

---

# 37<sup>ème</sup> CONGRES FRANCOPHONE DE LA SOCIETE DE NEPHROLOGIE PEDIATRIQUE

---

Le SAINT PAUL HOTEL – 29 Bd Franck Pilatte – 06300 NICE

*Les 15, 16 et 17 novembre 2023*





---

## BIENVENUE

---

L'équipe niçoise est ravie de vous accueillir pour ce 37<sup>ème</sup> congrès de la SNP !

Dans nos vies quotidiennes, la nécessité d'un équilibre entre un travail enrichissant et des moments conviviaux est maintenant bien établie : Nous espérons que ce congrès sera l'occasion de satisfaire à cet équilibre !

Nous avons préparé un programme varié, avec des intervenants de qualité, et les échanges s'annoncent fructueux. Ils pourront se poursuivre en dehors de la salle du congrès, puisqu'à l'habituelle soirée de Gala, s'ajoute cette année la première soirée des JENP (Jeunes Étudiants de la Néphrologie Pédiatrique), pour les moins de 40 ans.

Nous sommes très heureux de pouvoir participer à maintenir cette ambiance conviviale et de partage qui contribue sans aucun doute à la réalisation de travaux collaboratifs de qualité, et ainsi à faire avancer dans le bon sens la prise en charge de nos jeunes patients.

Excellent congrès !

L'équipe de Néphrologie pédiatrique du CHU de Nice

# PROGRAMME SCIENTIFIQUE

## Mercredi 15 novembre 2023

**13h30** : *Accueil des participants*

### **14h00 – 17h30 : Après-midi des protocoles – Salle Bréa**

- PHRC OBIRINS - Claire Dossier
- Projet d'étude PIANO - Claire Dossier
- Etude Flucolith - Aurélia Bertholet
- PHRC MONITOR - Julien Hogan
- Utilisation du module sodium des générateurs Fresenius 6008 - Bruno Ranchin
- Organisation de l'hémodialyse pédiatrique en Europe - Bruno Ranchin
- PIN SNP - Vincent Guignonis
- Registre DAILY-LUMA - Anne Laure Sellier Leclerc
- Etude de faisabilité de la MAPA dans les services de Néphrologie pédiatrique Français - Cécile RIGHI
- Le Syndrome néphrotique sur une application mobile : un projet par et pour les patients - Cyrielle Parmentier
- International pediatric péritonéal biobank : inclusion des centres français - Dr Bernardor
- Elimisol et auto immunité - Christine Pietrement

*19h30 : Soirée JENP : Jeunes Étudiants de la Néphrologie Pédiatrique ! (La Boulisterie, rue Lascaris)*

## Jeudi 16 novembre 2023

**08h00** : *Accueil*

08h30 : Symposium Alnylam

**Session 1** : **Actualités sur le CKD-MBD** (Modérateurs : C. P. Schmitt et A. Zaloszyk)

**09h00** Inégalités sociales de santé et maladie rénale chronique de l'enfant : J. Harambat

**09h30** Vision intégrative des guidelines du CKD-MBD : J. Bacchetta

**10h00** Indications et prescription des calcimimétiques chez l'enfant : J. Bernardor

**10h30** : *pause-café, échanges avec les laboratoires*

**Session 2 : Calcifications vasculaires chez l'enfant insuffisant rénal (Modérateurs : J. Bacchetta et M. Fila)**

**11h00** Mechanism of vascular disease in pediatric CKD, HD, and after kidney transplantation: C. P Schmitt

**11h30** Maladies vasculaires calcifiantes rares de l'enfant : G. Leftheriotis

**12h00** Pyrophosphate et calcifications vasculaires liées à la maladie rénale chronique : I. Rubera

***12h30** : Pause déjeuner – Buffet*

**Session 3 : Communications libres (Modérateurs A-L. Lapeyraque et A. Lahoche )**

**14h-15h30 :** Communications orales (Q&A comprises)

**15h30- 16 h :** Vaccination : comment faire adhérer ? H. Haas

***16h** Pause café, échanges avec les laboratoires*

**Session 4 : GEM (Modérateurs : M. Caillez et T. Ulinski)**

**16h30** Quoi de neuf dans la physiopathologie des GEM : B Seitz Polski

**17h00** Impact de l'environnement sur les atteintes glomérulaires : M. Teisseyre

**17h30** Traitement des GEM et Monitoring : J. Hogan

**18h00** Assemblée générale

***20h Diner de gala – Restaurant Aston***

**Vendredi 17 novembre 2023**

**07h30** : *Accueil café mignardises*

**08h00** Symposium Mozarc

**Session 5** : **Épuration extra rénale du nouveau-né** (Modérateurs : J. Bernardor et L. Dehoux)

**09h00** Évaluation anténatale de la fonction rénale postnatale : B. Buffin Meyer

**09h30** Dialyse péritonéale en période néonatale : F. Nobili

**10h00** La CARPEDIEM... et maintenant ? : S. Eleni dit Trolli

**10h30** : *pause-café, échanges avec les laboratoires*

**Session 6** : **Éthique** (Modérateurs : D. Morin et V. Baudouin)

**11h** Soins palliatifs en Maladie Rénale Chronique : S. Frache

**11h30** Désaccords sur le niveau de soins / Gérer les situations de conflits en Réa Néonatal : A.L. Lapeyraque

**12h** Décider ou le défi relationnel : M. Grassin

**12h30** : *Pause déjeuner – Buffet*

**Session 7** : **Communications libres** (Modérateurs M. Fila et B. Ranchin)

**13h30** Communications orales (Q&A comprises)

**14h25** Présentations orales courtes : 1 diapo en 3 minutes

**Session 8** : **Transplantation** (Modérateurs A-L. Sellier Leclerc et M. Charbit)

**15h** Plan Greffe: M. Tsimaratos

**15h30** Explorations des infections virales en post transplantation : L. Ninove

**16h** Management des infections virales en post transplantation : F. Garaix

**16h30** *Fin du congrès*

## SPONSORS

advicenne

ALEXION

Alnylam<sup>®</sup>  
PHARMACEUTICALS

astellas

Chiesi  
People and ideas for innovation in healthcare

FRESENIUS  
MEDICAL CARE

VIFOR  
PHARMA

inozyme  
pharma

KYOWA KIRIN

Mozarc  
medical

NOVARTIS

Baxter

InBody

Rhythm<sup>®</sup>  
PHARMACEUTICALS

## Comité local d'organisation

Docteur Camille FAUDEUX  
Docteur Julie BERNARDOR  
Mme Christine GRAGNOLA  
Mme Elisabeth SCARDINA  
Mme Sandrine BARTHELEMY

[faudeux.c@chu-nice.fr](mailto:faudeux.c@chu-nice.fr)  
[bernardor.j@chu-nice.fr](mailto:bernardor.j@chu-nice.fr)  
[gragnola.c@chu-nice.fr](mailto:gragnola.c@chu-nice.fr)  
[scardina.e@chu-nice.fr](mailto:scardina.e@chu-nice.fr)  
[barthelemy.s@chu-nice.fr](mailto:barthelemy.s@chu-nice.fr)

Tel : 04 92 03 63 65  
Tel : 04 92 03 63 65  
Tel : 04 92 03 63 65  
Tel: 04 92 03 63 65  
Tel: 04 92 03 63 65

## Comité scientifique

Pr Justine BACCHETTA  
Pr Olivia BOYER  
Dr Julien HOGAN  
Pr Anne-Laure LAPEYRAQUE  
Dr François NOBILI  
Dr Camille FAUDEUX

## COMMUNICATIONS ORALES

### Jeudi 16 Novembre

- [p9](#) : Traitement par obinuzutumab en présence d'anticorps anti-rituximab chez l'enfant avec un SN corticodépendant ou à rechutes fréquentes - *C Dossier*
- [p10](#) : Devenir à long-terme avec un syndrome néphrotique corticosensible : suivi à 10 ans de la cohorte NEPHROVIR - *V Thenot*
- [p11](#) : Outcome in adulthood of Patients with Pediatric-Onset Idiopathic Steroid-Sensitive Nephrotic Syndrome (SSNS) in Occitania - *F Perez*
- [p12](#) : Épidémie française de 2022 liée à Escherichia coli O26H11 : Cohorte des patients pédiatriques ayant présenté un syndrome hémolytique et urémique - *N Djouadi*
- [p13](#) : Hémodialyse en pédiatrie : générateurs validés et offre technologique - *B Ranchin*
- [p14](#) : Etude des pratiques de la dialyse péritonéale pédiatrique en France - *M ABEL*
- [p15](#) : Hémodialyse versus dialyse péritonéale chez l'enfant : un éco-audit monocentrique - *M Makhloufi*
- [p16](#) : L'impact du parcours de soins en dialyse sur la mortalité et l'accès à la greffe chez les patients de moins de 5 ans en France - *C Parmentier*
- [p17](#) : ETUDE NEPHRODEX : Effet hémodynamique de la Dexmédétomidine durant une transplantation rénale pédiatrique : une étude unicentrique rétrospective - *Monteil*
- [p18](#) : Impact des modalités de gestion de l'immunosuppression après perte de fonction de greffon rénal sur l'allo-immunisation en population pédiatrique - *N Djouadi*
- [p19](#) : Renforcement de la collaboration entre pharmacie clinique, pharmacologie et service de soins : retour d'expérience sur la mise en place d'un poste d'interne partagé à l'interface des 3 entités - *Caunois*
- [p20](#) : Atteintes néphrologiques et devenir de la fonction rénale chez les patients atteints du syndrome KABUKI - *Gapail*
- [p21](#) : APRIL est activé par le sCD89 chez les enfants atteints d'IgAN, *L Lachize*

## Vendredi 17 Novembre

- [p22](#) : Atteintes rénales dans le syndrome de Coffin-Siris - *C Schmitt*
- [p23](#) : Evolution à long terme et corrélation génotype-phénotype chez les enfants atteints d'un syndrome de Denys Drash : une étude de cohorte nationale - *M Glénisson*
- [p24](#) : Effet de la supplémentation par magnésium sous cutané sur la qualité de vie chez des patients avec un syndrome de Gitelman - *M Grapin*
- [p25](#) : Données à long terme de 30 patients présentant une acidose tubulaire rénale distale (ATRd) traités par une association de citrate de potassium et bicarbonate de potassium à libération prolongée, à administration orale bi-quotidienne (Sibnaya<sup>®</sup>): suivi à 6 ans - *J. Bernardor*
- [p26](#) : Comparaison des équations usuelles d'estimation du DFG corrélées au DFG-mesuré par clairance à l'iohexol - *M. Bertacchi*
- [p27](#) : SPIROKID : évaluation de la fonction respiratoire des enfants transplantés rénaux - *M Toubal*
- [p28](#) : Evolution à long terme de 132 patients adultes suivis pour un lupus érythémateux systémique de diagnostic pédiatrique - *M Briant*

## Traitement par obinutuzumab en présence d'anticorps anti-rituximab chez l'enfant avec un SN corticodépendant ou à rechutes fréquentes

Claire Dossier<sup>1</sup>, Sabine Mignot<sup>2</sup>, Christelle Moreau<sup>3</sup>, Marine Peyneau<sup>2</sup>, Elodie Cheyssac<sup>1</sup>, Antoine Mouche<sup>4</sup>, Tim Ulinski<sup>4</sup>, Julien Hogan<sup>1</sup>, Cyrielle Parmentier<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Service de néphrologie pédiatrique, Hopital Robert-Debré, APHP, Paris, <sup>2</sup>Département d'immunologie, Hopital Bichat, APHP, Paris <sup>3</sup>Département de pharmacie, Hopital Robert-Debré, APHP, Paris, <sup>4</sup>Service de néphrologie pédiatrique, Hopital Armand-Trousseau, APHP, Paris

**Contact :** [claire.dossier@aphp.fr](mailto:claire.dossier@aphp.fr)

**Introduction :** Les Anticorps Anti-Rituximab (ARA), détectés chez jusqu'à 30% des enfants traités par rituximab, ont été rapportés associés à des échecs de déplétion B ou des intolérances au rituximab. Nous rapportons l'efficacité et la tolérance de l'obinutuzumab, un anti CD20 de 2<sup>ème</sup> génération, chez les patients avec ARA.

**Méthodes :** Etude rétrospective multicentrique incluant les patients avec un SNCD ou à rechutes fréquentes, suivis à l'hôpital Robert-Debré ou Trousseau (Paris), ayant bénéficié d'un dépistage d'ARA positif et secondairement traités par une perfusion d'Obinutuzumab (300mg/1.73m<sup>2</sup>).

**Résultats :** 25 patients ont été inclus. Le précédent rituximab était compliqué d'une réaction à l'infusion chez 7(28%) et d'une maladie sérique chez 2 patients (8%), et suivi d'une absence ou d'une déplétion B <3mois chez 23 patients. La perfusion d'obinutuzumab était bien tolérée avec 5 (20%) réactions à l'infusion et efficace avec une déplétion B complète chez tous les patients. Le suivi des ARA montrait la persistance des anticorps chez 7/20 patients.

**Conclusion :** L'obinutuzumab est une alternative thérapeutique efficace et bien tolérée en présence d'ARA. Un monitoring plus systématique et prolongé des ARA permettrait de mieux comprendre les mécanismes sous-jacents l'apparition et la persistance de ces anticorps.

