

Détails des communications

Sommaire

COMMUNICATIONS ORALES 1.....	2
COMMUNICATIONS ORALES 2.....	10
COMMUNICATIONS ORALES COURTES.....	17
POSTERS.....	23

COMMUNICATIONS ORALES 1

Jeudi 20 novembre 11h00 – 12h00

Incidence, distribution géographique et saisonnalité du syndrome néphrotique idiopathique de l'enfant en France : une étude nationale à partir des données médico-administratives

Cyrielle Parmentier (1), Florian Bayer (2), Elodie Merieau (3), Claire Dossier (4), Julien Hogan (4)

1 Hôpital TROUSSEAU APHP

2 Agence de la Biomédecine, Saint-Denis

3 CHU Tours

4 Hôpital Robert-Debré APHP

cyrielle.parmentier@aphp.fr

Contexte : L'épidémiologie du syndrome néphrotique idiopathique (SNI) de l'enfant reste mal documentée à l'échelle populationnelle.

Méthodes : À partir du Système national des données de santé (SNDS), nous avons identifié les cas incidents de SNI chez les moins de 20 ans entre 2013 et 2023, grâce au couplage des codes hospitaliers et de la délivrance de corticoïdes oraux. Les clusters spatiaux ont été détectés par SaTScan et la saisonnalité évaluée par décomposition STL.

Résultats : La cohorte SNDS comprenait 4 475 enfants/adolescents incidents avec un SNI. La validation externe dans NEPHROVIR a montré une sensibilité de 84 %, avec des distributions d'âge et sexe comparables. L'incidence annuelle moyenne était de 2,49 pour 100 000 personnes-années (IC95 % 2,41–2,56), plus élevée chez les garçons (3,05) que chez les filles (1,93), IRR = 1,6. Deux clusters géographiques ont été identifiés : un secteur urbain du nord-est de la région parisienne (SIR 1,59 ; IC95 % 1,46–1,73 ; $p < 0,001$) et un corridor périurbain du sud-ouest de la France (SIR 1,34 ; IC95 % 1,23–1,46 ; $p < 0,001$), marqué par une fréquence accrue d'antécédents d'asthme et d'atopie. L'analyse STL a montré une saisonnalité bimodale, avec un pic hivernal et un autre au printemps.

Conclusions : Cette étude nationale fournit les premières estimations exhaustives de l'incidence du SNI pédiatrique en France. Les clusters géographiques, la saisonnalité bimodale et la fréquence accrue d'atopie/asthme suggèrent l'influence de facteurs environnementaux et infectieux. L'utilisation des données médico-administratives offre un modèle reproductible pour surveiller les maladies rénales rares en santé publique.

Analyses des pratiques de l'initiation d'un traitement immunosuppresseur chez les patients atteints d'un syndrome néphrotique idiopathique au sein de la cohorte PIN'SNP

Waks Delphine (1), Ryckewaert Amélie (1), Beuchée Alain (1), Guignon Vincent (2)

1 CHU Rennes

2 CHU Limoges

delphinewaks33@gmail.com

Introduction : Le syndrome néphrotique idiopathique (SNI) est une maladie rare dont la majorité des enfants présentent une forme cortico-sensible, mais avec un risque élevé de rechutes nécessitant parfois un traitement d'épargne stéroïdienne. Les recommandations récentes (KDIGO 2021, IPNA 2022) proposent des algorithmes pour l'initiation des immunosuppresseurs, mais leur application reste hétérogène. La cohorte prospective multicentrique PIN'SNP permet d'analyser ces pratiques en conditions réelles.

Objectifs : Évaluer, depuis 2020, les modalités d'initiation d'un traitement immunosuppresseur (IS), en analysant le délai entre le diagnostic et l'instauration du traitement ainsi que le choix du traitement prescrit en première intention, après évaluation de la qualité des données PIN'SNP.

Méthodes : L'étude s'appuyait sur la cohorte prospective multicentrique PIN'SNP regroupant 40 centres en France métropolitaine, La Réunion et Mayotte. Étaient éligibles les enfants atteints d'un SNI cortico-sensible (rémission <6 semaines) entre janvier 2020 et juin 2024. Après analyse de la qualité de la base, les patients de 2024 n'ont pas été inclus, aboutissant à une population finale de 439 patients (249 rechuteurs fréquents et 190 non fréquents).

Résultats : Parmi les 439 enfants inclus entre 2020 et 2023, 57 % étaient RF. Chez ces patients, 77 % ont débuté un IS dans les 12 mois suivant le diagnostic, proportion stable au fil du temps. Le mycophénolate mofétil (MMF) représentait le traitement le plus prescrit (50–63 %), devant le tacrolimus (10–33 %). Le lévamisole, la ciclosporine et le rituximab étaient utilisés marginalement (≤ 14 %, ≤ 3 % et ≤ 3 %). À noter que 42–53 % des patients ont reçu un IS avant ou en dehors d'un statut RF, selon les années.

Conclusion : Cette étude nationale souligne une proportion élevée de RF et une homogénéité des pratiques, centrées sur le MMF en première intention. Des données plus complètes restent nécessaires pour optimiser les stratégies thérapeutiques.

Hypogammaglobulinémie persistante IgG après déplétion B à l'âge pédiatrique pour un syndrome néphrotique corticodépendant ou à rechute fréquente

Blumenthal N(1), Dossier C(2), Parmentier C(3), Cez A(4), Guerin V(1), Hogan J(2,5), Carcelain G(1,6), Nel I(1,6)

(1)Laboratoire d'Immunologie, Hôpital Robert Debré, Paris

(2)Service de Néphrologie Pédiatrique, Hôpital Robert Debré, Paris

(3)Service de Néphrologie Pédiatrique, Hôpital Armand-Trousseau, Paris

(4)Service de Néphrologie, Hôpital Tenon, Paris

(5)Université Paris Cité, INSERM UMR-S970 PARCC

(6)Université Paris Cité, INSERM UMR 1141 Neurodiderot

isabelle.nel@aphp.fr

Introduction : L'hypogammaglobulinémie IgG est fréquemment rapportée après déplétion B pour un syndrome néphrotique corticodépendant ou à rechute fréquente (SNICD/RF). Cependant, celle-ci peut persister longtemps malgré une rémission prolongée. Une diminution des lymphocytes B (LB) switchés et des altérations des lymphocytes T folliculaire helper (TFH) sont décrites post-traitement déplétant B. Cette hypogammaglobulinémie IgG persistante pourrait résulter d'une perturbation de l'homéostasie B/T.

Objectif : Déterminer l'origine de cette hypogammaglobulinémie persistante.

Matériels et Méthodes : Nous avons effectué une étude prospective de 12 cas et 17 témoins. Les critères d'inclusion étaient : SNICD/RF à début pédiatrique, traitement anti-CD20 avant 18 ans à > 18 mois de l'inclusion, taux de LB totaux normal. Diminution des IgG chez les cas. Les dosages des Ig et sous-classes d'IgG, l'analyse par cytométrie en flux des sous-populations lymphocytaires B, T et TFH ainsi que la capacité de différenciation des LB en plasmablastes (ELISpot B) ont été réalisés.

Résultats : Les IgG étaient cinq fois plus bas chez les cas sans spécificité de sous-classes, avec une hypogammaglobulinémie A chez 10/12 cas. Les cas présentaient une diminution des LB mémoires switchés et des plasmablastes, mais pas d'anomalies T. Chez les cas, la capacité de différenciation en plasmablastes était altérée pour les IgG mais pas pour les IgM.

Conclusion : Les anti-CD20 semblent perturber la commutation isotypique chez certains patients. D'autres analyses (cultures cellulaires, scRNA-seq) sont en cours afin de mieux préciser l'origine de cette anomalie.

Effet de l'Obinutuzumab dans le Syndrome Néphrotique Corticorésistant de l'enfant

Sonia Damou, Veronique Baudouin, Anne Couderc, Theresa Kwon, Julien Hogan, Claire

Dossier

Néphrologie pédiatrique, CHU Robert-Debré, APHP, Paris

claire.dossier@aphp.fr

Contexte : Dans le syndrome néphrotique corticorésistant (SNCR), l'absence de réponse au traitement de seconde ligne par anticalcineurine expose au risque d'évolution vers l'insuffisance rénale terminale. L'ajout d'une déplétion B par Rituximab a été proposée avec une efficacité variable. L'Obinutuzumab est un anti-CD20 de seconde génération, dont l'efficacité a été montrée supérieure au Rituximab.

Objectif : Evaluer l'effet de l'Obinutuzumab dans le SNCR.

Matériel et méthodes : Etude rétrospective monocentrique à l'hôpital Robert-Debré, incluant les patients avec SNCR traités par Obinutuzumab entre mai 2018 et mai 2025, excluant les injections associées à des immunoadsorption.

Résultats : Nous avons inclus 12 patients. L'âge moyen au diagnostic et à l'Obinutuzumab était de 10.3 et 13 ans. Dix patients étaient d'origine afro-caribéenne, dont 6 avaient un génotype à risque de APOL1. La biopsie rénale montrait des lésions d'HSF (n=9) ou LGM (n=2). Pour 4 patients répondeurs au tacrolimus, la déplétion B par Obinutuzumab a permis le sevrage du tacrolimus en 4.3mois et une rémission prolongée (2/4 rechuteurs à 20 et 30 mois]. Pour les 8 patients partiellement répondeurs, la moyenne d'albuminémie, protéinurie (RPC) à l'injection était de 32g/l, 1.5g/l (0.19g/mmol), à M6: 33g/l, 3.8g/l (0.45g/mmol) et M12: 35g/l, 2.2g/l (0.24g/mmol). Aucun cas de neutropénie ou infection sévères n'a été rapportée sous déplétion B.

Conclusion : La déplétion B par Obinutuzumab peut-être une aide au sevrage du Tacrolimus dans le SNCR- Tacrosensible. En revanche, chez les 8 SNCR avec réponse partielle au Tacrolimus, aucune amélioration de la protéinurie n'a été observée après Obinutuzumab.

Etude des greffons rénaux non acceptés au score national pédiatrique

ABEL Maximilien (1), SAVOYE Emilie (2), PASTURAL Myriam (2), HOGAN Julien (3)

1 Service de Néphrologie, Strasbourg

2 Agence de la biomédecine, Direction Prélèvement Greffe Organes-Tissus, France

3 Pediatric Nephrology Department, Robert-Debré Hospital, APHP, Paris, France.

abelmaximilienpaul@gmail.com

La transplantation rénale est le traitement de référence de l'insuffisance rénale terminale, particulièrement en pédiatrie où la qualité de vie conditionne le développement de l'enfant. Dans un contexte de pénurie de greffons et de délais d'attente prolongés, nous avons étudié les causes de refus des propositions attribuées au score national pédiatrique.

Les déterminants du refus entre le 04/11/2015 et le 31/12/2023 ont été étudiés par régression logistique hiérarchique tenant compte de l'effet aléatoire greffon. Une comparaison des survies des greffons transplantés en pédiatrie et ceux non acceptés et transplantés chez l'adulte a ensuite été réalisée.

Durant la période, 385 donneurs ont permis 674 transplantations. Sur les 4322 propositions pédiatriques analysées, 3541 ont été refusées, 70 pour une cause logistique évitable et 819 pour une mauvaise qualité perçue du greffon. Les facteurs associés au refus étaient : l'âge du receveur (OR 0,92), le groupe sanguin (B vs A OR 0,66), le FAG (OR 1,01), l'âge du donneur (<2 ans vs 6–17 ans OR 6,94), le nombre d'incompatibilité HLA classe I (3 vs 0 OR 1,07) et classe II (2 vs 0 OR 4,17), le risque d'activation CMV (bas vs intermédiaire OR 0,55), le ratio poids donneur/receveur (<0,5 vs 0,5–2 OR 2,84) et le temps estimé d'ischémie froide (OR 1,01).

Malgré ces refus, aucune différence significative de survie n'a été observée, y compris pour ceux jugés de « mauvaise qualité ». Notre étude met en évidence des refus parfois inappropriés, allongeant le délai d'accès à la transplantation rénale pédiatrique.

Retard de reprise de fonction des greffons rénaux.

F. Zekre(1), T Loppinet(1), AL Sellier Leclerc(1), J. Hogan(2), O. Boyer(2), G. Roussey(3), A. Lahoche(4), F. Garaix(5), S. Decramer(6), J. Harambat(7), S. Cloarec(8), A. Zaloszc(9), M. Fila(10), I. Vrillon(11), O. Dunand(12), J. Bernardor(13), B. Ranchin(1)

1. *Hospices Civils de Lyon*

2. *Assistance Publique Hôpitaux de Paris*

3. *CHU de Nantes*

4. *CHRU de Lille*

5. *Assistance Publique Hôpitaux de Marseille*

6. *CHU de Toulouse*

7. *CHU de Bordeaux*

8. *CHU de Tours*

9. *CHRU de Strasbourg*

10. *CHU de Montpellier*

11 *CHU de Nancy*

12. *CHRU de La Réunion*

13. *CHU de Nice*

anne-laure.sellier-leclerc@chu-lyon.fr

Buts : Décrire l'incidence, les facteurs de risques et conséquences d'un retard de reprise de fonction (RRF).

Méthode : Le RRF est défini par la nécessité de dialyser la semaine suivant la transplantation. Après exclusion des non-fonction primaires, tous les enfants ayant bénéficié d'une première transplantation rénale isolée et non préemptive entre le 01/01/08 et le 31/12/18 ont été inclus. Les variables sont décrites par les médianes [écarts interquartiles]. L'association entre différentes variables et RRF et entre RRF et survie du greffon a été déterminée par régression logistique multivariée.

