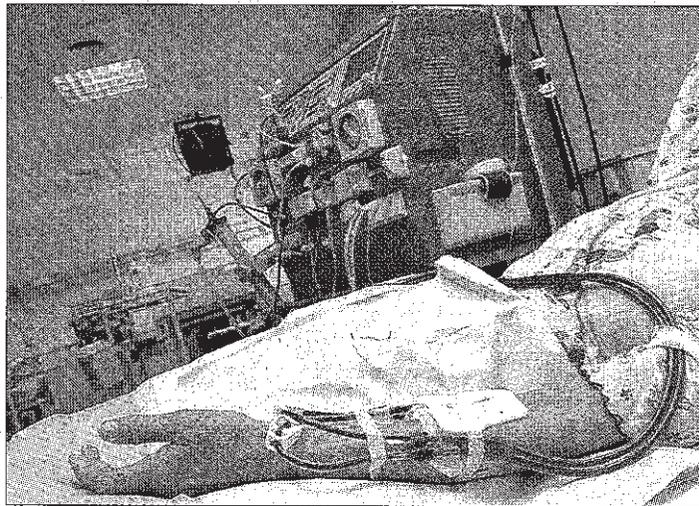
ordonnance. » En même temps, cet habitant de la région de Thann entame un régime pour perdre du poids. « Les œdèmes ont diminué et je me suis dit que le traitement fonctionnait. »

En mai, Pascal est victime de crampes très sévères. Une prise de sang indique des taux élevés de cholestérol et de triglycérides. « Le médecin a pensé que je me nourrissais mal. Mais j'avais le cœur qui palpitait et de l'hypertension. »

En juillet, il subit une échographie abdominale et on l'envoie chez un néphrologue qui note une forte concentration de protéine dans ses urines. Le spécialiste pense alors à un syndrome néphrotique et le fait hospitaliser pour faire une batterie de tests. « On ne m'a pas parlé de maladie rare, se remémore le Thannois. J'ai cru que j'allais perdre mes reins et que je serais désormais sous dialyse. » Pendant deux mois, il a le moral dans les chaussettes, mais heureusement, il entend parler de l'association des malades du syndrome néphrotique (AMSN) et prend contact avec sa fondatrice. « Elle m'a donné des explications et m'a beaucoup rassuré. »

Faire avancer la recherche

Pascal doit complètement changer de mode de vie. « Je ne devais plus manger de sel ni de sucres, faire du sport à faible intensité, comme de la marche ou du vélo, pour faire baisser mes taux de cholestérol et de triglycérides. Le plus difficile a été de trou-



Certains des patients atteints de syndrome néphrotique risquent de se retrouver en dialyse.

Archives L'Alsace/Jean-Paul Domb

ver des aliments sans sel ! »

Curieux, il enquête sur son passé médical et retrouve les résultats d'une visite médicale du travail passée en 2009, où des tests faisaient déjà apparaître de fortes concentrations d'albumine (ou albuminurie) dans ses urines. « On m'avait dit alors de voir mon médecin traitant. Celui-ci m'a fait faire une analyse de créatinine qui était normale. Et ça s'est arrêté là. Il n'a pas cherché à savoir si j'avais une albuminurie sur 24 heures ». Quand il sera diagnostiqué, son médecin lui avouera qu'il n'a jamais vu de cas de syndrome néphrotique en quarante ans d'exercice. Depuis 2009, Pascal a eu quatre ou cinq visites de médecine du travail : « ils n'ont jamais détecté l'albuminurie pourtant importante ! », s'étonne-t-il.

L'Alsacien s'est impliqué dans l'association qui l'a aidé à comprendre sa maladie. L'AMSN, créée en 2003, se bat à la fois pour faire connaître le syndrome néphrotique, mais aussi pour faire avancer la recherche à travers un programme « Ambition recherche ». « En 2015, on soutient trois projets de recherche, pour 30 000 € chacun, explique Delphine Péniguel, la présidente de l'AMSN. Mais l'association organise aussi chaque année une rencontre scientifique, et a mis en relations des médecins des hôpitaux de Paris avec des chercheurs de l'Inserm pour faire avancer les échanges de savoir et de traitements. »

G. D.-A.

AIDER Sur le site internet : <http://amsn.ambitionrecherche.fr>

Le gène de l'émail des dents identifié à Strasbourg

Une équipe de chercheurs de Strasbourg et internationale, menée par le Pr Agnès Bloch-Zupan, du centre de référence des maladies rares bucco-dentaires aux HUS de Strasbourg, a identifié un gène responsable d'une maladie bucco-dentaire rare : le syndrome de Verloes-Bourguignon, qui se traduit par une absence d'émail sur les dents.

réunir une cohorte de plusieurs familles touchée par cette maladie, dont une habite Strasbourg et a permis l'identification du gène. D'autres familles sont repérées dans le monde entier, grâce à une collaboration internationale et leur suivi va permettre de collecter beaucoup d'informations sur la maladie encore très mystérieuse aujourd'hui.

Un modèle animal

« Un dentiste ou un pédiatre va poser un diagnostic d'anomalie de l'émail, relève Agnès Bloch-Zupan. Peut-être le pédiatre va-t-il aussi noter la petite taille de l'enfant. Mais la maladie elle-même ne va pas être diagnostiquée. Or, il y a une véritable difficulté de prise en charge. L'alimentation et la conservation des dents est très difficile ».

Connaître le gène va faciliter le diagnostic, et un modèle de souris reproduisant la maladie a été trouvé. Produit aux États-Unis pour étudier des anomalies osseuses, « les scientifiques n'avaient jamais pensé à regarder dans la bouche des rongeurs ». Là encore, l'étude de ce modèle animal va sans doute contribuer à éclaircir les mécanismes de cette maladie rare. Et peut-être ouvrir des pistes thérapeutiques...

G. D.-A.

Repères

- Le syndrome néphrotique est une maladie des reins dont on ne connaît pas la cause mais qui pourrait être due à une déficience du système immunitaire.
- La maladie peut être traitée par des corticoïdes ou des immunoglobulines.
- Elle peut survenir dans l'enfance comme à l'âge adulte et les garçons sont plus souvent touchés que les filles.
- Sa fréquence est d'1 cas pour 20 000 à 30 000 habitants.