## Devenir à long-terme avec un syndrome néphrotique corticosensible : suivi à 10 ans de la cohorte NEPHROVIR

Victoire Thenot<sup>1</sup>, Olivia Boyer<sup>2</sup>, Sonia Azib<sup>3</sup>, Fouad Mahdi<sup>4</sup>, Jean-Daniel Delbet<sup>5</sup>, Patrick Daoud<sup>6</sup>, Gregoire Benoit<sup>7</sup>, Julien Hogan<sup>1</sup>, Claire Dossier<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Service de néphrologie pédiatrique, Hopital Robert-Debré, APHP, Paris <sup>2</sup>Service de néphrologie pédiatrique, Hopital Necker, APHP, Paris <sup>3</sup>Service de pédiatrie, Hopital René-Dubos, Pontoise, <sup>4</sup>Service de pédiatrie, Centre Hospitalier Intercommunal de Créteil, Créteil <sup>5</sup>Service de néphrologie pédiatrique, Hopital Armand-Trousseau, APHP, Paris <sup>6</sup>Service de pédiatrie, Centre Hospitalier Intercommunal de Montreuil, Montreuil <sup>7</sup>Service de pédiatrie, Hopital Ambroise-paré, APHP, Paris

**Contact :** [claire.dossier@aphp.fr](mailto:claire.dossier@aphp.fr)

**Introduction :** Le syndrome néphrotique idiopathique a souvent une évolution prolongée, parfois jusqu'à l'âge adulte et la morbidité est essentiellement liée à la durée de la maladie et d'exposition aux traitements immunosuppresseurs. Les données de suivi à long-terme sont rares. Nous rapportons l'évolution à 10 ans des enfants inclus entre décembre 2007 et juin 2010 dans l'étude prospective NEPHROVIR.

**Méthodes :** Il s'agit d'une étude transversale réalisée en 2022, à partir des dossiers médicaux et/ou par appel téléphonique des patients sans visite de suivi après 2020. L'objectif principal était d'évaluer la proportion de patients toujours sous traitement à 10 ans, les objectifs secondaires incluaient la fréquence des rechutes après 18 ans.

**Résultats :** 139 patients ont été inclus, sur les 188 de l'étude NEPHROVIR (74%). La durée médiane du suivi était de 13 ans (IQ 9,8-13,8) et l'âge médian 17 ans (13,7-19,3). Au dernier suivi, 111/130 SNCS (85 %) étaient sans traitement et 91(70 %) depuis  $\geq 3$  ans. Sur 70 patients  $\geq 18$  ans, 9(13%) avaient présenté  $\geq 1$  rechute à l'âge adulte.

**Conclusion :** Ces résultats, dans une cohorte en population en Ile-De-France, apportent des données actualisées et encourageantes sur le devenir des enfants avec un SNCS.

## Outcome in adulthood of Patients with Pediatric-Onset Idiopathic Steroid-Sensitive Nephrotic Syndrome (SSNS) in Occitania

Florine PEREZ<sup>1</sup>, Anais PAGES<sup>1</sup>, Claire DUFLOS<sup>2</sup>, Stéphane DECRAMER<sup>3</sup>, Stéphanie TELLIER<sup>3</sup>, Charlotte DE CHOUDENS<sup>2</sup>, Denis MORIN<sup>1</sup>, Massimo DI MAIO<sup>4</sup>, Nabila DJOUADI<sup>1</sup>, Marc FILA<sup>1</sup>

- 1- Pediatric nephrology department - CHU Arnaud de Villeneuve -Montpellier University – Montpellier -France
- 2- Clinical research and Epidemiology Unit, Public Health Department, CHU La Colombière -Montpellier University- Montpellier- France.
- 3- Pediatric nephrology department - CHU Purpan -Toulouse – France
- 4- Pediatric department – CHU Caremeau – Nîmes – France

**Aims :** Clinical presentation, treatment of short term outcome of steroid-sensitive nephrotic syndrome (SSNS) in pediatric patients have been extensively studied. By contrast, few data regarding the outcome in adulthood are available and most of them are based on small series of patients treated in the 80's. We carried out a retrospective study of the outcome in adulthood of a large cohort of patients with an pediatric onset SSNS

**Methods :** Patients born before 1997 with a pediatric onset SSNS followed up in the Occitania area were included. The identification of eligible patients was carried out by matching data from the PMSI registry, CEMARA and BAMARA rare disease registries. Clinical and biological characteristics of SSNS, therapies used as well as the number of relapse were collected for each patient. The patient was considered cured of SSNS if there was no relapse for 4 years and a treatment-free period of 2 years without relapse. Patient outcome was analysed at transition to adulthood and at last follow-up, with a target mean of 5 years of follow-up in adulthood. Risk factors for active SSNS and chronic kidney disease in adulthood were assessed.

**Results :** 169 patients were considered for inclusion. Median age at diagnosis was 4.8 years. 35 of them do not meet criteria to be included for analysis. Of the 134 patients included, 117 experienced at least one relapse (88%). At transition to adulthood at a median age of 20.1 years, 96 (71%) had an active disease. Risk factors of active disease at transition to adulthood were younger age at SSNS onset, the need of prednisolone pulses to achieve remission as well as the use of the following immunosuppressive therapies : levamisole, cyclophosphamide, calcineurin inhibitors, MMF, or rituximab

At last follow up in adulthood, of the 96 patients (median age 25.6 years old) with an active disease at transition, 14 were lost to follow up, 39 were considered as cured and 43 not. 11 patients had a chronic renal failure (8 CKD2 and 3 CKD5). Treatment with calcineurin inhibitors and HBP in adulthood were risk factor for chronic renal failure.

**Conclusion :** This work has shown that the rate of active SSNS at transition to adulthood is higher than previously described in the literature. However, the evolution is favourable both in terms of renal function and in terms of cure, since almost 90% of the patients have normal renal function and 2/3 of them are considered cured at last follow-up.

## Epidémie française de 2022 liée à *Escherichia coli* 026H11 : Cohorte des patients pédiatriques ayant présenté un syndrome hémolytique et urémique.

Nabila DJOUADI<sup>1,13</sup>, Robert NOVO<sup>2</sup>, Annie LAHOUCHE<sup>2</sup>, Gwenaëlle ROUSSEY<sup>3</sup>, Emma ALLAIN LAUNAY<sup>3</sup>, Marc FILA<sup>1</sup>, Caroline ROUSSET-ROUVIERE<sup>4</sup>, Florentine GARAIX<sup>4</sup>, Anne Laure SELLIER LECLERC<sup>5</sup>, Jérôme HARAMBAT<sup>6</sup>, Lise ALLARD<sup>6</sup>, Tim ULINSKI<sup>7</sup>, Olivia BOYER<sup>8</sup>, Sylvie CLOAREC<sup>9</sup>, Stéphane DECRAMER<sup>10</sup>, Isabelle VRILLON<sup>11</sup>, Ariane ZALOSCYC<sup>12</sup>, Julien HOGAN<sup>13</sup>, JONES Gabrielle<sup>15</sup>, Stéphane BONARCORSI<sup>14</sup>, Aurélie COINTE<sup>14</sup>, Theresa KWON<sup>13</sup>.

<sup>1</sup>Néphrologie pédiatrique, Hôpital Arnaud de Villeneuve, Montpellier,

<sup>2</sup> Néphrologie pédiatrique, Hôpital Jeanne de Flandre, Lille,

<sup>3</sup> Néphrologie pédiatrique, Hôpital Mère – Enfant, Nantes,

<sup>4</sup>Néphrologie pédiatrique, Hôpital de la Timone, Marseille.

<sup>5</sup> Néphrologie pédiatrique, Hôpital Femme Mère Enfant, Bron,

<sup>6</sup> Néphrologie pédiatrique, Hôpital Pellegrin-Enfants, Bordeaux

<sup>7</sup> Néphrologie pédiatrique, Hôpital Trousseau, Paris APHP,

<sup>8</sup> Néphrologie pédiatrique, Hôpital Necker Enfants Malades, Paris APHP.

<sup>9</sup> Néphrologie pédiatrique, Hôpital Clocheville, Tours,

<sup>10</sup> Néphrologie pédiatrique, Hôpital des enfants, Toulouse,

<sup>11</sup> Néphrologie pédiatrique, Hopital Brabois, Nancy,

<sup>12</sup> Néphrologie pédiatrique, Hôpital de HautePierre, Strasbourg,

<sup>13</sup> Néphrologie pédiatrique, Hôpital Robert Debré, Paris APHP,

<sup>14</sup> Microbiologie, Hôpital Robert Debré, Paris APHP

<sup>15</sup> Santé Publique France.

**Contact :** [n-djouadi@chu-montpellier.fr](mailto:n-djouadi@chu-montpellier.fr)

**Contexte :** Début 2022 est survenue la plus importante épidémie de syndromes hémolytiques et urémiques associés à *Escherichia coli* producteurs de Shigatoxine (SHU STEC) en France. Une consommation de pizzas surgelées a été identifiée comme vecteur de l'infection. Nous rapportons les caractéristiques des patients, leurs modalités de prise en charge, ainsi que l'évolution à moyen terme.

**Méthodologie :** Identification des patients à l'aide du réseau national de Santé publique France et du Centre national de référence (CNR) pour les *Escherichia coli*.

**Résultats :** 47 cas pédiatriques, d'âge médian de 64 mois (9-213). Deux patients sont décédés le premier mois. 70% ont nécessité une épuration extrarénale, 34% avaient une atteinte neurologique, 36% une atteinte cardiaque (2 défaillances cardiaques sévères, 2 drainages péricardiques). Les plus sévères ont été traités par Eculizumab et/ou immunoabsorptions/plasmaphèreses. Après un mois de suivi, 5 patients étaient toujours hospitalisés (la plupart pour des raisons neurologiques). 14 patients avaient un DFG inférieur à 80 ml /min/1,73m<sup>2</sup> et 5 patients conservaient des séquelles neurologiques (dont 2 sévères).

**Conclusion :** Le vecteur de contamination (pizza surgelées) est insolite et renforce l'intérêt de l'étude des circuits d'infection par des aliments à base de farine. Par ailleurs, l'âge anormalement élevé des patients atteints souligne la nécessité d'étendre les mesures de protection aux enfants plus âgés.

## Hémodialyse en pédiatrie : générateurs validés et offre technologique

**B Ranchin**

*Service de Néphrologie Pédiatrique, Hospices Civils de Lyon*

**Contact :** [bruno.ranchin@chu-lyon.fr](mailto:bruno.ranchin@chu-lyon.fr)

**Introduction :** Les enfants ayant besoin d'une prise en charge en hémodialyse constituent une cohorte maladie rare. Une nouvelle machine est disponible pour la dialyse continue des nourrissons mais l'offre de machines de dialyse à long terme diminue.

**Méthode :** Nous décrivons les machines disponibles pour la prise en charge des enfants.

**Résultats :** Trois séries décrivent l'utilisation en dialyse continue de la Carpediem chez des enfants pesant 1.3 à 13 kg et 2 séries l'utilisation de la Nidus chez des enfants pesant 1 à 8 kg. A la mise en hémodialyse à long terme, 2-9% des enfants entrés dans les registres pèsent <10 kg, 6-23% < 15 kg, 11-35% < 20kg et 37-78% < 40kg. Au niveau mondial aucune machine n'est validée pour la dialyse à long terme chez les enfants <10kg, 1 entre 10 et 15 kg, 2 entre 15 et 20 kg, 5 entre 20 et 25 kg, 7 entre 25 et 30 kg. Ces machines ne sont pas disponibles dans tous les pays. Les options technologiques disponibles sur ces machines sont souvent absentes, non validées ou même déconseillées par le constructeur pour l'utilisation chez l'enfant.

**Conclusion :** Une mobilisation est urgente pour augmenter l'offre de matériel en hémodialyse pédiatrique.

## Etude des pratiques de la dialyse péritonéale pédiatrique en France

**ABEL Maximilien<sup>1</sup>, Julien Hogan<sup>2</sup>, Bruno Ranchin<sup>3</sup>, Véronique Baudouin<sup>4</sup>, Ariane Zaloszcyc<sup>5</sup>**

*1 Pédiatrie 1, CHU de Hautepierre, Hôpitaux universitaires de Strasbourg, 67000 Strasbourg, France.*

*2 Pediatric Nephrology Department, Robert Debré Hospital, 48 boulevard Sérurier, 75019, Paris, France.*

*3 Hospices Civils de Lyon, Hôpital Femme Mère Enfant, Centre de Référence des Maladies Rénales Rares, Bron Cedex F-69677, France.*

*4 Pediatric Nephrology Department, Robert Debré Hospital, 48 boulevard Sérurier, 75019, Paris, France.*

*5 Pédiatrie 1, CHU de Hautepierre, Hôpitaux universitaires de Strasbourg, 67000 Strasbourg, France.*

La dialyse péritonéale (DP) est l'une des techniques de suppléance rénale privilégiée en pédiatrie. Chez l'adulte, malgré l'existence de recommandations récentes, il a pu être démontré des différences de pratiques. Nous nous sommes donc interrogés sur les différences de pratiques qui peuvent exister en pédiatrie. Méthode : Nous avons réalisé une étude descriptive en interrogeant les centres Français de néphrologie pédiatrique pratiquant la DP, par un questionnaire évaluant les différences de pratiques, tant sur le plan des techniques de pose chirurgicale, que des moyens en personnel ou protocoles de suivi et soins des cathéters de dialyse. Résultats : 21 centres pratiquants la DP pédiatrique ont complété ce questionnaire. Ces résultats ont permis de mettre en évidence l'hétérogénéité de la DP pédiatrique en France, avec par moment des pratiques singulières à certains centres. Conclusion : Ces premiers résultats descriptifs confortent l'hypothèse de la nécessité des échanges entre les centres et de l'homogénéisation des pratiques au niveau national. A la lumière de ces divergences de pratiques, il serait pertinent de réaliser de futurs travaux ayant pour but de démontrer l'impact de l'effet centre et de ces différences de pratique dans le risque d'échec de la DP pédiatrique.