Résultats : Parmi les 612 patients inclus, 63(10,3%) ont présenté un RRF. 531(86,8%) ont reçu une transplantation donneur décédé. Les âges des receveurs, des donneurs décédés et des donneurs vivants étaient de 12[6-15], 15[10-17] et 40[35-45] ans. Les temps d'ischémie froide (IF) et chaude (IC) étaient de 14,5[11,3-17,7] heures et 45[35-61] minutes. Après un suivi de 7,0[4,9-10,2] ans, 19(3,1%) patients sont décédés et 89(14,6%) ont perdu leur greffon. L'analyse multivariée montre une association entre RRF et IF : OR 1,01(IC95% 1,00-1,02), IC : OR 1,07(IC95 % 1,01-1,13), don vivant : OR 4,15(IC95% 1,14-14,72) et ratio âge receveur/âge donneur : OR 1,3(IC95%, 1,02-1,65). Le RRF n'est pas associé à la survie du greffon dans l'ensemble de la cohorte, mais est associé à une augmentation du risque de perte du greffon dans les trois plus grands centres : HR 2.47(IC95% : 1.06-5.75).

Conclusion : La réduction des temps d'ischémie et l'optimisation du choix des donneurs pourraient réduire la fréquence du RRF et augmenter la survie des greffons.

Capacités cardiopulmonaires d'enfants âgés de 6 à 17 ans atteints de MRC

Oscar Wermer (1), Amedro (2), Marc Fila (3), Marie Vincenti (3), Denis Morin (3), Sophie Guillaumont (3), Jerome Harambat (2), Gwenaëlle Roussey (4), Alban-Elouen Baruteau (4)

1 Service de cardiologie pédiatrique et congénitale - CHU Montpellier

2 CHU Bordeaux

3 CHU Montpellier

4 CHU Nantes

oscarwerner88@gmail.com

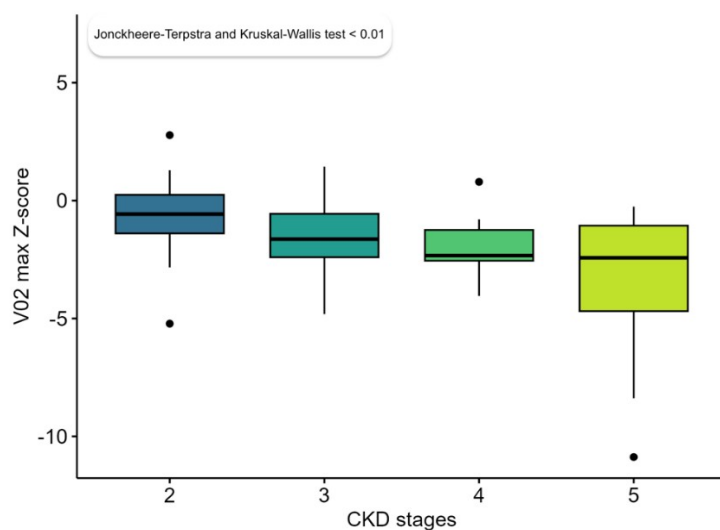
Introduction: Les enfants atteints de maladie rénale chronique (MRC) présentent un risque cardiovasculaire élevé. Les capacités cardiopulmonaires (CCP) de ces patients sont rarement évaluées, bien que la $VO_2\text{max}$ constitue un marqueur pronostique puissant permettant d'améliorer la stratification du risque.

Objectif : Cette étude vise à évaluer les CCP d'enfants âgés de 6 à 17 ans atteints de MRC et à identifier leurs déterminants.

Méthodes: Étude multicentrique prospective incluant des enfants atteints de MRC de stades 2 à 5. Un test d'effort cardiopulmonaire (TECP) a été réalisé selon un protocole standardisé sur cycloergomètre. La $VO_2\text{max}$ a été exprimée en Z-scores, à partir de valeurs de référence contemporaines. Une condition physique altérée était définie par un Z-score de $VO_2\text{max} < -1,64$. Une régression linéaire a permis d'identifier les facteurs associés à la $VO_2\text{max}$.

Résultats: Quatre-vingt-huit patients (âge moyen $11,8 \pm 3,8$ ans, 67% de garçons) ont été inclus ; TECP maximal valide pour 77 patients. Le Z-score moyen de $VO_2\text{max}$ était de $-1,8 \pm 2,1$. Une baisse significative et progressive de la $VO_2\text{max}$ a été observée selon le stade de MRC (Jonckheere–Terpstra, $P < 0,001$). En analyse multivariée, le niveau de $VO_2\text{max}$ était indépendamment associée à l'hypertension artérielle, la pression diastolique, la fonction respiratoire, la pente VE/VCO_2 et le seuil anaérobie ventilatoire. Ces paramètres expliquaient 80% de la variabilité de la $VO_2\text{max}$.

Conclusions: Les enfants atteints de MRC présentent une altération progressive et précoce de la $VO_2\text{max}$, liée à des paramètres cliniques et fonctionnels modifiables. Ces résultats soutiennent le dépistage précoce et le développement de stratégies de réadaptation personnalisées.



COMMUNICATIONS ORALES 2

Jeudi 20 novembre 16h30 – 17h40

Atteinte rénale dans la vascularite pédiatrique associée aux ANCA : étude comparative de la présentation clinico-pathologique et de la survie rénale chez l'enfant et l'adulte

Pucci, C., Ursule-Dufait, C., Gnemmi, V., Mahi, S.L., Allard, L., Auxenfants, E., Boudhabhay, I., Flodrops, H., Harambat, J., Hogan, J., Isnard, P., Jay, N., Lahoche, A., Leroy, V., Martinez-Casado, E., Mastrangelo, A., Mihout, F., Rabant, M., Ronsin, C., Rousset-Rouvière, C., Sellier-Leclerc, A.L., Tenenbaum, J., Terinte-Balcan, G., Ulinski, T., Vrillon, I., Montini, G., Aubert, O., Zaloszyk, A., Karras, A., Boyer, O., Duong-Van-Huyen, J.-P.
co.pucci@gmail.com

Introduction : La vascularite à ANCA (AAV) est rare chez l'enfant et l'atteinte rénale est fréquente et sévère. La présentation clinique, les caractéristiques histopathologiques, l'évolution et le pronostic de l'atteinte rénale dans l'AAV pédiatrique demeurent limitées.

Objectifs : Caractériser l'atteinte rénale dans l'AAV pédiatrique.

Matériels et Méthodes : Cet étude multicentrique rétrospective inclues enfants <18 ans lors d'un premier épisode d'AAV. Une relecture centralisée des biopsies a été conduite ainsi qu'une comparaison avec une cohorte adulte.

Résultats : Quatre-vingt-un enfants (âge médian 12,7ans, 23% garçons) été comparés aux adultes (âge médian 66 ans, 52% hommes), présentaient une protéinurie néphrotique plus fréquente (42% vs 18%, $p<0,001$), une anémie plus marquée (Hb 8,7 vs 9,7g/dL, $p<0,001$) et des atteintes cutanées (24% vs 9%, $p=0,001$) et gastro-intestinales (18% vs 3%, $p<0,001$) plus fréquentes. Sur le plan histologique, on observait davantage de formes crescentiques ($p<0,001$), moins de formes focales ($p<0,001$), moins de fibrose interstitielle (IF/TA 0 : 41% vs 19%, $p=0,001$) et plus d'inflammation interstitielle (ti1-2-3 : 66% vs 47%, $p=0,025$). Malgré cette sévérité, les outcomes étaient comparables à ceux des adultes. Les classifications Berden, ARRS et AKRiS ont montré une bonne performance prédictive chez l'enfant.

Conclusions : Les enfants présentent une histologie plus active que les adultes, une protéinurie néphrotique plus fréquente et une anémie plus sévère à la présentation. Néanmoins, le pronostic rénal reste comparable à celui des adultes. Les classifications de Berden, l'ARRS et l'AKRiS constituent des outils valides pour le pronostic rénal dans la population pédiatrique.

Cellules épithéliales pariétales et podocytes : phénotype d'activation et impact pronostic dans l'IgAN

Jean-Daniel Delbet¹, Marie-Cécile Perier², Mathilde Baudin¹, Olivia Boyer³, Tim Ulinski¹, Corinne Lesaffre², Jean-Philippe Empana², Alexandre Karras⁴, David Buob⁵, Chloé Broudin⁶, Olivia Lenoir², Marion Rabant⁷, Pierre-Louis Tharaux²

1 Department of Pediatric Nephrology, Armand Trousseau University Hospital. DMU Origyne, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, and French Reference Center for Rare Diseases MARHEA, Paris, France

2 Université Paris Cité, Inserm, Paris Cardiovascular Research Centre (PARCC), F-75015 Paris, France

3 Department of Pediatric Nephrology, Necker-Enfants Malades University Hospital, Assistance Publique des Hôpitaux de Paris, Paris, France and French coordinator of the center for Rare Diseases MARHEA, Paris, France

4 Département of Nephrology, Georges Pompidou European University Hospital, Assistance Publique des Hôpitaux de Paris, Paris, France

5 Department of Pathology, Tenon University Hospital, Assistance Publique Hôpitaux de Paris, Paris, France

6 Department of Pathology, Université Paris Cité, Assistance Publique Hôpitaux de Paris, Georges Pompidou European University Hospital, Paris, France

7 Department of Pathology, Necker-Enfants Malades University Hospital, Assistance Publique des Hôpitaux de Paris, Paris, France, Université Paris Cité

jeandaniel.delbet@aphp.fr

Introduction : La néphropathie à IgA (IgAN) présente un pronostic néphrologique hétérogène. Un modèle de prédiction a été développé à partir de données cliniques et histologiques, sans prendre en compte de données moléculaires. L'activation des cellules épithéliales pariétales (PEC) et des podocytes, jouant un rôle clé dans la physiopathologie, pourraient apporter de nouvelles informations pronostiques. Notre étude vise à caractériser le phénotype d'activation des PEC et des podocytes dans l'IgAN et à évaluer leur impact pronostic dans un modèle de prédiction.

Méthodes : Les biopsies rénales de 98 patients IgAN ont été analysées par immunofluorescence multiplex pour quantifier les biomarqueurs des PEC (CLDN1, CD9, CD44) et des podocytes (p57). Le critère de jugement principal était défini par une diminution ≥ 50 % du débit de filtration glomérulaire (eDFG) ou par la progression vers l'insuffisance rénale terminale (IRCT). Des modèles de régression de Cox ont été utilisés pour l'analyse prédictive.

Résultats : Une proportion élevée de cellules glomérulaires CLDN1⁺/CD44⁺ et une proportion faible de cellules p57⁺ étaient indépendamment associées à un mauvais pronostic rénal. L'ajout de ces biomarqueurs aux variables biologiques (eDFG et PCR) et histologiques (MEST-C score) permettaient une amélioration de la performance du modèle prédictif (AIC 106 vs 115). Le modèle prédictif optimal (AIC=101) ne conservait que p57⁺ (HR 0,77) et CLDN1⁺/CD44⁺ (HR 3,32).

Conclusion : Le phénotypage cellulaire glomérulaire met en évidence différents profils cellulaires, à forte valeur pronostique dans l'IgAN. L'intégration de biomarqueurs tels que CD44, CLDN1 et p57 pourrait améliorer la stratification du risque et guider une prise en charge personnalisée.

Y a-t-il un intérêt clinique à des études moléculaires prénatales dans certains cas de signe d'appel échographique de pathologie rénale ?

Maud Prévot (1), Lucile Boutaud de la Combe(2), Patrick Nitschke (3), Cécile Fourrage(2), Sylvain Hanein(3), Roxana Borghese(2), Anne Guimier(2), Amale Achaiaa(2), Nicolas Bourgon(4), Véronique Frémeaux-Bacchi(5), Olivia Boyer(1), Guillaume Dorval(2), Tania Attié-Bitach(2), Laurence Heidet(1)

1 Service de Néphrologie Pédiatrique, Centre de Référence des Maladies Rénales Héritaires de l'Enfant et de l'Adulte (MARHEA), Hôpital Necker-Enfants Malades, APHP-centre

2 Service de Médecine Génomique des Maladies Rares, Hôpital Necker-Enfants Malades, APHP-Centre

3 Université Paris Cité, 75015, Paris, Plateforme bio-informatique, Inserm UMR 1163, Institut Imagine.

4 Service d'Obstétrique-Maternité, Chirurgie, Médecine et Imagerie Fœtales, Hôpital Necker-Enfants Malades, APHP-Centre

5 Département d'Immunologie, Hôpital Européen Georges Pompidou, AP-HP-Centre
laurence.heidet@aphp.fr

Introduction : Intérêt (évaluation pronostique, prise en charge précoce), dans certaines indications, d'une analyse moléculaire prénatale en cas de signe d'appel échographique ;

Objectif : Evaluer l'intérêt clinique d'un « séquençage d'exome prénatal urgent » (SEp) dans certains cas d'anomalies rénales fœtales.

Matériel et Méthodes : Douze premiers cas d'anomalies échographiques évoquant une maladie rénale testés par SEp dans notre centre. ACPA sans déséquilibre.

Résultats : Analyse conclusive dans 8 cas sur 12. Le SEp a permis d'être rassurant (et de monitorer les apports en vitamine D) dans 2 cas avec variants bialléliques *SLC34A1*, de diminuer fortement le risque de syndrome néphrotique congénital, de ciliopathie syndromique, ou de maladie rénale grave dans 4 cas. Un variant *de novo* *PKD1* également vécu comme une nouvelle plutôt rassurante par les parents. Un cas portant à la fois un variant pathogène biallélique *SLC34A1* et variant pathogène biallélique *DYNC2H1* décédé dans la période néonatale (diagnostic rétrospectif d'hypercalcémie infantile chez un premier enfant). Dans 3 cas les résultats ont conduit à une demande d'IMG qui a été acceptée (2 cas avec variants bialléliques *PKHD1*, un cas avec variant *de novo* *ACTG2*). Dans un cas le résultat (variant pathogène biallélique *AGT*) a été contemporain de la naissance prématurée d'un enfant qui est décédé dans la période néonatale.

Un diagnostic incident a été rapporté aux parents après la naissance (variant connu de susceptibilité au SHUa, *de novo*, dans C3).

Conclusion : Dans certaines indications utilité du SEp qui rassure dans certains cas, y compris lorsqu'une cause génétique est identifiée.