## Hemodialysis versus peritoneal dialysis in children : a single-centre eco-audit

Marine Makhloufi<sup>1</sup>, Pierre-Jean Cottinet<sup>2</sup>, B. Dureuil<sup>3</sup>, Thomas Loppinet<sup>4</sup>, Daniel Grinberg<sup>5</sup>, Bruno Ranchin<sup>1</sup>, Aurélie Portefaix<sup>4,\*</sup> and Justine Bacchetta<sup>1-6-7,\*</sup>

<sup>1</sup> Pediatric Nephrology Rheumatology Dermatology Unit, Reference Center for Rare Renal Diseases, ORKID and ERK-Net networks, Lyon University Hospital, Bron, France

<sup>2</sup> LGEF, INSA-Lyon, EA682, University Lyon, 69621 Villeurbanne, France

<sup>3</sup> Biomedical technician, Hospices Civils de Lyon, France.

<sup>4</sup> Bioinformatics Engineer, Hospices Civils de Lyon, France.

<sup>5</sup> Department of Adult Cardiac Surgery, Hôpital Cardiologique Louis Pradel, Lyon Medical School, Lyon, France.

<sup>6</sup> INSERM 1033 Research Unit, Lyon, France

<sup>7</sup> Lyon Est Medical School, Claude Bernard Lyon 1 University, Lyon, France

\* These authors equally contributed to the manuscript

Corresponding author: [justine.bacchetta@chu-lyon.fr](mailto:justine.bacchetta@chu-lyon.fr)

### **Background**

The impact of medical practice on the environment is a real challenge currently. Our aim was to assess and to compare the ecological impact of the two extra-renal purification techniques used in children for chronic dialysis. The main hypothesis being that peritoneal dialysis (PD) would be better for the planet than hemodialysis (HD).

### **Methods**

This was a prospective, observational, single-centre study conducted at the Hospital Femme-Mère-Enfant in Bron. A Life Cycle Assessment method was used. Different elements were studied (medical devices, energy consumption and transport). In parallel, clinical data were retrospectively assessed to characterize the cohort, with three patients' groups: PD patients (N=5), HD patients with a central venous catheter (CVC, N=4) and HD patients with an arteriovenous fistula (AVF, N=6). Results are presented as median (IQ).

### **Results**

At a median age of 10.2 (12.8) years, 15 children were evaluated. PD and HD patients travelled a median of 73 (94) km and 118 (160) per week. Annual CO<sub>2</sub> equivalent emissions were 11.2 (6.6), 3.9 (1.3) and 4 (0.9) tons, respectively, whilst annual water consumption was 463 878 (74 749), 267 641 (151 118) and 185 236 (59 359) L, respectively.

### **Conclusion**

PD in pediatrics is the most eco-responsible extra-renal purification technique, especially since the scarcity of pediatric hemodialysis centres induces significant patients' transport and subsequent greenhouse gas emissions. These results provide an additional rationale to promote PD whenever possible in children, on top of vascular access preservation, schooling and quality of life.

## L'impact du parcours de soins en dialyse sur la mortalité et l'accès à la greffe chez les patients de moins de 5 ans en France

Dr Cyrielle Parmentier<sup>1</sup>, Dr Hélène De Nailly<sup>1</sup>, Mathilde Lassalle<sup>2</sup>, Dr Cécile Couchoud<sup>2</sup>

<sup>1</sup> néphrologie pédiatrique, Hôpital TROUSSEAU, APHP

<sup>2</sup> Registre REIN, Agence de la Biomédecine, Saint Denis

**Contact :** [cyrielle.parmentier@aphp.fr](mailto:cyrielle.parmentier@aphp.fr)

**Introduction :** La prise en charge en dialyse des enfants en MRC (maladie rénale chronique) de stade 5 est d'autant plus complexe que l'enfant est jeune. L'objectif de cette étude est d'analyser la morbi-mortalité du parcours de soins en dialyse chez les enfants de moins de 5 ans en France et l'impact des trajectoires de soins sur l'accès à la greffe.

**Matériel et méthode :** Tous les enfants ayant débuté la dialyse avant l'âge de 5 ans entre le 01/01/08 et le 31/12/2020 en France ont été inclus. Nous avons récupéré des données démographiques, et de mortalité d'après le registre national REIN et les données d'hospitalisations à partir de la base SNDS, puis décrit 4 trajectoires de soins (optimale, simple, compliquée ou sévère) en utilisant les variables suivantes : switch de modalité de dialyse au cours du suivi, hospitalisations en réanimation, hospitalisations pour complications spécifiques de la MRC en secteur conventionnel.

**Résultats :** 262 enfants avec un âge médian de 18 mois [9,38] ont été inclus, dont 58% étaient en dialyse péritonéale initialement. 2/3 des patients auront au moins une hospitalisation en réanimation au cours du suivi. Près de la moitié des patients (127) ont un parcours dit « compliqué » avec un switch de modalité de dialyse ou plus de deux hospitalisations par an (dont 1 seule en réanimation). Le parcours de soins dit « optimal », sans switch ni hospitalisation concerne uniquement 14% des patients, avec un âge médian à l'initiation de 3.0 ans et 49% de CAKUT. A l'inverse, 23% ont un parcours de soins « sévère » avec au moins deux switch de modalités de dialyse ou > 2 hospitalisations en réanimation / an ou > 10 jours d'hospitalisation conventionnelle / an, leur âge médian est plus jeune (1.0 an), ils ont plus de néphropathies génétiques et plus de comorbidités (15% vs. 5%). Comparé au parcours « optimal », la mortalité pour les patients avec un parcours « sévère » en dialyse est plus importante (19% vs. 8%) et l'accès à la greffe est diminué (60% vs. 76%,  $p < 0.05$ ).

**Conclusion :** La prise en charge des patients de moins de 5 ans avec une MRC stade 5 est complexe. Ceci est d'autant plus vrai pour les patients les plus jeunes et avec des comorbidités, dont le parcours de soins sévère, entraîne une mortalité accrue et un accès à la greffe réduit.

## ETUDE NEPHRODEX

### Effet hémodynamique de la Dexmédétomidine durant une transplantation rénale pédiatrique : une étude unicentrique rétrospective

Monteil Matéo<sup>1</sup>, Dr Porcheret Florence<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Service de Réanimation pédiatrique et unité de soins continus, Hôpital mère-enfant, CHU de Nantes, Nantes, France

<sup>2</sup> Service de Néphrologie pédiatrique, Hôpital mère-enfant, CHU de Nantes, Nantes, France

Contact : [mateo.monteil@chu-nantes.fr](mailto:mateo.monteil@chu-nantes.fr)

**Objet :** De nombreuses études relèvent l'intérêt stabilisateur hémodynamique et épargneur d'opioïdes de la dexmédétomidine, un agoniste alpha-2 sélectif utilisé en anesthésie. Nous nous sommes intéressés à son utilisation per-opératoire lors d'une transplantation rénale pédiatrique.

**Méthodes :** Il s'agit d'une étude rétrospective, monocentrique, portant sur les enfants opérés d'une transplantation rénale au CHU de Nantes entre janvier 2019 et juin 2023. Nous avons comparé l'état hémodynamique per-opératoire des patients ayant reçu de la dexmédétomidine (groupe DEX) et ceux n'en ayant pas reçu (groupe Non DEX). Nous avons également relevé l'utilisation de fluides et de drogues vasoactives durant l'anesthésie et dans les 24h post-opératoires.

**Résultats :** 38 patients ont été inclus dont 10 dans le groupe avec dexmédétomidine (DEX) et 28 dans le groupe sans (NO DEX). La PAM était significativement plus élevée (+ 8mmHg [2-14],  $p = 0,034$ ) dans le groupe DEX. Il n'y avait pas de différence significative sur la FC, les remplissages vasculaires ou l'utilisation de drogues vasopressives dans les 2 groupes.

**Conclusion :** L'utilisation de dexmédétomidine en per-opératoire d'une transplantation rénale pédiatrique semble associée à une meilleure stabilité hémodynamique avec des PAM plus hautes. Cela pourrait contribuer à améliorer la reprise de fonction du greffon en post-opératoire.

## Impact des modalités de gestion de l'immunosuppression après perte de fonction de greffon rénal sur l'allo-immunisation en population pédiatrique

Nabila DJOUADI<sup>1</sup>, Céline THEVENIN<sup>2</sup>, Claire DUFLOS<sup>3</sup>, Robert NOVO<sup>4</sup>, Annie LAHOUCHE<sup>5</sup>, Isabelle T. RAYMOND<sup>6</sup>, Florentine GARAIX<sup>6</sup>, Caroline ROUSSET-ROUVIERE<sup>6</sup>, Agnès BASIRE<sup>7</sup>, Anne Laure S.LECLERC<sup>8</sup>, Gwenaelle ROUSSEY<sup>9</sup>, Emma A. LAUNAY<sup>9</sup>, Alexandre VALENCIK<sup>10</sup>, Julien HOGAN<sup>11</sup>, Olivia BOYER<sup>12</sup>, Tim ULINSKI<sup>13</sup>, Maryvonnick CARMAGNAT<sup>14</sup>, Sylvie CLOAREC<sup>15</sup>, Valérie DUBOIS<sup>16</sup>, Stéphane DECRAMERS<sup>17</sup>, Nicolas CONGY<sup>18</sup>, Etienne BERARD<sup>19</sup>, Isabelle VRILLON<sup>20</sup>, Ariane ZALOSCYC<sup>21</sup>, Jérôme HARAMBAT<sup>22</sup>, Aurélie DESHAYES<sup>23</sup>, Denis MORIN<sup>1</sup>, Marc FILA<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hôpital Arnaud de Villeneuve, MONTPELLIER, Néphrologie pédiatrique. <sup>2</sup>Hôpital Arnaud de Villeneuve, MONTPELLIER, Laboratoire HLA. <sup>3</sup>Hôpital Arnaud de Villeneuve, MONTPELLIER, Unité de recherche clinique et épidémiologique. <sup>4</sup>Hôpital Jeanne de Flandre, LILLE, Néphrologie pédiatrique. <sup>5</sup>CHU de LILLE, Laboratoire HLA. <sup>6</sup>Hôpital de la Timone, Médecine Infantile et Génétique Clinique. <sup>7</sup>CHU de Marseille, Laboratoire HLA. <sup>8</sup>Hôpital Femme Mère Enfant de BRON, Néphrologie pédiatrie. <sup>9</sup>Hôpital Mère - Enfant de NANTES, Clinique Médicale pédiatrique. <sup>10</sup>CHU de Nantes, Laboratoire HLA. <sup>11</sup>Hôpital Robert Debré, Néphrologie pédiatrique. <sup>12</sup>Hôpital Necker Enfants Malades, Néphrologie pédiatrique. <sup>13</sup>Hôpital Trousseau, Néphrologie pédiatrique. <sup>14</sup>Hôpital Saint Louis, Immunologie-histocompatibilité. <sup>15</sup>Hôpital Cocheville, TOURS, Néphrologie pédiatrique. <sup>16</sup>CHU de TOURS, Laboratoire HLA. <sup>17</sup>Hôpital des enfants, TOULOUSE, Néphrologie médecine interne. <sup>18</sup>Hôpital Purpan, Laboratoire HLA. <sup>19</sup>Hôpitaux pédiatriques de Nice, Néphrologie pédiatrique. <sup>20</sup>Clinique Médicale infantile, NANCY, Médecine Infantile et Génétique Clinique. <sup>21</sup>Hôpital de Haute-pierre, STRASBOURG, Pédiatrie 1. <sup>22</sup>Hôpital Pellegrin-Enfants, Pédiatrie médicale. <sup>23</sup>Agence de la biomédecine, Pole Qualité des Données.

**Contact :** [n-djouadi@chu-montpellier.fr](mailto:n-djouadi@chu-montpellier.fr)

**Contexte :** La gestion de l'immunosuppression (IS) après perte de fonction de greffon rénal (PFGR) en population pédiatrique représente un défi avec la recherche d'un équilibre entre les avantages de la poursuite de l'IS pour réduire l'allo-immunisation et optimiser l'accès à une greffe ultérieure et les risques associés à une IS prolongée. L'objectif de cette étude est d'étudier les modalités de gestion du traitement IS chez des patients avec PFGR avant 18 ans et leur impact sur l'allo-immunisation secondaire ainsi que sur l'accès à une seconde transplantation rénale.

**Méthode :** Il s'agit d'une étude rétrospective multicentrique de patients pédiatriques transplantés rénaux en France ayant eu une PFGR avant 18 ans entre janvier 2006 et décembre 2020. Les données démographiques, les complications liées au traitement IS après la PFGR, la durée d'attente en dialyse et les modalités de gestion de l'IS ont été recueillies. Deux groupes ont été comparés ; arrêt de toute IS avant 1 an, ou poursuite de l'IS au moins un an après PFGR. L'évolution du PRA calculé entre la date de PFGR (PRAc précoce) et 6 mois après arrêt de l'IS ou à 12 mois après le PFGR si l'IS a été poursuivi au-delà (PRAc tardif) reflète l'allo-immunisation secondaire.

**Résultats :** 72 patients ont été inclus dont 35 ont eu un arrêt de l'IS dans l'année suivant la PFGR. Le PRAc tardif est significativement plus élevé dans le groupe "arrêt des IS" que dans le groupe "maintien des IS" (respectivement 88,7 % ± 18,8 et 58,9 ± 40,3, p<0,001). La réalisation d'une transplantectomie et l'arrêt de l'IS sont des facteurs de risque indépendants d'immunosuppression secondaire. Le délai d'attente avant retransplantation était doublé dans le groupe avec arrêt de l'IS. Le taux de complications infectieuses et hématologiques était comparable entre les deux groupes.

**Conclusion :** Le sevrage de l'IS chez des patients transplantés rénaux avec PFGR pendant la période pédiatrique est associé à une allo-immunisation secondaire importante, réduisant l'accès à une nouvelle transplantation. Il n'y a pas plus d'effets indésirables chez les patients maintenus sous IS. L'ensemble de ces données plaide en faveur d'un maintien du traitement IS, en particulier un anti-calcineurine, chez ces patients lors de leur retour en dialyse.

## Renforcement de la collaboration entre pharmacie clinique, pharmacologie et service de soins : retour d'expérience sur la mise en place d'un poste d'interne partagé à l'interface des trois entités.

L. Caunois<sup>1</sup>, F. Garaix<sup>2</sup>, S. Clavé<sup>2</sup>, Q. Duport Depontcharra<sup>2</sup>, S. Honoré<sup>3</sup>, E.Sampol-Manos<sup>4</sup>

*<sup>1</sup>Laboratoire de pharmacologie et toxicologie, Biogénopôle CHU-Timone et PUI CHU-Timone, Marseille <sup>2</sup>Service de pédiatrie multidisciplinaire, Pr REYNAUD CHU Timone-Enfants, Marseille, <sup>2</sup>OMÉDIT PACA-Corse, <sup>3</sup>Laboratoire de pharmacologie et toxicologie, <sup>4</sup>Biogénopôle CHU-Timone, Marseille*

Contact : [laurie.caunois@ap-hm.fr](mailto:laurie.caunois@ap-hm.fr)

La prise en charge thérapeutique (PECT) des patients transplantés exige une approche pluridisciplinaire impliquant une coordination parfaite des professionnels de santé. La survie du greffon nécessite une optimisation du traitement. Nous proposons un modèle de collaboration novateur : un interne en pharmacie hospitalière à l'intersection de trois entités : suivi thérapeutique pharmacologique (STP), pharmacie clinique (PC) et service clinique. L'interne partagé réalise un bilan de médication (BM) comprenant une expertise pharmaceutique clinique et une conciliation médicamenteuse (CM) confrontant trois sources (officine, dossier patient informatisé, patient) à la dernière ordonnance. Les divergences sont intentionnelles ou non (DNI). Un bilan pharmacologique (BP) est associé, centralisant les données du STP des immunosuppresseurs et l'analyse pharmacogénétique. Des interventions pharmaceutiques et pharmacologiques (IP<sup>2</sup>) sont proposées en concertation pluridisciplinaire. Durant 10 mois, 50 patients ont bénéficié de ce suivi (âge moyen :13,7 ans). En moyenne, chaque dossier nécessite 3 heures, dont 40 minutes d'entretien avec le patient. Un tiers des patients présentent une DNI, toutes ont été corrigées. 50 IP<sup>2</sup> ont été proposées, 60% ont été appliquées. 100% du personnel est satisfait. L'interne partagé allie l'expertise du pharmacien et du pharmacologue, permettant d'individualiser et d'optimiser la PECT. L'impact sur la survie du greffon sera évalué ultérieurement.

## Atteintes néphrologiques et devenir de la fonction rénale chez les patients atteints du syndrome KABUKI

M. GAPAIL<sup>1</sup>, D. GENEVIEVE<sup>2</sup>, J. VAN GILS<sup>3</sup>, R. NOVO<sup>4</sup>, O. BOYER<sup>5</sup>, A. BERTHOLET<sup>6</sup>, J. BERNARD<sup>7</sup>, J. TERZIC<sup>8</sup>, S. DECRAMER<sup>1</sup>, E. COLLIOU<sup>1</sup>

- 1 : Service de Néphrologie Pédiatrique – CHU de Toulouse  
2 : Service de Génétique – CHU de Montpellier  
3 : Service de génétique – CHU de Bordeaux  
4 : Service de néphrologie pédiatrique – CHU de Lille  
5 : Service de néphrologie pédiatrique – CHU Hôpital Necker – APHP  
6 : Service de néphrologie pédiatrique – CHU de Lyon  
7 : Service de néphrologie pédiatrique – CHU de Nantes  
8 : Service de néphrologie pédiatrique – CHU de Strasbourg

Contact : [colliou.e@chu-toulouse.fr](mailto:colliou.e@chu-toulouse.fr)

Atteintes néphrologiques et devenir de la fonction rénale chez les patients atteints du syndrome KABUKI. Introduction : Le syndrome KABUKI (SK) est une maladie génétique syndromique rare, autosomique dominante ou liée à l’X, secondaire à une mutation des gènes KMTD2 ou KDM6A. Le phénotype est hétérogène mais associe de manière quasi-constante une dysmorphie faciale typique, une hypotonie infantile et un retard de croissance et/ou intellectuel. D’autres atteintes d’organes peuvent y être associées (os, cœur, poumon, ...). Les atteintes rénales dans le SK restent cependant mal connues.

**Objectif** : L’objectif principal de l’étude est de décrire le phénotype rénal des patients SK et le devenir à long terme de leur fonction rénale.

**Méthodologie** : Il s’agit d’une étude observationnelle, rétrospective et multicentrique sur 9 CHU français (Toulouse, Montpellier, Paris Necker, Bordeaux, Lille, Tours, Nantes, Lyon, Strasbourg). Nous avons inclus tous les patients ayant un SK prouvés sur le plan génétique. Résultats : 78 patients ont été inclus, dont 90% étaient mutés pour KMTD2. 35 patients (45%) présentaient une atteinte néphrologique (88%) et/ou urologique (51%). 87 % des atteintes rénales étaient des anomalies morphologiques. 42% des patients présentaient un/des kystes rénaux. Les atteintes urologiques étaient dominées par des duplications urétérales (50%). Au cours du suivi, 65% des patients ont présenté  $\geq 1$  pyélonéphrite. Après un suivi médian de 5 ans [3-7], le DFG était à 104 ml/min/1,73m<sup>2</sup> [65-132]. Au dernier suivi, 33% des patients avaient un DFGe < 90 ml/min et 5 patients avaient une IRC. 2 patients étaient au stade 5 de la MRC.

**Conclusion** : Les atteintes rénales et urologique sont fréquentes dans le SK et responsables de morbidité (IRC, infections). Il est donc nécessaire de dépister systématiquement les atteintes uro-néphrologiques chez ces patients.

## APRIL est activé par le sCD89 chez les enfants atteints d'IgAN

Lison Lachize<sup>1</sup>, Hélène Mathieu<sup>1</sup>, Renato Monteiro<sup>2</sup>, Alexandra Cambier<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup> Research center immunology axis, CHU Sainte Justine, Montreal, Canada ;

<sup>2</sup> Paris Cité university, INSERM UMR1149 & CNRS EMR8252, Inflammex Laboratory of Excellence, Paris, France ;

<sup>3</sup> Department of Pediatric Nephrology-Hemodialysis, CHU Sainte Justine, Montréal, Canada

Contact : [lison.lachize.neanne@umontreal.ca](mailto:lison.lachize.neanne@umontreal.ca)

L'IgAN semble être dû à un processus multi-étapes avec formation de complexes immuns circulants contenant Gd-IgA1 et sCD89, déposés dans le rein. Gd-IgA1 et sCD89 participent à l'inflammation rénale, et BAFF/APRIL seraient impliqués chez l'adulte, mais rien n'est connu chez l'enfant (cIgAN) et comment BAFF/APRIL sont activés reste inconnu. Complexes immuns et niveaux de BAFF/APRIL sont quantifiés chez 78 patients cIgAN, 48 témoins et comparés aux biomarqueurs cliniques/histologiques. BAFF/APRIL sont évalués dans les cellules mésangiales après stimulation par rsCD89/plasma cIgAN. Patients cIgAN présentent des niveaux élevés de sCD89-IgA, IgG-IgA1, Gd-IgA1 et d'APRIL soluble plasmatique ( $p < 0,05$ ). Sérum cIgAN et rsCD89 induisent la production de BAFF/APRIL intracellulaires. L'ARNm d'APRIL est produit de façon dose-dépendante de la stimulation rsCD89. Des isoformes spécifiques d'APRIL sont détectées après stimulation rsCD89. APRIL semble colocaliser dans un complexe de même taille avec l'IgA. Nous détectons des complexes IgA-APRIL chez cIgAN, leurs taux corrélerent avec ceux d'APRIL et d'IgA, et sont liés à l'inflammation histologique, plus élevés dans les formes cIgAN actives avec prolifération endocapillaire ( $p < 0,01$ ). APRIL semble être impliqué dans la cIgAN, déclenché par le sCD89. APRIL semble complexer avec IgA1, APRIL-IgA1 représentant un biomarqueur intéressant, distinguant les formes actives cIgAN. L'inhibition d'APRIL pourrait représenter une thérapie.

## Atteintes rénales dans le syndrome de Coffin-Siris

Côme SCHMITT<sup>1</sup>, L. FAIVRE<sup>2</sup>, D. LACOMBE<sup>3</sup>, G ; ROUSSEL<sup>4</sup>, R. NOVO<sup>5</sup>, L. PERRIN<sup>6</sup>, C. FAUDEUX<sup>7</sup>, S. AUDEBERT<sup>8</sup>, H. FLODROPS<sup>9</sup>, O. NIEL<sup>10</sup>, M. FILA<sup>11</sup>, M. BOISTAULT<sup>12</sup>, P. ABOU-JAOUDE<sup>13</sup>, S. DECRAMER<sup>1</sup>, E. COLLIOU<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Service de Néphrologie Pédiatrique – CHU de Toulouse

<sup>2</sup> Service de Génétique – CHU de Dijon

<sup>3</sup> Service de génétique – CHU de Bordeaux

<sup>4</sup> Service de néphrologie pédiatrique – CHU de Nantes

<sup>5</sup> Service de néphrologie pédiatrique – CHU de Lille

<sup>6</sup> Service de génétique – CHU Robert Debré APHP

<sup>7</sup> Service de néphrologie pédiatrique – CHU de Nice

<sup>8</sup> Service de génétique médicale – CHU de BREST

<sup>9</sup> Service de néphrologie pédiatrique – CHU de la Réunion

<sup>10</sup> Service de néphrologie pédiatrique - Centre Hospitalier de Luxembourg – KannerKlinik

<sup>11</sup> Service de néphrologie pédiatrique – CHU de Montpellier

<sup>12</sup> Service de néphrologie pédiatrique – CHU de Necker – APHP

<sup>13</sup> Service de pédiatrie – CHU Hotel Dieu de France – Beyrouth - Liban

**Contact :** [colliou.e@chu-toulouse.fr](mailto:colliou.e@chu-toulouse.fr)

Le syndrome de Coffin-Siris (SCS) est une maladie génétique syndromique rare, autosomique dominante, secondaire à des mutations dans le complexe BAF, impliqué dans la régulation des gènes. Le phénotype associe une déficience intellectuelle, une dysmorphie faciale et des anomalies orthopédiques mais le spectre reste hétérogène avec des malformations d'organes multiples plus ou moins sévères. Les atteintes rénales et des voies urinaires restent cependant peu étudiées. L'objectif de ce travail était de répertorier ces anomalies et d'étudier la relation génotype/phénotype. Il s'agit d'une étude rétrospective observationnelle multicentrique (12 centres : Toulouse, Dijon, Bordeaux, Nantes, Robert Debré, Nice, Auxerre, Lille, La Réunion, Nouvelle Calédonie, Liban, Luxembourg). Nous avons inclus 41 patients dont 46% étaient mutés pour ARID1B. Seulement 36% avaient bénéficié d'une échographie rénale et 43% d'un dosage de créatinine. 26% présentaient des anomalies rénales ou urinaires, incluant des malformations (n=4) ou des anomalies évocatrices de tubulopathie (n=7 : néphrocalcinose, lithiase). Aucune corrélation phénotype/génotype n'a pu être mise en évidence. Le nombre de données manquantes étaient cependant important. A la fin du suivi, le DFGe était à 117 ml/min [89-134]. Un patient présentait une MRC de stade 3. Il s'agit de la première étude qui s'intéresse spécifiquement aux atteintes rénales dans le SCS. La prépondérance de ces atteintes interroge sur la nécessité d'un dépistage systématique avec une probable sous-estimation à l'heure actuelle.