Hyperechogénicité colique foetale : un marqueur échographique précoce de l'intolérance aux protéines lysinuriques (LPI) (et pas seulement de la cystinurie !)

Cognard Jade¹, Corbe Guillard Emmanuelle¹, Garnotel Roselyne¹, Pons Aurélie¹, Khellaf Rym¹, Benoist Jean-François², Philippe Gillery¹, Jaisson Stéphane¹, Pietrement Christine¹

¹CHU Reims, Reims, France

²Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris, France

jade.cognard@chu-lyon.fr

Objectif L'intolérance aux protéines lysinuriques (LPI) est une maladie autosomique récessive due à un défaut du transport transmembranaire des acides aminés dibasiques. Cette anomalie entraîne un trouble secondaire du cycle de l'urée, exposant à des complications sévères, notamment pulmonaires, hématologiques, immunologiques et rénales, avec des atteintes tubulaires et, plus rarement, glomérulaires pouvant évoluer vers l'insuffisance rénale terminale. Des travaux récents suggèrent que l'hyperéchogénicité colique foetale pourrait constituer un marqueur échographique précoce du diagnostic de LPI.

Méthodes Les patients ont été sélectionnés dans sept centres français de référence des maladies métaboliques héréditaires sur une période de 20 ans (2001–2021). Ont été inclus les patients diagnostiqués avec une LPI et ayant bénéficié d'une échographie prénatale au troisième trimestre, avec recherche de la présence ou non d'une hyperéchogénicité colique foetale. Un questionnaire standardisé a permis de recueillir rétrospectivement les données cliniques et d'imagerie, incluant antécédents familiaux, âge au diagnostic, données génétiques et biologiques confirmant la LPI, ainsi que le suivi clinique (atteinte rénale, prise en charge thérapeutique).

Résultats Entre 2001 et 2021, 38 cas de LPI ont été recensés. L'âge médian au diagnostic était de 5 ans et 9 mois, avec un sex-ratio H/F de 2,1. La consanguinité était présente dans 74,3 % des cas (26/35). Parmi les 15 cas disposant de données échographiques, une hyperéchogénicité colique foetale a été observée dans 53,3 % (8/15).

Conclusion La détection d'une hyperéchogénicité colique foetale doit alerter les cliniciens, notamment les néphrologues pédiatres, sur la possibilité d'une LPI, et non uniquement d'une cystinurie. La reconnaissance précoce de ce signe échographique prénatal pourrait permettre une prise en charge ciblée dès la naissance, évitant ainsi des complications métaboliques sévères telles que l'hyperammoniémie.

Analyse rétrospective multicentrique en vie réelle de l'obinutuzumab *versus* rituximab dans la néphrite lupique pédiatrique

J.COGNARD¹, C.GROSYEUX², C.DOSSIER³, B.BADER-MEUNIER⁴, J.HOGAN³, Y-T.KNOW³, C.DUMAINE³, F.UETTWILLER⁵, A.FELIX⁶, H.REUMAUX⁷, L.ROSSI-SEMERANO⁸, I.KONE-PAUT⁸, B.RANCHIN⁹, A.LAURENT⁹, M.FOUILLET-DESJONQUERES⁹, M.JOURET⁹, A.BELOT⁹, I.MELKI^{10*}, C.PIETREMENT^{1*}

1. General Pediatrics Department, American Memorial Hospital, CHU Reims, Reims Champagne-Ardenne University, Reims

2. Pediatrics Department, CHU Nancy, Nancy

3. Pediatric Nephrology Department, Robert-Debré Hospital, APHP, Paris, France.

4. Department of Paediatric Hematology-Immunology and Rheumatology, Necker-Enfants Malades Hospital, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Reference Centre for Rheumatic, Autoimmune and Systemic Diseases in Children, Paris

5. Paediatric Rheumatology Department, Tours University Hospital, Tours, France

6. General Pediatrics Department, Martinique, Fort-De-France

7. Pediatric Rheumatology Department, Jeanne de Flandre University Hospital, Lille, France

8. Department of Paediatric Rheumatology, Bicêtre University Hospital

9. University of Lyon, CIRI, INSERM U1111, National Referee Centre RAISE, Pediatric Rheumatology, HFME, Lyon, France

10. Department of General Pediatrics, Trousseau Hospital, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris (AP-HP), Sorbonne Université, Paris, France

jade.cognard@chu-lyon.fr

Contexte : La déplétion B constitue une stratégie clé dans le traitement du lupus érythémateux systémique (LES). L'obinutuzumab (OBZ), anticorps monoclonal anti-CD20 de type II glyco-ingénié, a montré une efficacité prometteuse dans les maladies auto-immunes. Cette étude a comparé rétrospectivement l'efficacité et la tolérance de l'OBZ et du rituximab (RTX) dans la néphrite lupique à début pédiatrique.

Méthodes : Étude de cohorte nationale, rétrospective, incluant des patients avec néphrite lupique prouvée histologiquement, traités par OBZ entre janvier 2019 et décembre 2024 dans des centres français de rhumatologie et néphrologie pédiatriques. Les évolutions cliniques, sérologiques et thérapeutiques ont été évaluées (SLEDAI-2K, réponse rénale, rechutes, épargne cortisonique, événements indésirables) et comparées à une cohorte traitée par RTX.

Résultats : Trente-sept patients ont été inclus (OBZ n = 16 ; RTX n = 21). Les caractéristiques de base ne différaient pas entre les groupes, mais le score SLEDAI-2K médian était plus élevé dans le groupe OBZ (22 vs 12 ; p < 0,001). L'OBZ a entraîné une baisse rapide et significative du SLEDAI-2K dès M3 (-14 vs -6 points sous RTX ; p = 0,002). Les deux traitements ont permis une amélioration comparable de l'activité du LES, une réduction de la protéinurie et une diminution progressive des corticoïdes, avec des taux élevés de rémission rénale à 6 mois (62,5 % OBZ vs 58,8 % RTX). La durée médiane de déplétion B était plus longue sous OBZ (15 vs 10 mois, ns). Les événements indésirables, surtout infectieux, étaient plus fréquents avec OBZ (43,8 % vs 14,3 %), sans décès.

Conclusion : L'OBZ présente une efficacité comparable au RTX dans la néphrite lupique pédiatrique, avec une réduction rapide de l'activité de la maladie et un effet cortico-épargnant marqué. Son profil de sécurité justifie toutefois des études prospectives randomisées pour mieux définir sa place thérapeutique.

L'échographie pulmonaire : un outil complémentaire et dynamique pour estimer le poids cible en hémodialyse pédiatrique

Moussler Benjamin¹, Wiedemann-Fode Arnaud², Mirguet Anne¹, Camoin-Schweitzer Marie-Christine¹, Vrillon Isabelle¹, Grosyeux Chloé¹

1 Néphropédiatrie CHRU Nancy

2 Réanimation pédiatrique CHRU Nancy

mousslerb@hotmail.com

Introduction : L'évaluation du poids cible en pédiatrie est complexe, la croissance imposant des ajustements fréquents. L'échographie pulmonaire (EP) apparaît comme un outil prometteur, mais les données restent limitées.

Objectifs : Étudier la corrélation de l'EP avec les autres méthodes d'évaluation du poids cible ainsi qu'avec la perte de poids et sa contribution dans une approche multimodale.

Matériels et méthodes : Étude rétrospective, monocentrique incluant 10 enfants en hémodialyse (janvier–septembre 2024). Le poids cible était évalué mensuellement par l'examen clinique, le Nt-proBNP, la bioimpédancemétrie (BIA), le diamètre de la veine cave inférieure (VCI) et l'EP. Des régressions à effets mixtes ont été utilisées.

Résultats : 68 séances d'hémodialyse ont été analysées. Le score d'EP médian avant dialyse était de 7 (IQR 5–9), diminuant à 4 (IQR 3–6) après dialyse. L'EP était corrélée au Nt-proBNP ($p = 0,006$) mais pas à la BIA ni à la VCI. Une tendance avec l'examen clinique a été observée ($p = 0,072$). Les variations du score d'EP étaient corrélées à la perte de poids ($p < 0,001$). Dans une approche multimodale, inclure l'EP améliorait l'estimation de la surcharge ($R^2 = 0,516$ vs $0,481$), et son exclusion ne réduisait pas la précision ($p = 0,250$).

Conclusion : L'EP est un outil sensible et dynamique pour évaluer le poids cible en hémodialyse pédiatrique. Complémentaire aux autres méthodes, elle est particulièrement utile en cas de discordance entre celles-ci.

COMMUNICATIONS ORALES COURTES

VENDREDI 21 Novembre 14h15 -14h45

Incidence des atteintes néphrologiques chez les patients de 7-18 ans atteints de maladie de Crohn et de RCH en pédiatrie au CHU de Lille.

Madou Gentiane, Violier Priscillia
CHU de Lille
gentianemadou@gmail.com

Introduction : La maladie de Crohn et la rectocolite hémorragique sont des maladies inflammatoires de l'intestin avec un début pédiatrique chez 7 à 25% des patients. On retrouve 1 à 2% d'atteintes néphrologiques. Nous avons décrit l'incidence de ces atteintes chez les patients de 7 à 18 ans au moment du diagnostic de maladie de Crohn et de RCH suivis au CHU de Lille entre le 1^{er} janvier 2020 et le 31 décembre 2024.

Méthodes : Nous avons réalisé une étude rétrospective observationnelle chez 154 patients atteints de maladie de Crohn et de RCH. Nous avons décrit l'incidence des manifestations néphrologiques. Nous avons étudié l'association entre l'incidence de pathologie néphrologique et le sexe, l'âge au moment de la découverte de MICI, le type de MICI, l'activité clinique de la maladie au moment de la pathologie néphrologique. Nous avons calculé la probabilité de l'incidence de pathologie néphrologique en fonction de ces variables.

Résultats : L'atteinte la plus fréquemment retrouvée était la diminution du débit de filtration glomérulaire. Nous avons montré une association significative entre l'activité clinique de la MICI et l'apparition de manifestations néphrologiques.

Discussion : Les atteintes néphrologiques dans les MICI pédiatriques sont rares et sans doute sous dépistées. Il serait intéressant de réaliser une protéinurie sur échantillon de manière systématique tout au long du suivi et une cystatine C en cas de dénutrition. Ce dépistage pourrait permettre l'instauration des mesures de néphro-protection plus précocement.

Conclusion : Il serait intéressant de réaliser une étude multicentrique afin de confirmer les résultats trouvés.

Échanges plasmatiques sur voies veineuses périphériques en pédiatrie

Mélodie Mosca, Cécile Righi, Bruno Ranchin

Centre de Référence des Maladies Rénales Rares, filière maladies rares ORKID and ERKNet, Hospices Civils de Lyon, Bron

melodie.mosca@chu-lyon.fr

Introduction : Les échanges plasmatiques (EP) nécessitent habituellement un cathéter veineux central (VVC), exposant à des complications infectieuses et thromboemboliques. La voie veineuse périphérique (VVP) pourrait constituer une alternative en pédiatrie.

Matériels et Méthodes : Etude rétrospective menée dans le service de néphrologie pédiatrique de Lyon entre décembre 2024 et août 2025, évaluant les EP par centrifugation (Spectra Optia®, Terumo). Les données cliniques, techniques et complications ont été recueillies. Les variables continues sont décrites en médiane [min-max].

Résultats : Quarante-huit procédures ont été réalisées chez 7 enfants (5[2-14] séances/enfants), âgés de 13[8-17] ans, pesant 54[20-75]kg, pour myélite (n=2), myasthénie (n= 3), névrite optique III-VI (n=1) et encéphalite post-virale (n=1). Vingt-huit séances (58 %) ont nécessité une VVC et 20(42%) une VVP. Cinq enfants ont débuté sur VVP, un sur VVC puis VVP et un sur VVC d'emblée. Deux ont été pris en charge exclusivement sur VVP, les 3 autres ont nécessité secondairement une VVC après 0, 2 et 4 séances. Au total, 24 VVP ont été posées sous échoguidage et 8 réutilisées d'une précédente séance, avec 1[1-3] tentatives/pose. Les poids des 2 enfants traités exclusivement sur VVP étaient de 37 et 66kg vs 53[20-75]kg sur VVC. Les débits sanguins étaient de 60[35-80]mL/min (VVC) vs 50[25-60]ml/min (VVP), permettant d'échanger 1.5[1.3;1.9] vs 1.4[1;1.7] volume plasmatique respectivement. Les complications comprenaient : hypotensions (7% VVC vs 15% VVP), un flutter auriculaire (VVC), hypothermies (29% VVC) et saignements locaux (10% VVP).

Conclusion : Les EP pédiatriques sur VVP apparaissent faisables et sûrs, permettant d'éviter la mise en place de VVC chez certains enfants.

Perspectives génétiques et thérapeutiques sur le syndrome émail-rein

Marie-Thérèse Eid¹, Aurélie de Mul¹⁻²⁻³, Laure Muresan-Vintila⁴, Laurence Derain Dubourg²⁻³, Aurélie Bertholet-Thomas¹⁻²⁻⁵, Arnaud Molin⁶, Béatrice Thivichon-Prince⁴⁻⁵, Justine Bacchetta¹⁻²⁻⁵

¹ Service de Néphrologie, Rhumatologie et Dermatologie Pédiatriques, Centre de Référence des Maladies Rénales Rares Néphrogones, Centre de Référence des Maladies Rares du Calcium et du Phosphore, Filières Maladies Rares ORKID et OSCAR, Rare Diseases European Networks ERK-Net and BOND, Hospices Civils de Lyon, Lyon, France

² Faculté de Médecine Lyon Est, Université Claude Bernard Lyon 1, Lyon, France

³ Service de Néphrologie, Dialyse, Hypertension et Exploration Fonctionnelle Rénale, Centre de Référence des Maladies Rénales Rares MAREGE, filière maladies rares ORKID, Hôpital E. Herriot, Hospices Civils de Lyon, Lyon, France

⁴ Service d'Odontologie, Hospices Civils de Lyon, Lyon, France

⁵ INSERM, UMR 1033, Université Claude Bernard Lyon1, Lyon, France

⁶ Service de génétique, CHU Caen, Caen, France

justine.bacchetta@chu-lyon.fr

Introduction : Le syndrome émail-rein (ERS) est une maladie rare combinant des anomalies dentaires et rénales. Il est génétiquement hétérogène, avec des mutations de perte de fonction du gène *FAM20A*, et plus rarement de *WDR72*.