## Evolution à long terme et corrélation génotype-phénotype chez les enfants atteints d'un syndrome de Denys Drash : une étude de cohorte nationale

**Mathilde Glénisson<sup>1</sup>, Mathilde Grapin<sup>2</sup>, Thomas Blanc<sup>1</sup>, Julien Hogan<sup>3</sup>, Manon Aurelle<sup>4</sup>, Gwenaelle Roussey<sup>5</sup>, Antoine Mouche<sup>6</sup>, Caroline Rousset-Rouviere<sup>7</sup>, Robert Novo<sup>8</sup>, Camille Faudeux<sup>9</sup>, Marc Fila<sup>10</sup>, Isabelle Vrillon<sup>11</sup>, Sylvie Cloarec<sup>12</sup>, Thomas Simon<sup>13</sup>, Jérôme Harambat<sup>14</sup>, Edouard Martinez Casado<sup>15</sup>, Olivia Boyer<sup>2</sup>, Guillaume Dorval<sup>16</sup>, Sabine Sarnacki<sup>1</sup>**

*1 Service de chirurgie viscérale pédiatrique et urologie, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris*

*2 Service de néphrologie pédiatrique, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris*

*3 Service de néphrologie pédiatrique, Hôpital Robert Debré, Paris*

*4 Service de néphrologie pédiatrique, Hospices civils de Lyon, CHU Lyon*

*5 Service de néphrologie pédiatrique, CHU de Nantes, Nantes*

*6 Service de néphrologie pédiatrique, Hôpital Armand Trousseau, Paris*

*7 Service de néphrologie pédiatrique, Hôpital La Timone, Marseille*

*8 Service de néphrologie pédiatrique, Hôpital Jeanne de Flandre, Lille*

*9 Service de néphrologie pédiatrique, CHU de Nice, Nice*

*10 Service de néphrologie pédiatrique, CHU de Montpellier, Montpellier*

*11 Service de néphrologie pédiatrique, CHU de Nancy, Nancy*

*12 Service de néphrologie pédiatrique, Hôpital pédiatrique Clocheville, CHRU Tours*

*13 Service de néphrologie pédiatrique, Hôpital des enfants de Toulouse, CHU Toulouse*

*14 Service de néphrologie pédiatrique, CHU de Bordeaux, Bordeaux*

*15 Service de néphrologie pédiatrique, CHU de Rouen, Rouen*

*16 Service de médecine Génomique des Maladies Rares- APHP - centre de référence des maladies rénales héréditaires de l'enfant et de l'adulte MARHEA*

**Contact :** [mathilde.glenisson@aphp.fr](mailto:mathilde.glenisson@aphp.fr)

**But de l'étude :** Le syndrome de Denys Drash (DDS) évolue généralement vers l'insuffisance rénale terminale (IRT) avec un phénotype variable. Il est secondaire à des mutations dans le gène *WT1*, principalement dans les exons 8 et 9. L'objectif de cette étude est de décrire la cohorte nationale de DDS et d'étudier les facteurs influençant son évolution.

**Méthodes :** Etude multicentrique rétrospective incluant les enfants avec variant pathogène dans les exons 8 ou 9 de *WT1* avec syndrome de DDS clinique entre 2000 et 2022.

**Résultats :** Cinquante-huit patients ont été inclus. L'âge médian au diagnostic était de 0.6 ans. La durée médiane de suivi était de 8 ans. La présentation initiale était le syndrome néphrotique pour 50%. Dix-sept ont développé un néphroblastome à un âge médian de 1.2 ans [IQR 0.5-2.7]. La survenue d'un néphroblastome ne retardait pas le délai entre l'IRT et la transplantation rénale. Les variants dans l'exon 8 étaient associés à un diagnostic et une IRT plus précoce que ceux localisés dans l'exon 9, ainsi qu'à une plus grande mortalité, quel que soit le type de variant.

**Conclusion :** Nous avons identifié une corrélation génotype-phénotype, le pronostic étant lié à la position du variant *WT1*. Cette donnée devra être confirmée par les cas publiés.

## Effet de la supplémentation par magnésium sous cutané sur la qualité de vie chez des patients avec un syndrome de Gitelman

Mathilde Grapin<sup>1</sup>, Laurence Heidet<sup>2</sup>, Pascal Houllier<sup>2</sup>, Olivia Boyer<sup>1</sup>, Anne Blanchard<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Service de néphrologie pédiatrique, Hôpital Necker

<sup>2</sup>Service de physiologie et d'exploration fonctionnelles, Hôpital Européen Georges Pompidou

Contact : [mathilde.grapin@aphp.fr](mailto:mathilde.grapin@aphp.fr)

**Introduction :** Le syndrome de Gitelman est une tubulopathie génétique due à une mutation du gène NCC codant pour le cotransport NaCl. Il entraîne une perte de sel, une alcalose métabolique hypokaliémique, une hypocalciurie et une perte rénale de magnésium. La supplémentation en magnésium est le plus souvent réalisée per os cependant la tolérance digestive est mauvaise.

**Matériels et méthodes :** Évaluation de la qualité de vie après traitement de supplémentation de magnésium par pompe sous cutanée chez 20 patients suivi pour une hypomagnésémie sévère.

**Résultats :** Sur les 19 patients adultes traités, 4 ont arrêté le traitement par pompe sous cutanée, 1 patiente pour intolérance digestive et 1 patient au bout d'un mois devant l'absence de bénéfices.

Les 16 patients restants notaient une amélioration notable de leur qualité de vie avec une diminution de la fatigue généralisée. Le sommeil était meilleur et ils notaient une augmentation de leur activité physique. La magnésémie augmentait chez 14 patients sur les 16. La tolérance cutanée était moyenne avec l'apparition d'hématomes au point de ponction, douleurs au site d'injection et de prurit.

**Conclusion :** La perfusion sous cutanée de magnésium semble améliorer la qualité de vie des patients avec une hypomagnésémie profonde avec une tolérance cutanée acceptable.

## Données à long terme de 30 patients présentant une acidose tubulaire rénale distale (ATRD) traités par une association de citrate de potassium et bicarbonate de potassium à libération prolongée, à administration orale bi-quotidienne (Sibnaya<sup>®</sup>): suivi à 6 ans.

**J. Bernardor<sup>1</sup>, A. Bertholet-Thomas<sup>2</sup>, A. De-Mul<sup>2</sup>, G. Roussey-Kesler<sup>3</sup>, L. Podracka<sup>4</sup>, R. Novo<sup>5</sup>, F. Nobili<sup>6</sup>, B. Knebelmann<sup>7</sup>; J. Harambat<sup>8</sup>, E. Golubovic<sup>9</sup>, O. Boyer<sup>7</sup>, M. Di Maio<sup>10</sup>, M. Cailliez<sup>11</sup>, V. Baudouin<sup>12</sup>, V. Leblanc<sup>13</sup>, J. Bacchetta<sup>2</sup>.**

*1 Centre hospitalier universitaire, Nice, France*

*2 CRMR MaReGE – Filière ORKiD – Bron, France*

*3 Clinique Médicale Pédiatrique Hôpital Mère-Enfant, Nantes, France*

*4 National Institute of Children's, Bratislava, Slovaquie*

*5 CHRU Jeanne de Flandre, Lille, France*

*6 Hôpital Jean Minjoz, Besançon, France*

*7 Hôpital Necker, Paris, France*

*8 Hôpital Pellegrin-Enfants, Bordeaux, France*

*9 Klinički Center, Niš, Serbie*

*10 CHU de Nîmes, France*

*11 Hôpital de la Timone, Marseille, France*

*12 Hôpital Robert Debré, Paris, France*

*13 Advicenne, Paris, France*

L'acidose tubulaire rénale distale (ATRD) est une maladie rare, héréditaire ou acquise, caractérisée par une acidose métabolique hyperchlorémique impactant la croissance, le métabolisme osseux, la fonction rénale et l'audition. L'efficacité et la tolérance de Sibnaya<sup>®</sup> ont été démontrées versus SoC chez des enfants et des adultes atteints d'ATRD dans l'étude B21CS1. L'étude B22CS2, étude de suivi à long terme sous Sibnaya<sup>®</sup> avait pour objectif principal la tolérance et pour objectifs secondaires et exploratoires : la bicarbonatémie, le métabolisme osseux en particulier la densité minérale osseuse évaluée par une absorptiométrie annuelle et la fonction rénale (eDFG - formule CKiDU25). Trente patients (24 enfants, 6 adultes), d'âge médian 10,3 (2,2;21,6) ans, atteints d'ATRD héréditaire ont été inclus dans l'étude B22CS2 avec un suivi total moyen de 5,81 ± 1,35 ans. Seuls 20% des patients ont présenté un évènement indésirable lié au traitement surtout gastro-intestinaux et qui se sont résolus sans arrêt de traitement. La bicarbonatémie moyenne était stable et dans des valeurs normales sur la durée du suivi (22,0 ± 3,2 mmol/L à l'inclusion et 22,6 ± 2,5 mmol/L en fin de suivi (EoF), NS). De la même façon, la kaliémie moyenne est restée stable sur les 6 ans. Le Z-score (±SDS) pour la taille et le poids ont augmenté sur la durée de l'étude de -0,6 ± 1,0 à -0,3 ± 0,9, et de 0,2 ± 1,5 à 0,7 ± 1,4, respectivement, à l'inclusion et en fin d'étude, l'IMC restant stable. Le pH urinaire était entre 7 et 8 chez 70% des patients et supérieur à 8 chez les autres 30%, sans impact sur la présence de cristaux d'ACCP restée stable (47% des patients à l'inclusion versus 35% à l'EoF, NS). Une néphrocalcinose était rapportée chez 89% des patients à l'inclusion et 93% à EoF (p=0.65). Concernant le métabolisme osseux, le Z-score ± DS de DMO lombaire a augmenté significativement de l'inclusion (-1,14 ± 1,02) à l'EoF (-0,78 ± 0,95), p=0,0053). De plus, à l'EoF, 88% des patients avaient un Z-score de DMO lombaire > -2SD versus 71% des patients à l'inclusion. La fonction rénale est stable sur toute la période de suivi avec un eDFG de 105.2 ± 16.9 mL/min/1.73m<sup>2</sup> à l'inclusion versus 103.9 ± 19.9 mL/min/1.73m<sup>2</sup> en EoF. Ces données à long terme confirment la bonne tolérance et l'efficacité de Sibnaya<sup>®</sup> dans le traitement de la ATRD. Pour la première fois, nous rapportons un effet préventif d'un traitement alcalinisant sur les complications à long terme des patients atteints de ATRD traités pendant 6 ans par Sibnaya<sup>®</sup>.

*1Bertholet-Thomas A et al.2021. Ped Nephrol.36:83-91. 2Bertholet-Thomas A et al.2021. Ped Nephrol.36:1765-1774.*

## Comparaison des équations usuelles d'estimation du DFG corrélées au DFG-mesuré par clairance à l'iohexol

M. Bertacchi<sup>1</sup>, A. Bahadori<sup>1</sup>, H. Chehade<sup>2</sup>, I. Kern<sup>1</sup>, A. Wilhelm-Bals<sup>1</sup>, P. Parvex<sup>1</sup>

*1 Unité de néphrologie pédiatrique, Hôpitaux Universitaires de Genève HUG, Suisse ;  
2 Unité de néphrologie pédiatrique, Centre Hospitalier Universitaire Vaudois CHUV, Suisse*

**Contact :** [massimiliano.bertacchi@gmail.com](mailto:massimiliano.bertacchi@gmail.com)

**Introduction:** L'estimation du débit de filtration glomérulaire (DFG) chez l'enfant, à l'aide d'équations, reste approximative lorsqu'elle est corrélée au DFG-mesuré (DFGm) par une technique de référence.

**Méthodes:** Dans une cohorte de 214 patients âgés de 2 à 20 ans avec une mesure d'DFGm par clairance à l'iohexol pour l'évaluation de leur fonction rénale, nous avons étudié la corrélation de huit équations\* par régression linéaire entre DFG-estimé et DFG-mesuré.

**Résultats:** Les équations combinées, Schwartz-combiné ( $R^2=0.72$ ) et CKiD-U25-combiné ( $R^2=0.71$ ), montrent une meilleure corrélation et CKiD-U25-combiné différenciait mieux les patients en IRC selon KDIGO. Zappitelli-Cys montrait des excellents résultats chez les jeunes enfants de moins de 10 ans ( $R^2=0.81$ ).

Parmi les équations basées sur la créatinine seule, CKiD-U25-Cr ( $R^2=0.57$ ) performait mieux que Schwartz 2009 ( $R^2=0.53$ ), en particulier chez les adolescents de plus de 15 ans ( $R^2=0.68$  vs  $0.56$ ). Aucune équation était performante pour discriminer les DFG supérieurs à  $60\text{ml}/\text{min}/1.73\text{m}^2$  ( $R^2<0.4$ ).

**Conclusion:** Pour une estimation plus précise de l'IRC, l'utilisation d'une équation combinée est préférable. En absence de Cystatine, CKiD-U25 reste l'équation la mieux corrélée au DFGm. Schwartz 2009 reste satisfaisante en pratique clinique pour les enfants de moins de 15 ans.

\* Schwartz 2009, Schwartz combiné, Zappitelli, Zappitelli combiné, Chehade quadratique, CKiD-U25 créatinine / cystatine / combinéalibri 11

## SPIROKID :

### EVALUATION DE LA FONCTION RESPIRATOIRE DES ENFANTS TRANSPLANTES RENAU

Marine TOUBAL<sup>1</sup>, Emma ALLAIN-LAUNAY<sup>1</sup>, Alexandra BRUEL<sup>1</sup>, Anne-Laure SELLIER-LECLERC<sup>2</sup>, Laurène DEHOUX<sup>3</sup>, Robert NOVO<sup>4</sup>, Véronique BAUDOUIN<sup>5</sup>, Tiphaine BIHOUE-ROUSSEY<sup>1</sup>, Gwenaëlle ROUSSEY<sup>1</sup>, Florence PORCHERET<sup>1</sup>, Josselin BERNARD<sup>1</sup>.

<sup>1</sup> Childhood chronic disease department, University hospital of Nantes, Nantes, France;

<sup>2</sup> Pediatric Nephrology Rheumatology Dermatology Unit, Lyon University Hospital, Bron, France.

<sup>3</sup> Pediatric Nephrology Unit, Hôpital Necker, Assistance-Publique Hôpitaux de Paris, Paris, France.

<sup>4</sup> Pediatric Nephrology Unit, Lille University Hospital, Lille, France.

<sup>5</sup> Pediatric Nephrology Unit, Robert Debré University Hospital, Assistance-Publique Hôpitaux de Paris, Paris, France.