Méthodes : Nous rapportons huit cas pédiatriques d'ERS : quatre avec mutations homozygotes de *FAM20A*, deux hétérozygotes de *FAM20A*, et deux avec mutations de *WDR72*. Les données biologiques et d'imagerie ont été analysées.

Discussion : Tous les patients ont été adressés pour un dépistage rénal par l'équipe dentaire spécialisée à un âge médian de 7,5 ans (2 mois–19 ans). Aucun ne présentait de symptômes d'hématurie microscopique/macrosopique ni de coliques néphrétiques, malgré la présence de néphrocalcinose et/ou de néphrolithiase chez tous. Les patients hétérozygotes pour *FAM20A* étaient les seuls à présenter un phénotype rénal caractérisé par une néphrocalcinose bilatérale et une néphrolithiase, sans signes d'anomalies de l'émail, et avaient un exome négatif.

Les paramètres biologiques étaient très similaires chez les patients homozygotes *FAM20A*, qui présentaient tous des néphrolithiases bilatérales multiples ; dans une famille, une néphrocalcinose était également présente. Ils présentaient principalement une fonction rénale préservée (DFGe 109 [93–111] (mL/min/1,73 m²), avec une hypophosphatémie, une élévation du FGF-23 et un TmP/DFG bas.

Les tests de charge en calcium ont confirmé l'absence d'hypercalciurie, avec une inhibition adéquate de la PTH.

Les patients *WDR72* présentaient une acidose tubulaire distale avec néphrocalcinose (sans calculs). Tous ont été suivis en néphrologie pédiatrique avec hyperhydratation et supplémentation en vitamine D.

Conclusion : Ces cas soulignent la nécessité d'une collaboration interdisciplinaire entre néphrologues pédiatriques et spécialistes dentaires, afin d'assurer une évaluation rénale rapide des patients. De plus, l'identification de taux élevés de FGF23 dans les cas d'ERS liés à *FAM20A* avec néphrolithiase sévère et hypophosphatémie soulève la question de l'intérêt potentiel du Burosumab comme traitement ciblé chez ces patients.

Maribavir treatment for resistant cytomegalovirus infection in pediatric kidney recipients: two case reports

E Cheyssac 1, AL Sellier-Leclerc2, F Louillet 3, J Hogan1

1 Department of Pediatric Nephrology, Hopital Robert-Debré, APHP, Paris, France

2 Department of Pediatric Nephrology, CHU de Lyon, Lyon, France

3 Department of Pediatric Nephrology, CHU de Rouen, R

Elodie.cheyssac@aphp.fr

Purpose: Cytomegalovirus (CMV) is a frequent and serious complication in kidney transplant recipients. Refractory or resistant CMV infections are particularly challenging to treat. Maribavir, a UL97 kinase inhibitor, has shown superior efficacy and better tolerability compared to standard therapies in adult patients in previous trials. However, there is a lack of knowledge regarding its use in pediatric kidney transplant recipients. We report two pediatric cases illustrating the use of innovative antiviral therapies (maribavir and letermovir) in this setting.

Methods: Two pediatric kidney recipients with a CMV D+/R– status, developed a primary CMV infection. Classical treatment with ganciclovir failed to obtain complete viral suppression. After confirmed resistances to ganciclovir with a UL97 mutation, both received maribavir (400 mg twice a day) during 8 weeks.

Results: In both cases, treatment with maribavir led to complete viral clearance with no significant cytopenias and preserved graft function. Maribavir was switched for letermovir with no recurrence of viremia.

Conclusion: These cases support the efficacy and good tolerance in using maribavir in treating resistant CMV infections in pediatric kidney transplant recipients. Nevertheless, larger pediatric studies are needed to confirm the safety, and optimal management of these therapies in this specific population.

Thérapie cellulaire par lymphocytes T spécifiques pour la néphrite à BK virus post-transplantation : une expérience monocentrique.

Massimiliano Bertacchi(1); Britta Eiz-Vesper(2); Christian Hinze(3); Britta Maecker-Kolhoff(4); Marc Ansari(5); Anne-Claire Mamez(6); Jean Villard(7); Paloma Parvex(1)

¹ *Unité de néphrologie pédiatrique, Hôpitaux Universitaires de Genève, Genève, Suisse*

² *Institut de médecine transfusionnelle et d'ingénierie de la transplantation, École de médecine de Hanovre, Hanovre, Allemagne*

³ *Département de néphrologie et d'hypertension, École de médecine de Hanovre, Hanovre, Allemagne*

⁴ *Département d'hématologie et d'oncologie pédiatriques, École de médecine de Hanovre, Hanovre, Allemagne*

⁵ *Division d'oncologie et d'hématologie pédiatriques, Hôpitaux Universitaires de Genève, Genève, Suisse*

⁶ *Département d'hématologie, Hôpitaux Universitaires de Genève, Genève, Suisse*

⁷ *Division d'immunologie de la transplantation, Hôpitaux Universitaires de Genève, Genève, Suisse*

massimiliano.bertacchi@gmail.com

Introduction : La néphrite à BKV post-transplantation est une cause majeure de perte de greffon chez l'enfant comme chez l'adulte. Les traitements antiviraux sont souvent inefficaces. La thérapie par lymphocytes T spécifiques (VST) offre une alternative prometteuse.

Objectif : Présentation de la thérapie cellulaire. Discussion concernant la potentielle indication, la sélection du donneur, la production et l'administration des cellules aussi bien que des limitations et risques de cette nouvelle thérapie.

Méthodes : Présentation d'un cas de néphrite à BKV deux mois post-transplantation, avec une virémie persistante à la réduction d'immunosuppression, IVIG et léflunomide.

L'insuffisance rénale progresse (DFGe 10 ml/min/1,73m²) avec une fibrose jusqu'à 60 %. Administration de 5 doses de VST BKV-spécifiques produites par le laboratoire alloCell (Université de Hanovre) à partir d'un donneur (HLA partiellement compatible) sur 5 mois.

Résultats : La virémie diminue de 3^{E6} à 8E2, la fonction rénale se stabilise (DFGe 15 ml/min/1,73m²) à 12 mois. La dernière biopsie montre une fibrose interstitielle diffuse (70 %). Effets indésirables mineurs et transitoires (24h de fièvre, inconfort intestinal, polyurie transitoire).

Conclusion : L'utilisation des VST semble être une option pour des cas sévères et non répondant à une « thérapie standard ». L'utilisation de VST semble être sûre et efficace chez l'enfant, même si des effets secondaires et le risque d'aggravation de fibrose doivent être investigués. Des études sont nécessaires pour définir les indications, le moment optimal et les doses, et comparer les résultats à long terme aux traitements existants.

POSTERS

Perte de poids après 18 mois de traitement par setmélanotide chez des patients de 2 à < 6 ans atteints de maladies rares liées à une altération de la voie leptine-mélanocortines

Jesús Argente¹; Charles F. Verge²; Uzoma Okorie³; Ilene Fennoy⁴; Megan M. Kelsey⁵; Casey Cokkinias⁶; Cecilia Scimia⁶; Guojun Yuan⁶; Sadaf Farooqi⁷

1 Department of Pediatrics and Pediatric Endocrinology, Universidad Autónoma de Madrid, Spain

2 Sydney Children's Hospital Randwick and Paediatrics, University of New South Wales, Sydney, Australia

3 Marshfield Clinic Research Institute, Marshfield, WI, USA; 4Division of Pediatric Endocrinology, Diabetes, and Metabolism, Columbia University Irving Medical Center, New York, NY, USA

5 Department of Pediatrics, University of Colorado School of Medicine and Children's Hospital Colorado, Aurora, CO, USA; 6Rhythm Pharmaceuticals, Inc., Boston, MA, USA

7 Wellcome-MRC Institute of Metabolic Science University of Cambridge, UK

bhugel@rhythmtx.com

benhugel@orange.fr

Introduction : Des variants rares sur les gènes de la voie leptine-mélanocortines peuvent altérer la signalisation, avec pour conséquence une hyperphagie et une obésité précoce et sévère.

Objectifs : L'étude VENTURE (NCT04966741) a évalué 52 semaines de traitement par setmélanotide chez des patients âgés de 2 à < 6 ans souffrant d'hyperphagie et d'obésité associées à des variants bialléliques sur *POMC* ou *LEPR* ou à un syndrome de Bardet-Biedl (BBS).

Matériels et Méthodes : Cette analyse a évalué l'indice de masse corporelle (IMC), le z-score de l'IMC et le pourcentage du 95^{ème} percentile de l'IMC (%IMC95) au 18^{ème} mois d'une étude d'extension.

Résultats : Huit patients ont atteint 18 mois de traitement par setmélanotide. Tous souffraient d'obésité sévère au départ. La variation moyenne de l'IMC était de -23,3 %, celle du z-score de l'IMC de -2,1 points et celle du %IMC95 de -41,3 points de pourcentage au mois 18.

Conclusion : Dans ce premier essai chez des enfants de moins de 6 ans, des améliorations importantes ont été observées chez tous les patients après 18 mois de traitement, sans nouveau signal de sécurité. La commission européenne a accordé le 31 juillet 2024 une extension de l'indication chez les enfants à partir de 2 ans présentant un BBS ou un déficit en *POMC*, *PCSK1*, ou *LEPR*.

Effet de setmélanotide sur le changement de corpulence des patients ayant une obésité associée au syndrome de Bardet-Biedl (BBS)

Uzoma Okorie¹, Gauri Malthankar², Elizabeth Forsythe³, Jesús Argente^{4,5}

¹*Department of Pediatrics, Marshfield Clinic, Marshfield, WI, USA;*

²*Rhythm Pharmaceuticals, Inc., Boston, MA, USA;*

³*Clinical Genetics Department, Guys and St. Thomas' Hospitals, London, and National Bardet-Biedl Syndrome Clinics, Great Ormond Street Hospital, London, UK;*

⁴*Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid, Spain;*

⁵*Universidad Autónoma de Madrid, Madrid, Spain*

benehugel@orange.fr

Introduction : L'altération de la signalisation de la voie leptine-mélanocortines chez les patients atteints d'un BBS peut entraîner une hyperphagie et une obésité sévère.

Objectifs : Ce travail rapporte les trajectoires pondérales stratifiées par catégorie de corpulence des patients atteints d'un BBS après un an de traitement par setmélanotide.

Matériels et Méthodes : Les patients atteints d'un BBS ≥ 2 ans issus de 2 études pivotales évaluant l'efficacité de setmélanotide ont été inclus. Les modifications de l'indice de masse corporelle (IMC) pour les patients adultes ≥ 18 ans et du pourcentage du 95^{ème} percentile de l'IMC (%IMC95) pour les patients pédiatriques < 18 ans entre l'initiation et 1 an ont été évaluées et stratifiées par catégories de corpulence.

Résultats : Sur 31 patients analysés, 67,7 % présentaient une obésité sévère à l'initiation. Après 1 an, 14 patients avaient une amélioration de ≥ 1 catégorie de corpulence (45,2 %). Vingt-huit patients (90,3 %) ont obtenu une amélioration significative de l'IMC ou du %IMC95 et 25/28 patients (89,3 %) ont déclaré une réduction de la faim.

Conclusion : Chez les patients adultes et pédiatriques souffrant d'hyperphagie et d'obésité associées à un BBS, setmélanotide a diminué l'IMC, amélioré la corpulence et réduit la faim. L'amélioration de la catégorie de corpulence a été associée à une amélioration de la qualité de vie et à une réduction de l'incidence des comorbidités, notamment en cas d'initiation précoce.

Auteur référent : Gauri Malthankar Rhythm Pharmaceuticals représentée par Bénédicte Hugel responsable scientifique Rhythm Pharmaceuticals France - Email : bhugel@rhythmtx.com
Cette étude a été financée par Rhythm Pharmaceuticals, Inc.

Evènements EBV induits chez les enfants greffés avec un mismatch D+/R-

Leïla LARBI, Elodie MERIEAU
CHU de Tours
larbileila@orange.fr

Introduction : l'EBV est un herpès virus, responsable en greffe rénale de manifestations assez variées (de la primo infection au syndrome lymphoprolifératif). Il existe peu de littérature pédiatrique sur le sujet ; pourtant, la proportion de patients pédiatriques greffés rénaux avec un mismatch D+/R- représente 40% des greffes.

Objectif : étudier la survenue d'évènements EBV induits (en particulier les syndromes lymphoprolifératifs) chez les enfants greffés avec un mismatch EBV en comparaison aux enfants greffés sans mismatch.

Matériel et méthodes : nous avons réalisé une étude observationnelle rétrospective sur deux centres de greffe pédiatrique. Nous avons exclu les mismatch D-/R+ et les D-/R-. Nous avons analysé les caractéristiques du receveur, les évènements immunologiques, et la survenue d'évènements EBV induits.

Résultats : nous avons inclus 102 patients : 63 dans le groupe "pas de mismatch" et 39 patients dans le groupe "mismatch. On retrouve un risque significativement plus élevé ($p < 0,0001$) de présenter un évènement EBV induit et notamment un lymphome dans le groupe mismatch en comparaison au groupe pas de mismatch. En ajustant sur l'âge, le statut de donneur vivant, le fait d'avoir un mismatch EBV augmentait de 5 fois le risque de faire un évènement EBV induit (HR 4,98, IC95% [2,48-10,00], $p < 0,001$). La prophylaxie EBV ne semble pas protectrice ($p = 0,0062$).

Conclusion : notre étude prouve de manière significative que les enfants greffés avec un mismatch EBV font 5 fois plus d'évènements EBV induits que les enfants greffés sans mismatch, et notamment plus de lymphomes.

Dysfonction de greffon et néphropathie oxalique après transplantation rénale isolée sous lumasiran

Maitena REGNIER, Bruno RANCHIN, Anne-Laure SELLIER-LECLERC, Mélodie MOSCA, Marie-Noelle MEAUX, Cécile Acquaviva-Bourdain, Manon Aurelle, Aurélia BERTHOLET-THOMAS, Justine BACCHETTA

Centre de référence maladies rénales rares, Hospices civils de Lyon, France.

maitena.regnier@gmail.com

INTRODUCTION : En 2020, l'autorisation européenne de l'ARN interférent (ARNi) lumasiran a transformé le pronostic de l'hyperoxalurie type 1 (HP1), permettant notamment de proposer des stratégies innovantes de transplantation, comme la transplantation rénale isolée sous ARNi plutôt que le recours systématique à la transplantation double foie-rein. Néanmoins, du fait de l'oxalose systémique et du relargage osseux prolongé post-transplantation, il a été proposé dès les premiers cas publiés d'adopter une approche thérapeutique pro-active et intensive.

CAS CLINIQUE : Nous rapportons le cas d'une patiente HP1 arrivée en France du Maghreb après 4 ans de dialyse conventionnelle. Dès son arrivée, elle débute une hémodialyse intensive (6j/7) et du lumasiran (avec intensification secondaire hors AMM à 3 mg/kg/mois selon les recommandations EMA, comme autorisé dans le protocole industriel en dialyse). Elle est transplantée après 18 mois de dialyse intensive, 16 mois de lumasiran et des concentrations plasmatiques d'oxalate (POx) à 52 $\mu\text{mol/L}$, sans gastrostomie, mais avec une hyperhydratation d'emblée et une alcalinisation par citrate. A sa sortie, la créatininémie est à 90 $\mu\text{mol/L}$, avec une POx à 26 $\mu\text{mol/L}$ et un rapport oxalate/créatinine (UOx/Creat) à 448 mmol/mol (valeurs normales pour l'âge 15-80). L'évolution est marquée par une dégradation rénale progressive (créatininémie à 130 $\mu\text{mol/L}$ à M4) en contexte de mauvaise observance et d'hydratation insuffisante. Deux biopsies réalisées à M3 et M6 éliminent un rejet, mais confirment la récurrence de l'oxalose, avec nombreux cristaux et lésions chroniques sévères (FIAT3). A M6, une hémodialyse 5j/7 est reprise malgré un DFG de 28 ml/min/1.73m² pour épurer l'oxalate (POx 39 $\mu\text{mol/L}$, UOx 1014 $\mu\text{mol/L}$ et UOx/créat 224 mmol/mol). Le Tolvaptan est introduit pour stimuler l'hydratation et limiter la cristallisation urinaire, et le Belatacept est débuté à M6 pour baisser le tacrolimus. Après 6 mois d'intensification thérapeutique, le DFG est mesuré à 23 ml/min/1,73m², avec un relargage osseux persistant : POx 28 $\mu\text{mol/L}$, UOx 120 $\mu\text{mol/L}$, UOx/créat 148 $\mu\text{mol/mol}$.

DISCUSSION-CONCLUSION : Ce cas illustre le risque de récurrence d'oxalose après transplantation rénale isolée sous ARNi, notamment en cas de surcharge majeure d'oxalate préalable (par dialyse non optimale et/ou initiation tardive du lumasiran), aggravée par une mauvaise observance. Une reprise précoce de la dialyse dès la première biopsie, l'introduction anticipée du Tolvaptan et la pose systématique pré-greffe d'une gastrostomie auraient peut-être pu améliorer le contrôle de l'oxalose. Néanmoins, ce cas ne remet pas en cause la stratégie de transplantation rénale isolée sous ARNi, dans des centres experts, chez des patients prévenus de l'importance d'une prise en charge intensive et prolongée post-greffe. L'anticipation est un enjeu primordial : sélection de patients avec oxalose systémique limitée, optimisation de la dialyse pré-greffe (maintien des protocoles intensifs, adaptation éventuelle des doses d'ARNi) et prise en charge précoce post-transplantation. Une check-list internationale est en cours de rédaction pour standardiser la prise en charge de ces patients rares mais complexes.

Impact du SHU sur la durée de vie des filtres en hémofiltration.

Valentine Villada ^{a,b} MD; Florent Girard ^a MD; Elise Jeannesson ^{c,d} PharmD, PhD; Matthieu Maria ^a MD; Cyril Schweitzer ^{a,b} MD, PhD; Chloé Grosyeux ^b MD, Isabelle Vrillon ^b MD; and Arnaud Wiedemann ^{a,d,e} MD, PhD
valentinevillada@gmail.com

a. Unité de réanimation pédiatrique, Hôpital des Enfants, Centre Hospitalier Universitaire de Nancy, Nancy, France.

b. Service de pédiatrie, Centre Hospitalier Universitaire de Nancy, Nancy, France

c. Département de médecine moléculaire, Division de biochimie, Centre Hospitalier Universitaire de Nancy, Nancy, France

d. Université de Lorraine, INSERM UMR_S 1256, Nutrition, Génétique et Exposition aux Risques Environnementaux (NGERE), Faculté de Médecine de Nancy, Nancy, France

e. Centre de recherche, Hôpital Sainte-Justine, Université de Montréal, Montréal, QC, Canada

Introduction : Le syndrome hémolytique et urémique (SHU) est une cause majeure d'insuffisance rénale aiguë (IRA) chez l'enfant, provoquée par la bactérie *Escherichia Coli* producteur de Shiga-toxine. Le traitement par hémofiltration est fréquemment utilisé pour la prise en charge de l'IRA. La durée de vie du filtre est un facteur essentiel de son efficacité.

Objectif : Cette étude vise à évaluer l'impact du SHU sur la durée de vie des filtres en hémo-filtration.

Méthodes et Matériels : Il s'agit d'une étude rétrospective longitudinale réalisée dans le service de réanimation pédiatriques à Nancy, entre janvier 2013 et décembre 2023. L'étude inclut 54 enfants ayant bénéficié d'une hémofiltration, avec un total de 388 filtres (202 dans le groupe SHU, 186 dans le groupe autres étiologies).

Résultats : La durée de vie médiane des filtres dans le groupe SHU était plus courte que dans le groupe autres étiologies (13,3 heures contre 17,6 heures, $p = 0,05$). L'étude n'a pas mis en évidence de différence significative de durée de vie des filtres entre l'anticoagulation régionale au citrate et l'héparine non fractionnée systémique chez les enfants atteints de SHU typique ($p = 1,00$).

Conclusion : La nature prothrombotique du SHU pourrait contribuer à la diminution de la durée de vie des filtres. Les mécanismes d'activation de la coagulation dans le SHU et leur interaction avec l'hémofiltration restent à explorer.

Eosinophilie en hémodialyse pédiatrique chronique.

Marion Borgey¹, Laurène Dehoux¹, Marina Avramescu¹, Olivia Boyer¹, Jean-Daniel Delbet², Tim Ulinski², Cyrielle Parmentier²

¹ *Néphrologie pédiatrique, Hôpital Necker Enfants Malades, Paris, France*

² *Néphrologie pédiatrique, Hôpital Armand Trousseau, Paris, France*

borgey.marion@gmail.com

L'éosinophilie est fréquente chez les patients insuffisants rénaux en hémodialyse. Bien que souvent asymptomatique, elle peut entraîner des complications cardiaques. Avec les progrès de la biocompatibilité en particulier des membranes de dialyse, son incidence a considérablement diminué de 50% à 5%. Bien qu'elle soit documentée chez les adultes, aucune étude pédiatrique n'a été publiée.

Cette étude rétrospective et multicentrique vise à évaluer la prévalence de l'éosinophilie ($\geq 0,5$ G/L pendant au moins 3 mois) et de l'hyperéosinophilie ($\geq 1,5$ G/L pendant au moins un mois) chez les enfants hémodialisés dans deux centres parisiens. La cohorte contient 68 patients ayant débuté l'hémodialyse chronique (≥ 12 mois) entre 2017 et 2023.

L'éosinophilie durant l'hémodialyse a été observée chez 36 patients (52,9 %), avec un pic moyen de 2,7 G/L (0,75-26 G/L). Une hyperéosinophilie a été observée chez 14 patients (20,6 %) dont un seul symptomatique. Aucun patient n'a présenté de lésions cardiaques secondaires. L'éosinophilie s'est normalisée après la greffe rénale chez 55% des patients (N = 15/27) et elle a diminué chez trois patients après le retrait du cathéter d'hémodialyse. Aucune corrélation significative n'a été trouvée avec le type d'accès vasculaire, le traitement par IEC ou le type de membrane. Les patients avec éosinophilie préexistante à la dialyse avaient des taux plus élevés pendant l'hémodialyse (pic moyen 4,5 contre 1,8 G/L).

En conclusion, l'éosinophilie est fréquente chez les enfants en hémodialyse chronique. Elle est majoritairement asymptomatique, d'origine indéterminée et sans conséquence organique donc elle ne nécessite pas de traitement spécifique.

Efficacité et sécurité d'une anticoagulation locorégionale en hémodialyse pédiatrique par l'utilisation d'un dialysat sans calcium.

Messenger Laureen¹, Colliou Eloïse², Tellier Stéphanie¹, Faguer Stanislas^{2,3}, Cointault Olivier³
1, Pédiatrie, Néphrologie, médecine interne et hypertension, Hôpital des enfants, CHU de Toulouse,

2 Département de Néphrologie et Transplantation d'Organes, Centre Hospitalier Universitaire de Toulouse, Toulouse

3 Université Paul Sabatier—Toulouse III, Toulouse, Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale, UMR 1048 (Institut des Maladies Métaboliques et Cardiovasculaires; équipe 12)

messenger.l@chu-toulouse.fr

Introduction : En hémodialyse chronique, l'anticoagulation du circuit extra-corporel est essentielle mais parfois contre-indiquée. Les alternatives actuelles (sérum salé, membranes héparinées, hémodiafiltration pré-filtre) ont une efficacité limitée, entraînant une coagulation précoce du circuit. Une technique d'anticoagulation locorégionale par l'utilisation d'un dialysat sans calcium a montré de bons résultats chez l'adulte. Cette étude vise à évaluer son efficacité et sa sécurité en hémodialyse pédiatrique.

Matériel et Méthode : Étude rétrospective au CHU de Toulouse, incluant tous les patients de moins de 19 ans ayant eu une séance de dialyse sans anticoagulant entre février 2018 et février 2025. Deux groupes : dialysat sans calcium (SC) et autres méthodes sans anticoagulation (SA). Critère principal : thrombose du circuit. Critères secondaires : durée de dialyse, tolérance hémodynamique, métabolique et clinique.

Résultats : 20 patients inclus avec 12 séances SC et 17 séances SA. Aucune coagulation dans le groupe SC, contre 2 dans le groupe SA ($p=0.497$). 5 séances SA ont été écourtées pour mauvaise tolérance hémodynamique ($p=0,058$). La PTM était plus basse et plus stable dans le groupe SC ($p = 0,048$) avec un index global de thrombose également meilleur. La durée de dialyse réalisée était plus longue dans le groupe SC ($p = 0,015$) avec une meilleure tolérance hémodynamique malgré une UF équivalente. Aucun événement indésirable grave ou trouble calcique n'a été observé.

Conclusion : L'utilisation d'un dialysat sans calcium en hémodialyse pédiatrique est une alternative novatrice à l'anticoagulation systémique, efficace, simple à mettre en place et bien tolérée.

Abord vasculaire en hémodialyse pédiatrique [2006-2025] : expérience lyonnaise

Hajer Mokni, M Mosca, B Cogniat, N Bourdaud, C Righi, L Viremouneix, S D'Amico, P Feugier, B Ranchin,
Hospices civils de Lyon
mokniihajer@gmail.com

Objectif : Décrire les abords vasculaires utilisés et les complications observées.

Matériels et méthodes : Etude monocentrique des enfants en hémodialyse entre 2006-2025, variables décrites par médiane [écart interquartile].

Résultats : L'âge des 100 patients à la mise en place de l'abord était de 10[3–14] ans (cathéters tunnésés : 7[2–13] et fistules artérioveineuses (FAV) :12[10–14]). La durée d'hémodialyse était de 20[7–24] mois. 66 patients ont nécessité un cathéter, inséré en jugulaire interne droite (n=60), gauche (n=5) ou sous-clavière (n=1). La survie des cathéters était de 17[8–24] mois avant transplantation, avec remplacement nécessaire chez 30(45 %) patients après 6[2–9] mois, pour : arrachement ou protrusion de la cuff (n=11), fissuration (n=8), infection (n=5), dysfonction (n=3), déplacement (n=2) et plicature du cathéter (n=1). L'ablation du cathéter a été réalisée 44[27–88] jours après transplantation. 47 patients ont bénéficié d'une FAV, dont 13(28 %) après un cathéter tunnésé. 70% des FAV étaient distales. Le délai de maturation était de 59[36–133] jours et la survie avant transplantation de 20[11–22] mois. 38(80%) patients ont présenté des complications : sténose (n=20), thrombose (n=13), hyperdébit (n=4), anévrisme (n=4), infection (n=2), dissection (n=2), hématome (n=1) et ischémie (n=1). 14(30%) patients ont nécessité une angioplastie et 18(38%) une reprise chirurgicale, pour : thrombectomie (n=9), superficialisation (n=2), anévrisme (n=2), hyperdébit (n=1), hématome (n=1), ischémie (n=1) et échec d'angioplastie (n=3). Le délai entre la transplantation et la fermeture/thrombose de la FAV était de 31[22–47] mois.

Conclusion : Les voies d'abord en hémodialyse sont sources d'une morbidité importante.

Comparaison du risque de péritonite infectieuse entre la dialyse péritonéale automatisée adaptée et non adaptée à l'âge pédiatrique : Une étude rétrospective et monocentrique dans le centre de dialyse pédiatrique du CHU de Lille

MASSON Emilie, LAHOUCHE Annie
CHU Lille
emilie.masson@chu-lille.fr

La dialyse péritonéale est la méthode privilégiée de dialyse chez l'enfant. Pour répondre aux besoins de certains patients, des équipes emploient la méthode de dialyse péritonéale automatisée (DPA) adaptée, avec de meilleures performances d'ultrafiltration et d'épuration que la méthode non adaptée.