**Contact :** [marine.toubal@hotmail.fr](mailto:marine.toubal@hotmail.fr)

**Contexte :** Bien que des complications respiratoires sévères secondaires à la transplantation rénale aient été rapportées, elles restent mal connues dans la population pédiatrique. Dans notre étude observationnelle prospective multicentrique française, nous avons cherché à décrire précisément les atteintes respiratoires dans cette population et les facteurs de risque associés. **Méthodes :** Lors du suivi annuel, les patients ont répondu à un questionnaire sur les symptômes respiratoires chroniques et ont passé des épreuves fonctionnelles respiratoires (EFR). Nous avons considéré une atteinte respiratoire chez les enfants lorsqu'ils présentaient des symptômes cliniques et/ou une anomalie de l'EFR. **Résultats :** Sur les 236 enfants inclus, 139 (58%) avaient une atteinte respiratoire, 46 (33%) n'avaient qu'une atteinte clinique, 67 (48%) n'avaient qu'une anomalie de l'EFR et 26 (19%) avaient les deux. Parmi ceux qui présentaient des anomalies des EFR, 47 (21%) avaient un syndrome obstructif, 23 (12%) un syndrome restrictif et 35 (29%) enfants avaient une diminution de la capacité de diffusion pulmonaire pour le monoxyde de carbone (DLCO)/coefficient de transfert pour le monoxyde de carbone (KCO). Un âge plus élevé au moment de la transplantation, supérieur à 5 ans était associé à un risque plus faible d'atteinte respiratoire (OR 0,48, CI [0,25 ;0,91], p= 0,02). De même, la présence d'anticorps HLA était associée à un risque plus élevé d'atteinte respiratoire (OR 2,53, CI [1,26 ;5,05], p < 0,01). Aucune association avec le type de médicament immunosuppresseur n'a été trouvée. Les lésions bronchiques, telles que les bronchectasies, ont été principalement décrites dans les tomographies disponibles. **Conclusion :** Les enfants transplantés rénaux sont à haut risque de troubles respiratoires cliniques et fonctionnels, principalement les jeunes enfants. En raison du risque de lésions bronchiques et parenchymateuses irréversibles, nous recommandons une surveillance respiratoire clinique et fonctionnelle systématique dans leur suivi.

## Evolution à long terme de 132 patients adultes suivis pour un lupus érythémateux systémique de diagnostic pédiatrique

Mélanie Briant<sup>1</sup>, Karen Minary<sup>2</sup>, Anaïs Pages<sup>2</sup>, Stéphane Decramer<sup>3</sup>, Aurélia Carbasse<sup>4</sup>, Massimo Di Maio<sup>5</sup>, Vincent Guignonis<sup>6</sup>, Pascal Pillet<sup>7</sup>, Eloise Colliou<sup>3,8</sup>, Jérôme Harambat<sup>1\*</sup>, Marc Fila<sup>2\*</sup>

<sup>1</sup> Unité de Néphrologie Pédiatrique, CHU de Bordeaux, Centre de référence maladies rénales rares du Sud-ouest SORARE, Bordeaux ;

<sup>2</sup> Unité de Néphrologie Pédiatrique, CHU de Montpellier, Centre de référence maladies rénales rares du Sud-ouest SORARE, Montpellier ;

<sup>3</sup> Unité de Néphrologie et Rhumatologie Pédiatrique, CHU de Toulouse, Centre de référence maladies rénales rares du Sud-ouest SORARE, Toulouse ;

<sup>4</sup> Unité de Rhumatologie Pédiatrique, CHU de Montpellier, Montpellier, France

<sup>5</sup> Service de Pédiatrie, CHU de Nîmes, Nîmes ;

<sup>6</sup> Service de Pédiatrie, CHU de Limoges, Centre de référence maladies rénales rares du Sud-ouest SORARE, Limoges ;

<sup>7</sup> Unité de Rhumatologie Pédiatrique, CHU de Bordeaux, Bordeaux ;

<sup>8</sup> Service de Néphrologie, CHU de Toulouse, Centre de référence maladies rénales rares du Sud-ouest SORARE, Toulouse

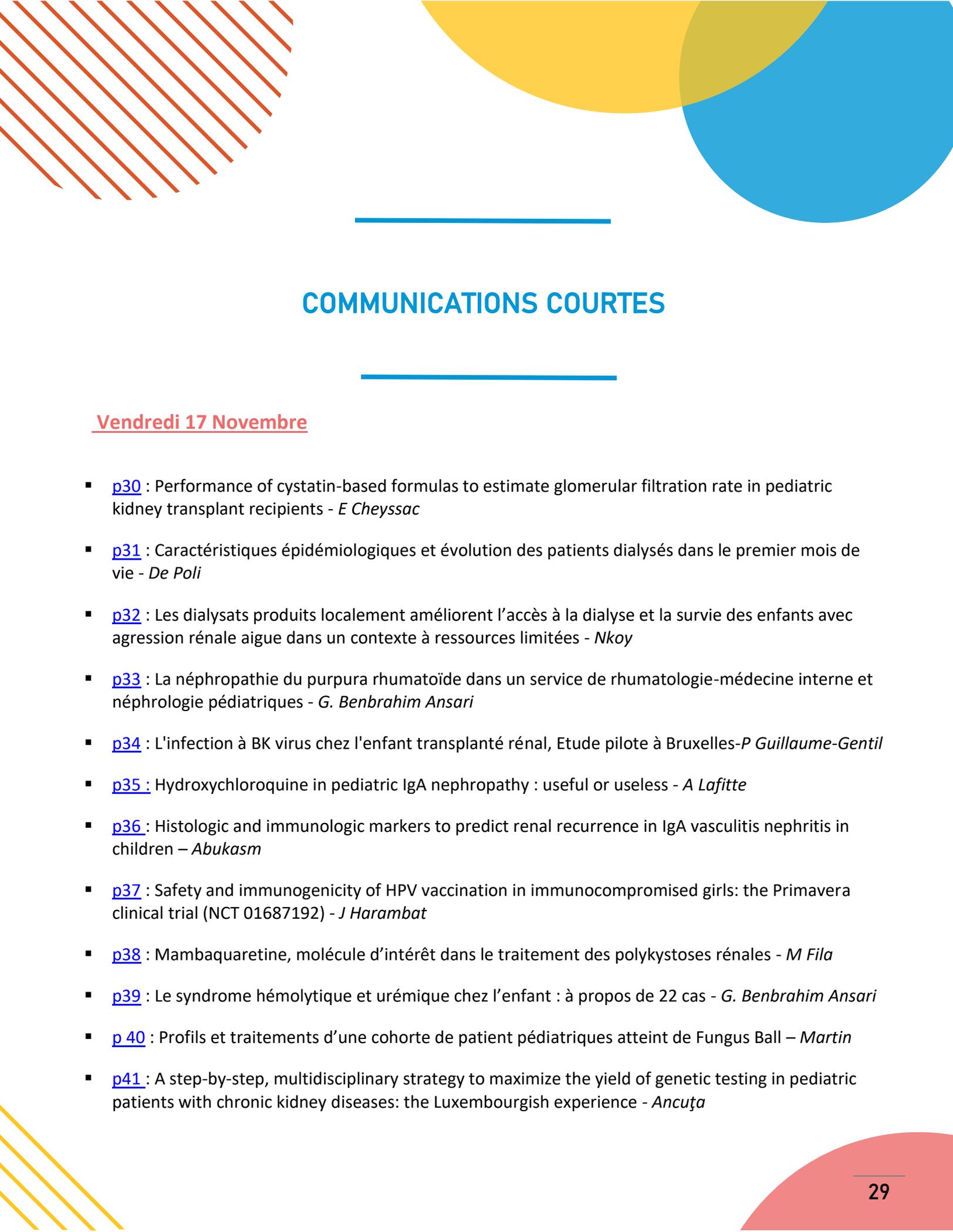
\* Contribution identique au manuscrit

**Objectif.** Le lupus érythémateux systémique de début pédiatrique (p-LES) est une maladie auto-immune chronique, multi-systémique et dont sa sévérité est majorée comparé à la population adulte. L'objectif de cette étude transversale était d'évaluer l'évolution clinique et socio-économique à long terme des adultes diagnostiqués d'un p-LES ainsi que d'estimer l'impact du LES sur plusieurs aspects de la vie des patients.

**Méthodes.** Les patients âgés de plus de 18 ans diagnostiqués avec un LES entre 1990 et 2019 dans trois centres hospitaliers universitaires du sud de la France ont été inclus. L'évolution clinique pendant l'enfance et à l'âge adulte a été recueillie rétrospectivement à partir des dossiers médicaux des patients. Les données socio-économiques et l'impact du LES sur la vie des patients ont été recueillis à l'aide questionnaire envoyés à ces derniers.

**Résultats.** Au total, 132 patients ont été inclus dont 84% de femmes et un âge médian au diagnostic de 14 ans [12-15]. La durée médiane de la maladie était de 14 ans [10-19]. Six patients sont décédés au cours du suivi, dont quatre avant l'âge de 18 ans. Les atteintes d'organes les plus fréquentes étaient articulaire, cutanée et rénale. La moitié des patients (46%) avaient un score SLICC-DI  $\geq 1$  à la fin du suivi. Quatre patients ont nécessité une transplantation rénale. Dix patients ont développé une complication cardiovasculaire sévère après l'âge de 18 ans. Les complications les plus fréquemment observées à l'âge adulte étaient les infections sévères et l'ostéoporose (23% et 14%, respectivement). Au dernier suivi disponible (âge médian de 28 ans [24-33]), 52% des patients recevaient toujours un traitement immunosuppresseur. Le niveau d'éducation était similaire à celui de la population française et 70% des patients avaient un emploi au moment de l'étude. Concernant les patients ayant répondu au questionnaire, la majorité (91%) considéraient que le LES avait influencé au moins un aspect de leur vie quotidienne (professionnelle, privée et scolaire). La moitié d'entre eux (46%) déclaraient que l'ensemble de ces trois aspects était altéré. Après analyse statistique par régression logistique univariée, seules les atteintes cardiovasculaires spécifique du LES étaient associées à l'impact du LES sur la vie quotidienne des patients.

**Conclusion.** Dans cette étude transversale multicentrique, les patients suivis pour un p-LES ont développé des nombreuses atteintes d'organes et séquelles. Malgré un impact important de la pathologie sur leur vie quotidienne, l'évolution socio-économique de ces derniers restait comparable à la population française.



---

## COMMUNICATIONS COURTES

---

### Vendredi 17 Novembre

- [p30](#) : Performance of cystatin-based formulas to estimate glomerular filtration rate in pediatric kidney transplant recipients - *E Cheyssac*
- [p31](#) : Caractéristiques épidémiologiques et évolution des patients dialysés dans le premier mois de vie - *De Poli*
- [p32](#) : Les dialysats produits localement améliorent l'accès à la dialyse et la survie des enfants avec agression rénale aigüe dans un contexte à ressources limitées - *Nkoy*
- [p33](#) : La néphropathie du purpura rhumatoïde dans un service de rhumatologie-médecine interne et néphrologie pédiatriques - *G. Benbrahim Ansari*
- [p34](#) : L'infection à BK virus chez l'enfant transplanté rénal, Etude pilote à Bruxelles - *P Guillaume-Gentil*
- [p35](#) : Hydroxychloroquine in pediatric IgA nephropathy : useful or useless - *A Lafitte*
- [p36](#) : Histologic and immunologic markers to predict renal recurrence in IgA vasculitis nephritis in children – *Abukasm*
- [p37](#) : Safety and immunogenicity of HPV vaccination in immunocompromised girls: the Primavera clinical trial (NCT 01687192) - *J Harambat*
- [p38](#) : Mambaquaretine, molécule d'intérêt dans le traitement des polykystoses rénales - *M Fila*
- [p39](#) : Le syndrome hémolytique et urémique chez l'enfant : à propos de 22 cas - *G. Benbrahim Ansari*
- [p 40](#) : Profils et traitements d'une cohorte de patient pédiatriques atteint de Fungus Ball – *Martin*
- [p41](#) : A step-by-step, multidisciplinary strategy to maximize the yield of genetic testing in pediatric patients with chronic kidney diseases: the Luxembourgish experience - *Ancuța*

## Performance of cystatin-based formulas to estimate glomerular filtration rate in pediatric kidney transplant recipients.

E Cheyssac<sup>1</sup>, C Laurent<sup>1</sup>, D Elaribi<sup>1</sup>, J Hogan<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Pediatric Nephrology Department, Hopital Robert-Debré, APHP, Paris, France

**Purpose:** Pediatric GFR estimation (eGFR) formulas were developed in cohorts of CKD patients excluding transplant patients. Previous study compared the performances of various serum creatinine (sCreat)-based equations to eGFR in pediatric kidney transplant (kTx) recipients. Although cystatin C is known to improve eGFR in CKD patients, the performances of cystatin-based equations have not been systematically evaluated. This study aimed at assessing the performances of cystatin C-based eGFR equations in pediatric kTx recipients.

**Methods:** We included pediatric kTx recipients (<18years old), who underwent plasma iohexol clearances for mGFR with concomitant serum creatinine and cystatin C assessment between January 2017 and December 2022. Performances of 8 GFR estimation formulas were assessed by calculating the bias (eGFR–mGFR), precision (root mean square error [RMSE]) and accuracy (percentage of estimates within 7.5%, 10% and 30% of mGFR) : three sCreat-based equations (Schwartz-bedside (=CKiDSCr=mod-Schwartz), U25 Screat 2021, EKFC 2021), two cystatin-based equation (S Cystatin C 2021, U25 SCystatin C 2021), and three sCreat and cystatin-based equations (U25 mean, Screat-SCystatin-BUN 2012, FAS 2016).