La péritonite infectieuse (PI) est la complication la plus fréquente de la dialyse péritonéale mais aucune étude n'a recherché s'il existait une différence de risque de PI entre la DPA adaptée et non adaptée.

Nous avons voulu comparer la fréquence de PI chez les patients pédiatriques entre la méthode DPA adaptée et non adaptée dans notre centre de dialyse pédiatrique de Lille.

Il s'agit d'une étude observationnelle, rétrospective, analytique et monocentrique menée sur les patients pédiatriques bénéficiant d'une DPA, suivis dans le service de dialyse pédiatrique de Lille de 1996 à 2024.

Nous avons regardé la fréquence de PI exprimée en épisodes/patient-année selon la méthode de DPA utilisée.

Nous avons dénombré 125 périodes de DPA (87 en méthode non adaptée et 38 épisodes en méthode adaptée) ; et 126 épisodes de PI (88 dans le groupe DPA non adaptée et 38 dans le groupe DPA adaptée).

Il n'y avait pas de différence significative de fréquence de PI.

Notre étude n'a pas montré de différence significative de fréquence de PI entre la DPA adaptée et non adaptée dans notre centre de dialyse pédiatrique.

Devant des capacités d'épuration et d'ultrafiltration plus performantes de la méthode de DPA adaptée sans surrisque infectieux, il est intéressant de recourir à cette méthode en cas d'épuration insuffisante avec la méthode non adaptée.

Facteurs prédictifs d'une sous-exposition à l'acide mycophénolique dans le syndrome néphrotique idiopathique de l'enfant

Pauline MENARD (1), Nadine JAY (1), Gwenaëlle ROUSSEY (2), Cyril LEVEN (3)

1 Service de pédiatrie - CHU de Brest

2 Service de pédiatrie - CHU de Nantes

3 Service de pharmacologie - CHU de Brest

menardpo@gmail.com

Introduction : Dans le traitement du syndrome néphrotique idiopathique (SNI) l'efficacité du mycophénolate mofétil (MMF) est corrélée à des valeurs $> 45 \text{ mg}\cdot\text{h/L}$ d'aire sous la courbe de la concentration plasmatique (AUC_{0-12}) d'acide mycophénolique (MPA). Il n'est actuellement pas recommandé de surveiller l'AUC de MPA de façon systématique.

Objectif : Identifier les facteurs prédictifs d'une sous-exposition au MPA ($\text{AUC}_{0-12} < 45 \text{ mg}\cdot\text{h/L}$).

Méthodes : Étude de cohorte rétrospective monocentrique à Brest entre 2015 et 2025 concernant les enfants atteints de SNI traités par MMF, ayant au moins une mesure de l' AUC_{0-12} du MPA et n'étant pas en rechute lors du dosage. L'association entre les mesures anthropométriques, les résultats biologiques, la dose de MMF, les événements cliniques et une AUC_{0-12} infrathérapeutique a été évaluée par régression logistique à effets mixtes.

Résultats : 21 enfants atteints de SNI ont contribué à 107 mesures d'AUC. 50 % des AUC étaient inférieures à $45 \text{ mg}\cdot\text{h/L}$. Il existe une importante variabilité inter et intra-individuelle. En analyse multivariée la dose de MMF par m^2/jour était le seul prédicteur qui restait statistiquement significatif ($\text{OR} = 0,001, p < 0,01$). L'AUC de la courbe ROC du modèle était 0,869.

Conclusion : La dose de MMF par m^2/jour est un prédicteur indépendant d'une AUC_{0-12} du MPA $< 45 \text{ mg}\cdot\text{h/L}$. Ces résultats sont en faveur d'une adaptation régulière de la posologie à la surface corporelle et d'une approche proactive du suivi thérapeutique pharmacologique basée sur l'AUC.

ÉPIDEMIOLOGIE DU SYNDROME NEPHROTIQUE IDIOPATHIQUE DE L'ENFANT EN INDRE-ET-LOIRE : ETUDE RETROSPECTIVE DU 1ER JANVIER 2005 AU 31 DECEMBRE 2024

Mélissa Redon, Sylvie Cloarec, Violaine Lefranc, Yannis Chartier, Elodie Merieau
CHU Tours
melissa.redon@hotmail.fr

INTRODUCTION : Le syndrome néphrotique idiopathique (SNI) est la néphropathie glomérulaire la plus fréquente chez l'enfant. Il existe peu de données épidémiologiques françaises.

OBJECTIFS : Déterminer l'incidence du SNI en Indre-et-Loire entre 2005 et 2024, décrire ses aspects épidémiologiques et identifier des facteurs prédictifs de corticodépendance.

MATERIELS ET METHODES : Étude descriptive et rétrospective incluant les enfants de moins de 15 ans résidant en Indre-et-Loire et ayant présenté une première poussée de SNI entre le 01/01/2005 et le 31/12/2024. Les données cliniques, biologiques et thérapeutiques ont été recueillies.

RESULTATS : 51 patients ont été inclus. Le sex ratio était de 2,6. L'âge moyen au diagnostic était de 5 ans 1 mois (4 ans 11 mois pour les garçons et 5 ans 4 mois pour les filles). L'incidence était de 2,46/100 000 enfants/an et variait de 0 à 5,78/100 000 enfants/an. La corticodépendance initiale était de 98 %. 79 % sont devenus corticodépendants, dont 87 % à 6 mois. Les garçons corticodépendants étaient plus jeunes au diagnostic ($p = 0,02$). Le délai de rémission était plus long chez les corticodépendants (21,6 vs 9,2 jours, $p = 0,006$).

CONCLUSION : L'incidence du SNI en Indre-et-Loire est de 2,46/100 000 enfants/an, stable et comparable aux données de la littérature. Le statut thérapeutique à 6 mois du diagnostic pourrait constituer un indicateur prédictif de l'évolution de la maladie. Une étude multicentrique pourrait confirmer ces résultats.

Optimisation du traitement par rituximab chez les enfants atteints de FR/SDNS grâce à l'intelligence artificielle

Djamel Elaribi¹, Cyrielle Parmentier², Julien Hogan¹, Alexandre Destere³ and Claire Dossier¹

¹ Robert-Debre Hospital, APHP, Paediatric Nephrology, Paris, France;

² Armand-Trousseau Hospital, APHP, Paediatric Nephrology, Paris, France;

³ University Nice Cote d'Azur, Department of Clinical Pharmacology, Nice, France

claire.dossier@aphp.fr

Objectif : La déplétion des lymphocytes B par rituximab est une option thérapeutique établie chez les enfants atteints de FR/SDNS. Il n'existe toutefois pas de consensus sur la posologie optimale et le suivi du traitement. Des essais récents ont étudié une perfusion unique ou double de 375 mg/m² de rituximab, montrant un bénéfice avec des effets secondaires et des coûts limités. Cependant, un faible dosage peut être responsable d'une déplétion des lymphocytes B plus courte, ce qui peut être associé à un échec du traitement et à la détection d'anticorps anti-rituximab. Nous avons développé un algorithme d'apprentissage automatique pour prédire le risque de déplétion des lymphocytes B courte (< 3 mois) après une perfusion unique de 375 mg/m², en fonction des caractéristiques des patients au moment de la perfusion de rituximab, afin d'identifier les patients nécessitant une deuxième perfusion.

Méthodes : Cette étude rétrospective a inclus des patients pédiatriques atteints de FR/SDNS qui ont reçu une seule perfusion de rituximab (375 mg/m²) à l'hôpital Robert-Debré, à Paris, entre 2010 et 2023, et qui ont fait l'objet d'un suivi biologique mensuel de la déplétion des lymphocytes B. Au total, 124 patients/186 perfusions ont été inclus dans l'ensemble d'apprentissage. Une procédure d'apprentissage automatique avant-arrière a permis de déterminer la meilleure combinaison de variables et un classificateur à vote pondéré a été appliqué. Nous avons également développé un modèle de survie DeepSurv permettant de prédire la durée de la déplétion des lymphocytes B. Dans un deuxième temps, 44 patients supplémentaires/70 perfusions ont été inclus dans un ensemble de validation interne et 32 patients/56 perfusions à l'hôpital Armand-Trousseau, à Paris, ont été inclus dans un ensemble de validation externe. Les performances ont été évaluées en termes de précision, de sensibilité et de spécificité dans des ensembles d'entraînement et de test à validation croisée décuple.

Résultats : Dans la population d'entraînement, l'âge médian au moment du traitement par RTX était de 10,7 ans (IQ 7,83-14,5), 64,5 % étaient des hommes, d'origines ethniques diverses. La durée de la déplétion des lymphocytes B était inférieure à 3 mois dans 34,9 % des cas. La meilleure combinaison de variables pour prédire une déplétion courte des lymphocytes B (< 3 mois) a été établie sur la base d'un modèle mixte.

La précision, la sensibilité et la spécificité étaient respectivement de 93 %, 95 %, 91 % (ensemble d'apprentissage), 79 %, 85 %, 77 % (ensemble de test interne) et 79 %, 91 %, 70 % (ensemble de test externe) pour le classificateur Soft Voiting. Le modèle DeepSurv a affiché un indice C de 0,72 (IC à 95 % : 0,63-0,80) lors de la validation interne et de 0,72 (IC à 95 % : 0,63-0,83) lors de la validation externe. De plus, un outil en ligne intégrant les deux modèles a été développé pour une application clinique en temps réel.

Conclusion : Cet algorithme, basé sur les données cliniques et biologiques de routine lors de la perfusion de rituximab, pourrait permettre d'intensifier le traitement par rituximab chez les patients présentant un risque élevé estimé de déplétion rapide des lymphocytes B, mais aussi de réduire le surtraitement et les coûts, et de personnaliser la surveillance biologique, ce qui représente dans l'ensemble une avancée vers l'optimisation du traitement par rituximab dans cette population.

Les complications thromboemboliques des syndromes néphrotiques de l'enfant

Karel Weyo, Ghita Benbrahim Ansari, Hanan Aboufaris, Kenza BOUAYED

Service de Rhumatologie, Médecine interne et Néphrologie Pédiatriques, Hôpital Mère-enfant Abderrahim HAROUCHI, CHU IBN Rochd, Casablanca, Maroc

benbrahim-ghita@hotmail.com

Introduction : Le syndrome néphrotique est une glomérulopathie qui expose à un risque accru de complications thromboemboliques de sévérité variable. Ces dernières représentent une cause importante de morbi-mortalité.

Objectif : rapporter les caractéristiques cliniques, biologiques et évolutives des événements thromboemboliques observés chez les enfants suivis pour syndrome néphrotique.

Méthodes : étude rétrospective analytique descriptive portant sur 231 cas de syndrome néphrotique suivis au service de néphrologie pédiatrique à l'hôpital Mère-Enfant Abderrahim Harouchi, casablanca, Maroc, sur une période de 7 ans (janvier 2018-Janvier 2025).

Résultats : Neuf événements thromboemboliques chez 8 enfants ont été recensés. Tous les patients étaient de sexe masculin, avec un âge médian de 8 ans. Le syndrome néphrotique était primitif chez 5 enfants, corticodépendant dans 3 cas et corticorésistant dans 2 cas. Un enfant avait un syndrome néphrotique congénital et un autre avait un syndrome néphrotique secondaire à une néphropathie de drépanocytose. Sept événements sont survenus lors de la rechute du syndrome néphrotique, et un seul était inaugural.

La thrombose veineuse cérébrale était la plus fréquente (4 cas, 50 %), suivie d'une embolie pulmonaire (1 cas) et d'une thrombose veineuse du membre supérieur (1 cas). On note également un cas d'une thrombose des vaisseaux mésentériques. Un traitement par héparine relayée par anticoagulants oraux a permis une guérison chez 62 % des enfants. Un décès a été rapporté.

Conclusion : Les complications thromboemboliques du syndrome néphrotique de l'enfant sont rares mais sévères. Elles surviennent surtout en cas de rechute avec hypoalbuminémie profonde, justifiant une prévention et une prise en charge précoce.

Prise en charge de l'insuffisance rénale chronique chez l'enfant dans un hôpital de soins médicaux et de réadaptation (SMR) : expérience de l'Hôpital d'Enfants Margency

Van Phi NGUYEN, Jean-Pierre BENAMENYO, Isabelle PHARAON

Service de Pédiatrie spécialisée, Hôpital d'Enfants de Margency, 18 Rue Roger Salengro, 95580 Margency
nguyenphi10.ht@gmail.com

Introduction : Les patients pédiatriques présentant une insuffisance rénale chronique (IRC) en France sont suivis dans les services de Néphrologie pédiatrique. Dans certains cas, la prise en charge dans les SMR s'avère indispensable.

L'objectif principal de cette étude est de décrire la population pédiatrique avec IRC prise en charge à l'Hôpital d'Enfants Margency.

Méthodes : Étude rétrospective, observationnelle et descriptive, monocentrique, incluant des patients hospitalisés entre janvier 2018 et mai 2024. Inclusion : enfants avec IRC hospitalisés $\geq$ une semaine. Données cliniques, sociales, éducatives et thérapeutiques recueillies à partir des dossiers médicaux.

Résultats : Vingt patients inclus, âge moyen 6,8 ans au diagnostic, sex-ratio 1. Lieu de première prise en charge : 13 à l'étranger. CHU d'origine : 16 patients de Robert Debré (dont 3 de Réunion, 2 de Reims, 1 de Lille), 2 de Necker, 2 de Trousseau. Les étiologies principales étaient : anomalies congénitales du rein et des voies urinaires (35 %), néphropathies glomérulaires (25 %), maladies héréditaires (25 %). Les précarités sociales concernaient 85 % des familles. Seize enfants étaient hospitalisés pour préparation à la greffe rénale, quatre pour séjours de répit ou suivi post-greffe. 17 ont eu une dialyse (hémodialyse 15, dialyse péritonéale 2). Les complications : hypertension artérielle dans 16 cas avec régression en post-greffe dans 80 %, anémie (100 %), retard statural dans 11 cas traités par hormone de croissance, troubles de l'oralité chez 5 patients nécessitant une nutrition entérale et accompagnement pluridisciplinaire. 5 patients non compliant avec nette amélioration après accompagnement. Douze patients ont été greffés, dont 83 % de donneurs décédés. 13 enfants ont été rescolarisés dans l'école intramuros. Au moment de l'étude 18 patients étaient déjà sortis. Durée moyenne de séjour 16,1 mois. Issue d'hébergement trouvé dans 8 cas.

Conclusion : La prise en charge de l'IRC en SMR permet une approche globale associant les soins spécialisés, accompagnement éducatif et soutien social. Elle optimise la préparation à la transplantation, améliore la compliance thérapeutique et favorise la continuité scolaire, contribuant ainsi à la qualité de vie et au pronostic des enfants atteints d'IRC.

Cette étude illustre aussi une bonne coordination entre les centres de référence de néphrologie pédiatrique et l'hôpital d'enfants Margency.

Diagnostic de MIRAGE devant une dégradation de la fonction rénale.

Cailliez M*, Bruno D*, Clave S, Rousset-rouvière C, Roucher F**, Mallet D**, Michel L**, Reynaud R*

**Pédiatrie Multidisciplinaire Timone Marseille*

***Biochimie et biologie moléculaire HCL, Lyon*

mathilde.cailliez@ap-hm.fr

Un adolescent de 14 ans nous est confié pour anomalie du bilan rénal (augmentation lente de la créatinine) alors qu'il est suivi pour un syndrome AAA (achalasie-addisonisme-alacrymie) depuis la naissance. Il présente également un retard de développement et un ATCD de cytopénie dans la petite enfance. L'échographie rénale retrouve des reins hypodysplasiques. Deux ans plus tard, devant une aggravation brutale de la fonction rénale en contexte de grippe et d'une protéinurie mixte d'ordre néphrotique une biopsie a été réalisée, retrouvant des lésions minimales des glomérules associées à des lésions chroniques avancées (4 PAC-3 HSF). Un traitement conservateur a été mis en place et une préparation à la transplantation est débutée.

Des investigations génétiques sont réalisées avec un panel CAKUT qui revient négatif. Dans le même temps un panel insuffisance surrénalienne est lancé. Il ne retrouve pas de variant dans *AAAS* impliqué dans le syndrome triple A mais un variant hétérozygote gain de fonction dans *SAMD9* permettant de poser le diagnostic de syndrome MIRAGE. Un second variant en mosaïque dans *SAMD9* est également identifié. Les variations gains de fonction dans *SAMD9* sont responsables du syndrome MIRAGE (Narumi et al Nature Genetics 2016) associant à des degrés variables une insuffisance surrénale néonatale, des anomalies génitales, des difficultés de croissance, une diarrhée et une pancytopenie entraînant des surinfections souvent létales avec risque évolutif vers une myélodysplasie (médiane de survie 3 ans). Les atteintes rénales du syndrome mirage sont rares, peu documentées et ne sont pas au premier plan de la maladie. La littérature retrouve essentiellement des anomalies du développement rénal et des atteintes tubulo-interstitielles. Quatre cas d'atteintes glomérulaires ont été rapportées, 2 HSF réfractaires aux stéroïdes, une néphropathie à C1q et une GEM.

Chez notre patient, l'atteinte rénale sévère est actuellement au premier plan. Il ne présente pas d'atteinte hématologique sévère. Nous émettons l'hypothèse d'un mécanisme d'adaptation perte de fonction du gène grâce au second variant retrouvé, améliorant le phénotype.

Nous rapportons le premier patient diagnostiqué syndrome de MIRAGE lors de l'exploration d'une atteinte rénale grâce à la collaboration entre les cliniciens et généticiens.

Case report : cryoglobulinémie pédiatrique associée à un purpura rhumatoïde

Leïla LARBI, Sylvie CLOAREC, Violaine LEFRANC, Elodie MERIEAU, Yanis CHAR-TIER

CHRU Tours

larbileila@orange.fr

Introduction : Si le purpura rhumatoïde est une vascularite fréquente de l'enfant, la cryoglobulinémie est très rare. Elle peut être de type II ou de type III et est le plus souvent primitive (70%). Les principales causes secondaires sont les virus et les maladies auto-immunes.

Patient : La patiente est âgée de 9 ans et le diagnostic de purpura rhumatoïde est établi en novembre 2024 sur des lésions cutanées très étendues, de localisation inhabituelle (visage) et d'évolution rapidement nécrotique, associées à des douleurs abdominales et des arthralgies. Une corticothérapie est instaurée. La biopsie cutanée confirme une vascularite leucocytoclasique avec dépôts d'IgA.

Il s'y associe une néphropathie 15 jours plus tard, avec protéinurie rapidement néphrotique, sans hypertension ni insuffisance rénale. Un dosage de cryoglobulinémie est réalisé devant la présentation cutanée inhabituelle, et s'avère positif à deux reprises. Elle reçoit 3 boli de Solumdérol relayé par une corticothérapie orale, associé à un IEC.

La biopsie rénale le 16/01/25 montre 15 % de glomérules sclérosés, 35 % de hyalinose segmentaire et focale, et des thrombi hyalins capillaires ; compatible avec une atteinte rénale cryoglobulinémique.

Le bilan ne retrouve aucune étiologie de cryoglobulinémie secondaire.

Traitement et évolution : La corticothérapie orale est poursuivie, avec adjonction de 4 doses de Rituximab (375 mg/m²/semaine). La corticothérapie a progressivement été diminuée jusqu'à un arrêt à 6 mois.

Nous avons observé une diminution de la protéinurie un mois après la dernière perfusion de Rituximab et est négative depuis juin 2025.

Evaluation de la prévalence des manifestations neurologiques dans une cohorte d'enfants avec néphropathie lupique

Mathilde Dutilloy, Feriella Louillet, Edouard Martinez Casado, Jessica Ferrand
CHU de Rouen
mathduti@yahoo.fr

Introduction : Le lupus érythémateux systémique est une maladie auto-immune rare, mais potentiellement mortelle avec des atteintes d'organes multiples. L'atteinte neurologique est présente dans 22 à 95% des cas et est responsable d'une importante morbidité.

Objectifs : L'objectif de notre étude est de définir la prévalence de l'atteinte neurologique chez les enfants suivis pour une néphropathie lupique et d'en décrire les manifestations cliniques, biologiques, radiologiques et les traitements utilisés.

Matériels et Méthodes : Une étude rétrospective multicentrique a été menée dans quatre hôpitaux universitaires en France, incluant des patients pédiatriques présentant une néphropathie lupique confirmée par biopsie entre 2020 et 2024.

Résultats : Parmi les 23 patients inclus (74 % de filles, âge médian de 11 ans), six présentaient des manifestations neurologiques. Tous avaient une protéinurie significative (médiane 2,12 g/g) et la majorité présentait une insuffisance rénale aiguë. La classe de la néphropathie lupique était majoritairement une classe IV. Les manifestations neurologiques avaient un large spectre allant des convulsions à l'AVC et de la catatonie aux troubles de l'attention. Les anomalies observées à l'IRM étaient principalement des hypersignaux diffus de la substance blanche en T2 FLAIR (50%) et de l'atrophie (50%). Bien qu'aucune différence significative n'ait été retrouvée entre les groupes, l'analyse multivariée révélait une association avec l'insuffisance rénale aiguë.

Conclusion : L'atteinte neurologique concerne au moins un quart des enfants atteints de néphropathie lupique et pourrait être sous-diagnostiquée. Un dépistage systématique et standardisé est essentiel pour une détection précoce et une prise en charge adaptée.

Devenir rénal des enfants atteints de dysraphisme spinal

Hermine de Lambertye, Amélie Ryckewaert
Néphrologie pédiatrique, CHU de Rennes
h.delambertye@gmail.com

Les enfants atteints de dysraphisme spinal représentent une population à risque de maladie rénale, à cause de leur atteinte urologique ou de la répétition d'infections urinaires. L'estimation de la fonction rénale de l'enfant repose sur le dosage de la créatinine, ce qui est discuté en cas de masse musculaire diminuée, comme dans notre population, où le dosage de la cystatine C semblerait plus pertinent.

L'objectif principal de ce travail est d'étudier la prévalence de la maladie rénale chez ces enfants. Les objectifs secondaires sont d'identifier les facteurs favorisant celle-ci et de comparer l'estimation du DFG selon l'utilisation de la créatinine ou de la cystatine C, en intégrant ou non la taille de l'enfant.

Parmi les 47 patients inclus, la prévalence de la maladie rénale est de 12,8 %, sans différence significative selon le type de dysraphisme. Aucun des facteurs de risque de maladie rénale étudié n'est statistiquement significatif. Ce travail montre une bonne corrélation des formules Schwartz et FAS âge, estimant le DFG à partir de la créatinine, et intégrant ou non la taille de l'enfant (coefficient de corrélation = 0,94). Chez les enfants ayant simultanément bénéficié d'un dosage de cystatine C et de créatinine, il y a une différence significative d'estimation du DFG moyen, respectivement 110 mL/min/1,73m² (formule FAS cys) versus 143 mL/min/1,73m² (p<0.05).

Ainsi, un suivi systématique de la fonction rénale est nécessaire dans cette population, et son estimation devrait être réalisée préférentiellement à partir de marqueurs indépendants de la masse musculaire comme la cystatine C.

Néphropathie tubulo-interstitielle compliquant une gastro-entérite à *Yersinia enterocolitica*

M.Dutilloy, J.Ferrand, E.Martinez-Casado, H.Petat
CHU Rouen
mathilde.dutilloy@chu-rouen.fr

Yersinia enterocolitica est une bactérie fréquemment responsable de gastroentérite fébrile spontanément résolutive chez l'enfant de moins de 10 ans. C'est la troisième cause de diarrhées bactériennes en Europe.

La néphropathie tubulointerstitielle est une cause rare d'insuffisance rénale aiguë, environ 3 à 7% des insuffisances rénales aiguës pédiatriques. Les mécanismes physiopathologiques sont encore mal connus, probablement en lien avec un dérèglement de la réponse immunitaire, et les étiologies sont multiples.

Nous rapportons le cas d'un patient de 2 ans, hospitalisé initialement pour diarrhées fébriles avec syndrome inflammatoire biologique majeur. Une colite a été retrouvée à l'échographie abdominale, ainsi que *Y. enterocolitica* à la coproculture. Une antibiothérapie par cotrimoxazole a été débutée, permettant une amélioration clinique et biologique. A J5 d'hospitalisation, le patient s'est dégradé avec une recrudescence de la fièvre associée à un syndrome oedémato-ascitique et une insuffisance rénale aiguë oligoanurique. Une dialyse péritonéale a été réalisée. La ponction-biopsie rénale a mis en évidence l'atteinte tubulo-interstitielle. Le patient a bénéficié de corticoïdes intraveineux sous couvert de Ceftriaxone pour l'infection bactérienne, rendant l'évolution favorable. La dialyse péritonéale a pu être stoppée après 3 jours. L'exploration à la recherche d'un déficit immunitaire a été réalisée, sans résultat particulier.

L'atteinte rénale interstitielle secondaire à une infection par *Y. enterocolitica* n'est pas décrite dans la littérature, contrairement à l'espèce *Y. pseudotuberculosis*. Les complications à type d'adénite mésentérique, iléite, ou arthrite et érythème noueux sont décrites. Différentes atteintes rénales étant décrites, glomérulaires ou intersititiales, le contrôle systématique de la fonction rénale dans cette infection semble important.

Glomérulonéphrite aiguë post-infectieuse secondaire à une parasitose intestinale chez l'enfant : à propos d'un cas.

Samira Tizki, Naima Baddouh, Fatima Zohra Azzouzi, Khouloud El Mazi, Khalila Nainia
Service pédiatrie, CHU Souss Massa, Agadir, Maroc
Samira.tizki@gmail.com

Introduction : La glomérulonéphrite aiguë (GNA) post-infectieuse est une entité bien décrite, généralement secondaire aux infections streptococciques. Cependant, son association avec des parasitoses intestinales demeure exceptionnelle et peu rapportée. Nous présentons un cas d'enfant hospitalisé pour GNA en contexte de parasitose intestinale.

Observation : Un garçon de 14 ans, sans antécédents pathologiques notables, a été admis pour des crises convulsives tonico-cloniques généralisées avec une diarrhée glairosanglante, hématurie macroscopique et hypertension artérielle. L'examen clinique retrouvait une hypertension artérielle stade I et des œdèmes des membres inférieures. Les examens biologiques montraient une protéinurie à 65mg/kg/j, une insuffisance rénale (urée= 41.6μmol/L /créatinine= 1043μmol/L) et un complément C3 abaissé. L'examen parasitologique des selles révélait la présence des kystes d'*Entamoeba histolytica*. Le diagnostic de GNA post-infectieuse secondaire à parasitose intestinale a été retenu. Le traitement a consisté en mesures symptomatiques (restriction hydrosodée, diurétiques, antihypertenseurs) et hémodialyse associées à un traitement antiparasitaire à base de métronidazole. L'évolution a été favorable avec normalisation progressive de la fonction rénale et du complément après quelques semaines.

Discussion : Les parasitoses intestinales constituent une cause inhabituelle mais possible de GNA, par mécanisme immunologique de dépôts de complexes immuns. Ce cas illustre l'importance de rechercher une parasitose digestive devant toute GNA en zone d'endémie, afin d'assurer une prise en charge étiologique adaptée.

Conclusion : La GNA secondaire à une parasitose intestinale reste rare chez l'enfant. Ce cas souligne la nécessité d'un diagnostic étiologique élargi dans les pays à forte prévalence de parasitoses.