**Results:** 248 iohexol clearances were performed in 109 children, 64,2 % were male and the median age at measurement was 15.2 years [2.76, 18.0]. The median mGFR was 64.5 ml/min/1.73m<sup>2</sup> [10.0, 136]. Table 1 reports the performance of the 8 formulas. sCreat/cystatin-based equations had a better performance than sCreat-based or cystatin-based equations. U25 mean, Screat-SCystatin-BUN 2012, and FAS 2016 had a median bias of -6,90, -6,81 and 7,26 ml/min/1.73m<sup>2</sup> and a P30 of 0.98, 0.96 and 0.98. Among sCreat-based formulas, we confirmed that the bedside Schwartz formula performed the best with a median bias of 8.97 mL/min/1.73m<sup>2</sup> and a P30 of 94%, similar to what was reported in CKD cohorts.

**Conclusion:** Although sCreat-based formulas have acceptable performances in pediatric kTx recipients, sCreat-cystatin-based formulas presented higher performances and are likely to improve GFR estimation in this population.

**Keywords :** eGFR, kidney transplant, pediatrics, cystatin

	sCreat-based equations			Cystatin-based equations		sCreat/cystatin-based equations			Median bias in
	Schwartz-bedside	U25 sCreat 2021	EKFC	U25 cystatin 2021	Cystatin 2012	U25 mean	BUN	FAS	
Median bias	8,97	9,72	10,93	-10,15	-14,93	-6,90	-6,81	7,26	
RMSE	15,79	15,79	18,27	15,36	19,68	11,83	12,62	11,49	
P 30%	0,94	0,95	0,91	0,95	0,90	0,98	0,96	0,98	
P 10%	0,54	0,51	0,46	0,49	0,38	0,70	0,68	0,64	
P 7,5%	0,41	0,41	0,38	0,40	0,28	0,54	0,55	0,52	

mL/min/1.73m<sup>2</sup>, U25 sCreat : U25 Serum creatinine 2021 ; EKFC : European Kidney Function Consortium ; BUN : Screat-SCystatin-Blood Urea Nitrogen ; FAS : Full-Age-Spectrum ; RMSE : root mean square error ; P30%, P10% and P7,5% : percentage of estimates within 7.5%, 10% and 30% of mGFR

Table 1: Performance of 8 formulas to estimate GFR in pediatric kidney transplant recipients.

## Caractéristiques épidémiologiques et évolution des patients dialysés dans le premier mois de vie

De Poli M. Nobili F.

CHU Besançon

Contact : [mdepoli@chu-besancon.fr](mailto:mdepoli@chu-besancon.fr)

**Introduction :** L'insuffisance rénale terminale néonatale est une situation rare, et peu d'informations concernant le devenir à long terme de ces enfants sont disponibles. Les taux de survie sont très variables : entre 50 et 80% à un an en fonction des études. Les enfants ayant survécu doivent faire face aux complications liées à la prise en charge au long cours de l'insuffisance rénale terminale et des techniques de suppléances. L'objectif de l'étude était d'apporter des éléments concernant la survie à long terme de ces nourrissons, et de décrire leur caractéristiques cliniques et biologiques.

**Matériels et méthodes :** Le recueil concernait les patients de moins de 1 mois ayant fait l'objet d'une indication à la mise en dialyse de manière transitoire ou définitive dans le premier mois de vie, entre 1999 et 2023. Le recueil s'est effectué de manière rétrospective, au moyen d'un questionnaire informatisé distribué aux membres de la Société Française de néphrologie pédiatrique et remplis par ceux-ci ou l'investigateur dans les centres concernés.

**Résultats :** La survie globale était de 53.3% à 5 ans. Les causes de décès avant 5 ans étaient dominés par les limitations des thérapeutiques actives dans les premières semaines de vie (n=11 soit 79%). Des maladies non rénales comorbides ont été observées chez 86% des patients n'ayant pas survécu contre 69% des survivants à 5 ans (69 % ; p = 0,399). La méthodes de dialyse préférentielle était la dialyse péritonéale (N = 22 soit 96%). Plus de 2 patients sur 3 (70%) était dialysés dans leur première semaine de vie. Au total, 10 patients ont été greffés à un âge moyen de 5,3 années. 36% des patients présentaient un poids à - 2 déviations standards pour l'âge et le sexe, 50% une taille à - 2 déviations standards pour l'âge et le sexe. Près de 66% des patients était traités par anti-hypertenseur à 5 ans.

**Conclusion :** L'inclusion de patients en insuffisance rénale terminale néonatale non dialysées en raison d'un tableau clinique sévère grève le pronostic de survie, notamment dans les tout premiers jours de vie. Une fois passée la période néonatale, le pronostic rénal de ces patients semble favorable, la plupart des survivants s'inscrivant dans un projet de greffe à long terme.

## Les dialysats produits localement améliorent l'accès à la dialyse et la survie des enfants avec agression rénale aiguë dans un contexte à ressources limitées.

Agathe Nkoy<sup>1,2</sup>, Therance Matoka<sup>1</sup>, Odio Matondo<sup>1</sup>, Orielle Minimbu<sup>1</sup>, Floreen Mumaka<sup>1</sup>, Flore Talu<sup>1</sup>, Dieumeri Betukumesu<sup>1</sup>, Orly Kazadi<sup>1</sup>, Yoly Ndiyo<sup>1</sup>, Elena Levtchenko<sup>2</sup>, Pepe Ekulu<sup>1</sup>

*1 Service de Néphrologie, Département de Pédiatrie, Cliniques Universitaires de Kinshasa, Université de Kinshasa, République Démocratique du Congo*

*2 Département de Développement et Régénération, KU Leuven, Leuven, Belgique*

**Introduction :** L'accès à la dialyse chez l'enfant avec agression rénale aiguë (ARA) est très limité dans les pays à faibles ressources. L'objectif était de décrire les cinq ans d'expérience (Janvier 2018-Septembre 2023) du premier programme de DP aiguë pédiatrique en RD Congo.

**Méthodes :** Les cathéters de DP étaient insérés manuellement au chevet du patient par un pédiatre formé. Les dialysats étaient préparés localement en mélangeant la solution de Dextrose 50% avec celle de Ringer Lactate.

**Résultats :** Au total 337 patients (195 garçons) étaient admis pour ARA. L'âge médian était de 7 ans (7 jours-16 ans). Les pathologies infectieuses (241/337 ; 71,5%), paludisme grave et sepsis, étaient les principales étiologies. Sur les 244 enfants avec indication de la dialyse, 230 (94,3%) ont effectivement bénéficié de la DP. Les principales indications étaient le syndrome urémique (200/244 ; 81,9%) et l'anurie prolongée (128/244 ; 52,5%). Les cathéters utilisés étaient Romsons (180/230 ; 78,3%), Tenckhoff (32/208 ; 13,9%) et sonde nasogastrique (18/230 ; 7,8%). Les principales complications rencontrées : obstruction du cathéter (60/230 ; 26,1%), péritonite (34/230 ; 14,7%). La mortalité était de 24,5%, principalement due aux transferts tardifs.

**Conclusion :** La production locale des dialysats a considérablement amélioré l'accès à la dialyse et la survie des enfants avec ARA dans un pays où la majorité mourait par manque d'accès à ce traitement.

## La néphropathie du purpura rhumatoïde dans un service de rhumatologie-médecine interne et néphrologie pédiatriques

G. Benbrahim Ansari 1, K. Elouassifi 1, Y. Benchakroune 1, H. Aboufaris 1, A. Sakhi 1, K. Bouayed 1

1 Service de rhumatologie-médecine interne et néphrologie pédiatriques, Hôpital Mère-Enfant Abderrahim Harouchi, CHU Ibn Rochd, Casablanca-Maroc

Contact : [ansarighita65@gmail.com](mailto:ansarighita65@gmail.com)

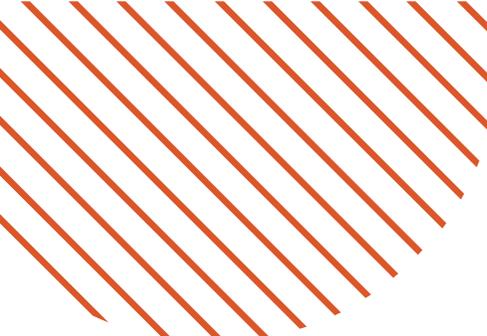
**Introduction :** Le pronostic à moyen et long terme du purpura rhumatoïde est directement rattaché à l'atteinte rénale.

**But :** Décrire les aspects épidémiologiques, cliniques, histologiques, thérapeutiques et évolutifs de la néphropathie du purpura rhumatoïde chez l'enfant.

**Patients et Méthodes :** analyse rétrospective portant sur 186 cas de purpura rhumatoïde sur une période de six ans, de janvier 2017 à Décembre 2022.

**Résultats:** 17 cas d'atteinte rénale. La fréquence de l'atteinte rénale était de 9.1%. L'âge moyen était de 6.57 ans. L'hématurie était le signe le plus fréquent, notée dans 84.6% des cas. Une protéinurie néphrotique a été objectivée dans 76.9% des cas. Un syndrome néphrotique a été noté dans 29,5% des cas. Une hypertension artérielle associée aux anomalies du sédiment urinaire a été notée dans 1 cas. Une ponction biopsie rénale a été réalisée chez 64,7% des patients. Le grade histologique prédominant était le grade III. La corticothérapie a été indiquée dans 83% des cas et 23,5% ont reçu un traitement immunosuppresseur.

**Conclusion :** la plupart des résultats dans notre série concorde avec les données de la littérature. Cependant, notre étude est caractérisée par la prédominance de l'atteinte rénale modérée et des lésions histologiques de haut grade contrastant avec une évolution favorable dans la plupart des cas.



## L'infection à BK virus chez l'enfant transplanté rénal, Etude pilote à Bruxelles

**Guillaume-Gentil Pauline, Chiodini Benedetta, Ismaïli Khalid**

*Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola, Bruxelles Belgique*

L'infection au BK virus chez l'enfant transplanté rénal peut causer une néphropathie avec des risques de rejet du greffon. L'objectif de l'étude a été de décrire l'impact clinique de l'infection au BK ainsi que la réponse aux thérapeutiques instaurées et de rechercher d'éventuels facteurs de risque d'infection à BK dans une population d'enfants transplantés rénaux à l'Hôpital des enfants Reine Fabiola, à Bruxelles. Cinquante-cinq patients transplantés rénaux entre 2010 et 2022 ont été inclus dans l'étude et analysés rétrospectivement. Au total, 31% des enfants ont développé une virurie, 12% une virémie et 8% une néphropathie à BK. La majorité des patients ont présenté une néphropathie après la première année de greffe contrairement à la virurie et la virémie qui étaient précoces endéans les 6 premiers mois de la greffe. La majorité des patients ont répondu favorablement à la réduction de l'immunosuppression. Aucun facteur de risque d'infection à BK n'a été mis en évidence. Cette étude a montré que la majorité des patients ont eu une virurie et une virémie à BK précoce et que la réduction de l'immunosuppression semblait efficace pour limiter la progression de l'infection à BK. Des marqueurs plus spécifiques du risque d'infection à BK sont à rechercher.

## Hydroxychloroquine in pediatric IgA nephropathy : useful or useless ?

**Andréa Lafitte** (*Centre de recherche Sainte Justine, Montréal*), **Zoé Révérand** (*Centre de recherche Sainte Justine, Montréal*), **Alexandra Cambier** (*Centre de recherche Sainte Justine, Montréal*), **Hélène Mathieu** (*Centre de recherche Sainte Justine, Montréal*), **Claire Dossier** (*Hôpital Robert Debré, Paris*)

Hydroxychloroquine in pediatric IgA nephropathy: useful or useless? Introduction: Toll like receptor are activated in IgA nephropathy and the Hydroxychloroquine have been shown to be an interesting treatment option in adults with IgA nephropathy. To our better knowledge, no studies had been conducted in children and the purpose of this study was to observe if hydroxychloroquine could be benefit in cIgAN. Methods: In this retrospective cohort, 14 patients under 18 years-old treated by Hydroxychloroquine for a biopsy-proven IgA nephropathy and followed at CHU Sainte-Justine since 2016 were included. To study the effect of Hydroxychloroquine clinical and biological characteristics were collected at diagnosis, before drug introduction, at 6 and 12 months of follow-up. To show the impact on histological lesions, we compared, for 6 patients, biopsies before and after introduction of Hydroxychloroquine with Oxford classification. Finally, to demonstrate the potential cortisone-sparing effect, we checked the cumulative dose and the total duration of corticosteroids in our 14 patients and in 56 patients with biopsy-proven IgA nephropathy from a multicentric cohort treated by corticosteroids without hydroxychloroquine. Results: In our cohort, we observed a non-significative reduction of proteinuria between treatment's introduction and 12 months of follow-up. In comparison with the other cohort, we noted that the decrease of proteinuria was significantly more important in the group without Hydroxychloroquine. Concerning the histological analysis, it seems that the proliferation whatever its form decreases or remains stable in the majority of cases. However, there is no effect on glomerulosclerosis if it is already advanced. Lastly, although the results are not significant, the cumulative dose and the duration of corticosteroids were higher in the group who received Hydroxychloroquine. Conclusion : We did not demonstrate that Hydroxychloroquine could have a strong benefit in the systematic therapeutic strategy either for proteinuria or for the corticosteroids economy.