La glomérulonéphrite rapidement progressive chez les enfants atteints de glomérulonéphrite aiguë post-streptococcique : expérience marocaine

Samira Tizki¹, Houda Nassih², Rabiyy Elqadiry², Aicha Abourrahouat², Laila Lahlou¹, Imane Aitsab²

1: service pédiatrie, CHU Souss Massa, Agadir, Maroc

2: service de pédiatrie B, CHU Mohamed V, Marrakech, Maroc

Samira.tizki@gmail.com

Introduction : La glomérulonéphrite aiguë post-streptococcique (GNA-PS) est la forme la plus fréquente de glomérulonéphrite chez l'enfant. Bien que le pronostic soit généralement favorable, certains cas évoluent vers une glomérulonéphrite rapidement progressive (GNRP), responsable d'une morbidité accrue.

Objectif : Décrire les caractéristiques cliniques et évolutives des enfants hospitalisés pour GNA-PS et identifier les facteurs prédictifs de progression vers une GNRP.

Méthodes : Étude rétrospective descriptive incluant 83 enfants (<15 ans) admis pour GNA-PS au service de néphrologie pédiatrique de l'Hôpital Mohammed VI de Marrakech, entre janvier 2019 et décembre 2023, avec un suivi d'un an. Les cas de glomérulonéphrite aiguë non liés au streptocoque ont été exclus.

Résultats : L'âge moyen au diagnostic était de $8,3 \pm 3,6$ ans, avec une prédominance masculine (69,9 %). Dix-sept patients (20,4 %) ont évolué vers une GNRP. Parmi eux, 41,2 % présentaient une insuffisance rénale aiguë (IRA) dès l'admission, dont 23,5 % au stade 3. Comparés aux patients sans GNRP, ceux ayant évolué vers une GNRP avaient des taux plus élevés d'urée et de créatinine ($P < 0,001$) et un DFG significativement plus bas ($P < 0,001$). En revanche, l'hypertension artérielle ($P = 0,879$), la protéinurie néphrotique ($P = 0,467$), l'albuminémie ($P = 0,502$), la CRP ($P = 0,099$) et la baisse du C3 ($P = 0,453$) n'étaient pas associés à la progression.

Conclusion : Certains paramètres cliniques et biologiques précoces, notamment la fonction rénale à l'admission, pourraient constituer des facteurs prédictifs de progression vers une GNRP chez les enfants atteints de GNA-PS.

Ecilizumab dans les glomérulonéphrites à C3 : Entre rémission et complications fatales.

B. Boukhoutta, M. Boutaba, W. Boudehane, H. Sahli, N. Rouag, Benali, Z. Zeroual, A.Guedouar

Service de Pédiatrie A, CHU Nefissa Hamoud ex Parnet, Alger

boutheina_boukhouta@icloud.com

Introduction : La glomérulonéphrite à C3 (GNC3) est une glomérulonéphrite membrano-proliférative (GNMP) rare et grave, caractérisée par une activation anormale de la voie alterne du complément. La prise en charge reste complexe et non codifiée. L'Ecilizumab, inhibiteur du complément, peut être proposé en cas d'échec des schémas habituels.

Matériels et méthodes Nous rapportons le cas d'une fille de 15 ans présentant une GNC3

Résultats : La patiente est sans antécédents, s'était présentée dans un tableau de GNMP avec un phénotype néphrotique associé à une activation anormale de la voie alterne du complément type glomérulonéphrite à dépôt C3. Le diagnostic fut évoqué devant une HTA, syndrome œdémateux, hématurie et protéinurie massives, insuffisance rénale modérée, hypoalbuminémie et hypocomplémentémie. La biopsie rénale était en faveur d'une GNMP avec dépôts immuns mixtes. Le traitement instauré était des corticoïdes, mycophénolate mofétil et cyclophosphamide. Suite à la non réponse voir l'aggravation de la fonction rénale l'Ecilizumab était instauré.

L'évolution était marquée par une amélioration. Trois mois après, elle a développé une complication infectieuse grave, une arthrite septique multifocale, puis choc septique à *Pseudomonas aeruginosa*. Une occlusion artérielle aiguë du membre inférieur droit qui a nécessité une amputation trans-fémorale. L'évolution fut rapidement défavorable, résultant au décès au troisième jour post-opératoire.

Discussion : Ce cas illustre la gravité des GNC3 en particulier dans les formes réfractaires aux traitements conventionnels. L'Ecilizumab reste une alternative prometteuse. Chez notre patiente il a permis une bonne évolution. Cependant il l'a exposée à un risque infectieux majeur malgré la mise à jour vaccinale et la surveillance initiale.

Conclusion : La GNC3 a un pronostic souvent sombre. La prise en charge demeure complexe, l'utilisation des inhibiteurs du complément nécessite une surveillance rigoureuse même sous prophylaxie.

Les particularités de l'hyperoxalurie primitive chez l'enfant marocain

K. Weyo, G. Benbrahim Ansari, H. Aboufaris, K. Bouayed

Service de Rhumatologie, Médecine interne et Néphrologie Pédiatriques, hôpital Mère-enfant Abderrahim HAROUCHI, CHU IBN Rochd, Casablanca, Maroc

benbrahim-ghita@hotmail.com

Introduction : L'hyperoxalurie primitive est une maladie héréditaire due à une production et une accumulation excessive des cristaux d'oxalate de calcium au niveau des tissus et notamment les reins avec risque élevé d'évolution vers l'insuffisance rénale terminale.

Objectif : décrire les particularités cliniques, génétiques et évolutives de l'hyperoxalurie primitive.

Méthodes : étude rétrospective descriptive portant sur 10 enfants suivis pour hyperoxalurie primitive sur une période de 6 ans (janvier 2019 à janvier 2025).

Résultats : dix patients ont été inclus, sex-ratio de 4H/6F provenant de 8 familles (dont quatre étaient des frères et sœurs biologiques de deux familles). La consanguinité est retrouvée chez tous nos patients. L'âge médian au diagnostic était de 27 mois. Le mode révélateur était fortuit dans 3 cas, notamment une hypotrophie, une pyélonéphrite et des crises de pleurs. L'insuffisance rénale était présente chez 5 patients. Sept patients avaient une néphrocalcinose et les trois autres présentaient une lithiase rénale. Six patients ont bénéficié d'une étude générique révélant des mutations du gène AGXT : Cinq type c.731T>C (exon 7) et un type c.998G>A (exon 10). Le traitement chirurgical était réalisé chez 3 patients : stent urétéral JJ chez 2 patients et une Lithotripsie chez 1 patient.

Conclusion : Trois types d'hyperoxaluries primitives existent, le type 1 est considéré comme le plus grave, dont la prise en charge thérapeutique a été améliorée de manière importante par l'arrivée du traitement par ARN interférent qui n'est pas encore disponible dans notre contexte marocain.

Valves de l'urètre postérieur au Centre Hospitalier Universitaire Pédiatrique Charles-de-Gaulle de Ouagadougou : devenir après résection chirurgicale.

Hamidou Savadogo (1), Wend-Lamita Toussaint Tapsoba (2), Estelle Savadogo (2), Issou Ouédraogo (2), Diarra Yé (2)

1 CHU Régional de Ouahigouya (Burkina Faso),

2 CHU Pédiatrique Charles-de-Gaulle (Burkina Faso)

hamidou.savadogo.chupcdg@gmail.com

Introduction : Les valves de l'urètre postérieur (VUP) constituent l'uropathie obstructive basse la plus fréquente et la plus grave chez le garçon.

Objectif : Apprécier le devenir après résection endoscopique des VUP au CHU Pédiatrique Charles-De-Gaulle (CHUP-CDG).

Patients et méthodes : Il s'est agi d'une étude rétrospective portant sur des garçons de 0 à 15 ans ayant bénéficié d'une résection endoscopique de VUP au CHUP-CDG entre le 1^{er} janvier 2015 et le 31 décembre 2018 et suivis en chirurgie et/ou en consultation de néphrologie pédiatrique.

Résultats : Nous avons inclus 35 garçons opérés pour VUP et suivis en néphrologie pédiatrique âgés en moyenne de 47,4 mois (13-120 mois). Lors des différents contrôles sept patients (20%) avaient une hypertension artérielle à 6 mois, 24 mois, 30 mois, 36 mois et 48 mois. Cinq patients (14,3%) avaient une maladie rénale chronique à 6 mois. Une infection urinaire a été diagnostiquée chez 8 patients (22,9%) à 1 mois. Une récurrence de la dysurie a été observée chez 8 patients (22,9%) à 18 mois. Une protéinurie pathologique a été trouvée à 48 mois post-résection chez 28,6% des patients. Une urétéro-hydronephrose bilatérale et un épaississement de la paroi vésicale étaient toujours présentes lors des contrôles échographiques.

Conclusion : Ces résultats nous montrent que malgré une résection endoscopique bien conduite, l'évolution n'est pas toujours immédiatement favorable, nécessitant un suivi à long terme des patients.

Encéphalopathie hypertensive réversible après chirurgie orthopédique chez un patient avec syndrome de Fanconi sévère

Manuel VAQUEIRO GRAÑA (1), Catherine Vanessa GONZALES ZAMBRANO (2), Bernard GOMEZ HERRERA (3), Daniel PACHA VICENTE (4), Gema ARICETA IRAOLA (1)
1 Service de Néphrologie Pédiatrique, Hôpital Universitaire Vall d'Hebron, Barcelone, Espagne

2 Service de Pédiatrie Générale, Hôpital Universitaire Vall d'Hebron, Barcelone, Espagne

3 Service de Néphrologie Pédiatrique, Hôpital Universitaire Doctor Josep Trueta, Gérone, Espagne

4 Service de Chirurgie Orthopédique et Traumatologique, Hôpital Universitaire Vall d'Hebron, Barcelone, Espagne

mvg71993@gmail.com

Introduction Le syndrome de Fanconi est une tubulopathie proximale, responsable de pertes urinaires massives en électrolytes et nutriments, pouvant entraîner rachitisme, fractures et retard de croissance. Nous rapportons le cas d'un adolescent présentant un tableau sévère, compliqué d'un syndrome d'encéphalopathie postérieure réversible (PRES) survenu après une chirurgie orthopédique majeure.

Cas clinique

Un patient de 14 ans, porteur d'un syndrome de Fanconi sévère dû à une mutation de novo du gène *HNF4A*, présentait un retard staturo-pondéral marqué, une déformation progressive des membres, des fractures fémorales bilatérales et une incapacité à la marche. Après stabilisation métabolique, il a bénéficié d'une ostéotomie avec pose de clous Fassier-Duval fémoraux et tibiaux bilatéraux, sans incident peropératoire.

Cinq jours après sa sortie, il a présenté des convulsions généralisées. L'examen retrouvait une tension artérielle à 135/95 mmHg, contrastant avec son profil habituel hypotensif. L'EEG révélait une activité paroxystique occipito-pariétale gauche et l'IRM cérébrale montrait des lésions compatibles avec un PRES. Le contrôle des crises a nécessité plusieurs anticonvulsivants et l'instauration d'une perfusion de labétalol. Le bilan étiologique de l'hypertension n'a montré aucune anomalie secondaire.

Transféré dans notre centre, il a été stabilisé sous doxazosine et lacosamide, avec arrêt progressif de l'amlodipine. Après deux mois de rééducation, il recommence à marcher de manière autonome, sa tension artérielle se maintenant autour de 90/50 mmHg sous doxazosine seule.

Point d'apprentissage

L'hypertension artérielle secondaire à une chirurgie orthopédique majeure est une complication rare. Il est postulé une étiologie liée à l'irritation du nerf sciatique induisant une vasoconstriction réflexe. Les alpha-bloquants constituent le traitement de choix, comme illustré par l'évolution favorable de notre patient.

L'hypertension artérielle sévère, complication silencieuse du syndrome de Williams-Beuren

Samira Tizki, Imane Ouafik, Naima Baddouh, Fatima Zohra Azzouzi, Khouloud El Mazi, Khalila Nainia

Service Pédiatrie, CHU Souss Massa, Agadir, Maroc

Samira.tizki@gmail.com

Introduction : Le syndrome de Williams-Beuren est une microdélétion chromosomique rare (7q11.23) associant un retard psychomoteur, un profil dysmorphique caractéristique, des troubles neurocognitifs et surtout un risque accru d'atteintes cardiovasculaires et rénales responsables d'hypertension artérielle. Nous rapportons un cas d'urgence hypertensive sévère révélée chez un enfant suivi pour ce syndrome.

Observation : il s'agit d'un garçon de 7 ans, suivi pour syndrome de Williams-Beuren, avec antécédents de myélite post-varicelle, a présenté depuis un mois des céphalées en casque, des vomissements matinaux en jet et une polyurie. A l'admission, la tension artérielle était à 180/120 mmHg l'examen cardiovasculaire n'a pas trouvé de souffle cardiaque ni vasculaire. Le bilan biologique montrait une fonction rénale normale, sans anomalies électrolytiques. L'échographie abdominale retrouvait des reins de taille normale, et le Doppler rénal révélait une sténose bilatérale des artères rénales proximales, l'angioscanner thoraco-abdominale objectivait des sténoses serrées des artères rénales ostiales et post-ostiales bilatérales. L'échocardiographie retrouvait une hypertrophie ventriculaire gauche sans sténose aortique. Le fond d'œil montrait des signes de rétinopathie hypertensive débutante. Une angioplastie a été réalisée avec dilatation des 2 artères, avec bonne évolution clinique et la sortie du patient sous 2 antihypertenseurs.

Discussion : L'hypertension artérielle est une complication classique du syndrome de Williams-Beuren, secondaire soit à une sténose de l'artère rénale, soit à une sténose aortique supra-avalvulaire. Sa révélation peut se faire par des manifestations neurologiques (céphalées, vomissements) ou urinaires. Le diagnostic repose sur l'imagerie vasculaire et le suivi néphrologique.

Conclusion : Ce cas souligne l'importance du dépistage tensionnel systématique et du suivi néphrocardiologique chez les enfants porteurs du syndrome de Williams-Beuren. La détection précoce et la prise en charge adaptée de l'hypertension artérielle permettent de prévenir les complications cardiovasculaires et rénales à long terme.