## Histologic and immunologic markers to predict renal recurrence in IgA vasculitis nephritis in children

Karma Abukasm<sup>1</sup>, Natacha Patey<sup>2</sup>, H  l  ne Mathieu<sup>3</sup>, Lison Lachize<sup>3</sup>, Renato Monteiro<sup>4</sup>, Anne-Laure Lapeyraque<sup>1</sup>,  
Alexandra Cambier<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup> Department of Nephrology, Universit   de Montr  al, Centre hospitalier universitaire (CHU) Sainte-Justine, Montreal, Canada

<sup>2</sup> Department of Pathology, Universit   de Montr  al, CHU Sainte-Justine, Montreal, Canada

<sup>3</sup> Research Center of the CHU Sainte-Justine, Montreal, Canada

<sup>4</sup> Paris Cit   University, INSERM UMR1149 & CNRS EMR8252, Inflammex Laboratory of Excellence, Paris, France

**Contact:** alexandra.cambier.med@ssss.gouv.qc.ca

**Background :** Pediatric immunoglobulin A vasculitis nephritis (IgAVN) is a heterogenous disease, with variable and unpredictable long-term outcomes. Some patients will present a relapsing disease course mirroring IgA nephropathy. Both diseases share pathophysiological pathways, with evidence suggesting the role of APRIL. This study aims to compare patient characteristics to identify predictive patterns in IgAVN.

**Methods :** This is a retrospective cohort study in 51 pediatric patients diagnosed with IgAVN. The study comprised three clinical groups: monophasic disease, renal relapsing disease, and renal/cutaneous relapsing disease. Clinicopathological data was collected through record review at key moments of follow-up. APRIL-IgA complexes were quantified using ELISA techniques in banked serum samples.

**Results :** There were no clinical differences noted between the three groups. S1 (segmental glomerulosclerosis) and C1/C2 (crescents) on the Oxford score were more prevalent in patients with at least one renal relapse ( $p < 0.038$  and  $0.043$ ). APRIL-IgA circulating complexes were significantly higher in patients with isolated renal relapsing disease and endocapillary hypercellularity (E1) ( $p < 0.05$ ).

**Conclusion :** Scores of S1 and C1/C2 on the first kidney biopsy seem to be in favor of IgAVN recurrent renal disease. APRIL-IgA complexes seem higher in patients with renal recurrences, suggesting its possible pathophysiological and predictive role in IgAVN.

## Safety and immunogenicity of HPV vaccination in immunocompromised girls: the Primavera clinical trial (NCT 01687192)

Jérôme Harambat<sup>1</sup>, Guislaine Carcelain<sup>2</sup>, Tim Waterboer<sup>3</sup>, Dominique Debray<sup>4</sup>, Marina Charbit<sup>5</sup>, Bruno Ranchin<sup>6</sup>, Véronique Baudouin<sup>7</sup>, Stéphane Decramer<sup>8</sup>, Annie Lahoche<sup>9</sup>, Emma Allain-Launay<sup>10</sup>, Brigitte Bader-Meunier<sup>11</sup>, Frédéric Gottrand<sup>12</sup>, Guillaume Simon<sup>13</sup>, Laura Richert<sup>14</sup>, Isabelle Heard<sup>15</sup>

<sup>1</sup> Néphrologie Pédiatrique, CHU de Bordeaux ; <sup>2</sup> Immunologie, Hôpital Robert Debré, APHP ; <sup>3</sup> German Cancer Research Center (DKFZ), Virology Department, Heidelberg ; <sup>4</sup> Hépatologie Pédiatrique, Hôpital Necker, APHP ; <sup>5</sup> Néphrologie Pédiatrique, Hôpital Necker, APHP ; <sup>6</sup> Néphrologie Pédiatrique, CHU de Lyon ; <sup>7</sup> Néphrologie Pédiatrique, Hôpital Robert Debré, APHP ; <sup>8</sup> Néphrologie Pédiatrique, CHU de Toulouse ; <sup>9</sup> Néphrologie Pédiatrique, CHU de Lille ; <sup>10</sup> Rhumatologie Pédiatrique, CHU de Nantes ; <sup>11</sup> Immuno-rhumatologie Pédiatrique, Hôpital Necker, APHP ; <sup>12</sup> Hépatogastroentérologie Pédiatrique, CHU de Lille ; <sup>13</sup> CIC Pédiatrique, CHU de Bordeaux ; <sup>14</sup> Unité de Soutien Méthodologique à la Recherche Clinique, CHU de Bordeaux ; <sup>15</sup> Centre national de référence des papillomavirus humains (CNR HPV), Institut Pasteur, Paris

**Background:** Human papillomavirus (HPV) infection is found in about 30% of adolescent girls with solid organ transplant and autoimmune diseases can induce subsequent neoplasia. The aim of this trial was to determine the safety and immunogenicity of the quadrivalent HPV vaccine (HPV-6, -11, -16, and -18) in immunocompromised girls.

**Methods:** This prospective, open-label, single arm, phase 2 study was conducted in a national hospital-based research program and included clinically stable adolescent girls aged 9-17 years who were receiving immunosuppressive therapy. Participants received the quadrivalent HPV vaccine in intramuscular injections on Day 0 Month 2 and Month 6. Anti-HPV-6, -11, -16, and -18 neutralization titers determined using a pseudovirion-based neutralization assay were measured in serum before (month 0) and at months 7, 18 and 36 post vaccination. Anti-HPV T cell response was also studied at M7 and M18.

**Results:** A total of 37 girls receiving immunosuppressive therapy (median age 13.1 years, 17 kidney transplant recipients, 11 liver transplant recipients, 9 autoimmune diseases) were included. After vaccine series completion (n=36), 30 of 35 patients (85.7%, 95% CI 72.3-94.2) developed antibody responses to both HPV-16 and -18 types. Immunogenicity persisted at month 36. Geometric mean antibody levels for each HPV type were higher at months 7 and 18 than at baseline and greater for HPV-18 than -16. No serious adverse events were reported and mild, local adverse events were reported in 7 cases.

**Conclusions:** Treatment with the HPV vaccination in immunocompromised girls was followed by adequate antibody responses against HPV-16 and -18 types in 85% and no serious adverse events. HPV vaccination may be safely administered to girls post organ transplantation or in autoimmune diseases to reduce HPV infection and related neoplasia.

## Mambaquaretine, molécule d'intérêt dans le traitement des polykystoses rénales

Marc Fila<sup>1</sup>, Floriane Hemery<sup>1</sup>, Fabrice Raynaud, Bernard Mouillac<sup>2</sup>, Maïda Cardoso<sup>3</sup>, Hélène Perrochia<sup>4</sup>, Jean Paul Cristol<sup>5</sup>, Olivier Prodhomme<sup>6</sup> Nicolas Gilles<sup>7</sup>, Christiane Mendre<sup>2</sup>

*1 Néphrologie pédiatrique, CHU Arnaud de Villeneuve, Montpellier, 2 IGF, université Montpellier, CNRS, INSERM, Montpellier, France, 3 Bionanoimaging Foundry, CNRS, université de Montpellier, 4 Service anatomopathologie, CHU Montpellier, 5 Biochimie et Hormonologie, CHU Montpellier, 6 Imagerie pédiatrique, CHU Arnaud de Villeneuve, Montpellier, 7 CEA Saclay, Saclay, France*

**Contact :** [f-hemery@chu-montpellier.fr](mailto:f-hemery@chu-montpellier.fr)

**Introduction :** Les antagonistes des récepteurs V2 de la vasopressine, tel que le Tolvaptan, sont des molécules thérapeutiques validées cliniquement dans le traitement de la polykystose rénale (PKD) autosomique dominante. La potentielle hépatotoxicité et la perte de sélectivité de la molécule au long cours, ont conduit au développement de nouveaux antagonistes V2. L'objectif de cette étude est d'évaluer l'efficacité de la Mambaquaretine (MQ), nouvel antagoniste V2, sur le rat PCK, modèle animal validé de PKD.

**Matériels et Méthode :** 10 rats PCK âgés de 5 semaines recevaient une injection intra-péritonéale quotidienne de 0.1mg/kg de MQ et 10 rats contrôles, de sérum salé pendant 20 semaines. La diurèse, l'osmolarité urinaire et la protéinurie étaient mesurées aux semaines 1, 6, 12 et 20. Les animaux étaient euthanasiés à la 20<sup>ème</sup> semaine, les reins étaient analysés histologiquement pour évaluer les kystes et la fibrose rénale et pour étude des seconds messagers par Western Blot. Le débit de filtration glomérulaire était estimé par méthodes classiques. Des IRM in vivo et ex vivo étaient pratiquées aux semaines 0, 12 et 20 pour évaluation des kystes.

**Résultats :** On constate une diminution significative de 26 % de la surface kystique, de 33% de la fibrose rénale et un ralentissement de 58 % de la progression de l'insuffisance rénale dans le groupe MQ, sans épuisement de l'effet aquarétique au long cours. Aucune inhibition significative des seconds messagers n'a été mise en évidence.

**Conclusion :** La MQ est capable d'inhiber la formation de kystes et la fibrose rénale dans la PKD et de ralentir la progression de l'insuffisance rénale.

## Le syndrome hémolytique et urémique chez l'enfant : à propos de 22 cas

G. Benbrahim Ansari , M. Jalal , H. Aboufaris , A. Sakhi , K. Bouayed

*Service rhumatologie-médecine interne et néphrologie pédiatriques, Hôpital Mère-Enfant Abderrahim Harouchi, CHU Ibn Rochd, Casablanca-Maroc*

**Contact :** [ansarighita65@gmail.com](mailto:ansarighita65@gmail.com)

**Introduction :** Le syndrome hémolytique urémique (SHU) représente la première cause d'IRA chez les enfants de moins de 3ans. Le SHU de l'enfant est dominé par le SHU typique ou post diarrhéique +++

**Objectif :** Etudier le profil clinique, paraclinique, thérapeutique et évolutif des enfants atteints de SHU et Souligner l'intérêt de la surveillance rénale à vie afin d'améliorer le pronostic

**Patients et méthodes :** Etude rétrospective-prospective (Janvier 2018-Décembre 2022)

Critères d'inclusion : patients ayant une anémie hémolytique, une thrombopénie et une IRA

**Résultats :** Durant la période d'étude, 22 patients ayant eu un SHU ont été recensés avec un âge moyen de 4.5 ans. On note une prédominance masculine avec un Sex ratio M/f :1.2. 85% des patients avaient un SHU typique et 15% un SHU atypique. Les signes cliniques de l'atteinte rénale étaient dominés par l'HTA dans 55% des cas, les œdème dans 25% des cas, l'oligo-anurie dans 25% . L'Atteinte extra rénale était faite d'atteinte neurologique dans 30% des cas, d'une atteinte oculaire dans 15% des cas, une atteinte cardiaque dans 10% des cas et une pancréatite dans 5% des cas. L'anémie hémolytique, la thrombopénie et l'IRA ont été objectivées chez 100% des patients, une protéinurie élevée chez 70% des patients et une cytolysé hépatique chez 85% des cas. La ponction biopsie rénale a été faite chez 18% des cas. L'épuration extra-rénale a été indiquée chez 12patients. L'évolution était marquée par la normalisation de la fonction rénale chez 16cas (72.7%). Chez 6patients, l'évolution était vers l'insuffisance rénale chronique.

**Conclusion :** Les microangiopathies thrombotiques (MAT) sont des pathologies rares dominées par le SHU typique dont l'évolution est le plus souvent favorable. Il existe un risque de séquelles rénales à long terme d'où l'intérêt d'un suivi à vie : contrôle de la pression artérielle, microalbuminurie, évaluation régulière du DFG et néphroprotection.

## Profils et traitements d'une cohorte de patients pédiatriques atteints de Fungus Ball

AUGER Martin<sup>1</sup>, PARMENTIER Cyrielle<sup>1</sup>, CLEMIDI Pauline<sup>2</sup>, GUITARD Juliette<sup>3</sup>, GUERIN Florent<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Service de Néphrologie Pédiatrique, Hôpital Armand-Trousseau, APHP, Paris <sup>2</sup>Service de Chirurgie Pédiatrique Viscérale et Néonatale, Hôpital Armand-Trousseau, APHP, Paris, <sup>3</sup>Service de Parasitologie-Mycologie, Hôpital Saint-Antoine APHP, Paris, <sup>4</sup>Service de Chirurgie pédiatrique viscérale et urologique, Hôpital Bicêtre, APHP, Le Kremlin-Bicêtre.

Contact : [martin.auger@aphp.fr](mailto:martin.auger@aphp.fr)

**Introduction** : Les fungus ball rénaux sont une complication rare, grave, difficile à traiter et mal décrite des infections fongiques urinaires. L'objectif de ce travail est de décrire les facteurs de risques associés à leur survenue et leur prise en charge.

**Méthodes** : Analyse descriptive rétrospective des patients pédiatriques dans deux centres hospitaliers pédiatriques d'Ile-de-France, diagnostiqués entre Avril 2016 et Septembre 2023.

**Résultats** : Sept patients ayant présenté des fungus ball ont été inclus, avec un âge médian de 58 jours. Tous les patients présentent une pathologie entraînant une dilatation des voies urinaires en lien avec une pathologie urinaire obstructive pour 5 d'entre eux. Le germe retrouvé est le Candida Albicans. 5 patients ont été traités par instillation intrarénale de caspofungine avec dérivation des urines par urétérostomie, et amphotéricine B associée. 2 ont été traitées par amphotéricine B seule. 1 patient traité instillation à nécessiter une néphrectomie pour persistance, 1 autre a évolué avec une forme chronique avec insuffisance rénale. Les 5 autres patients sont considérés comme guéris.

**Conclusion** : Les fungus ball sont principalement diagnostiqués chez des nourrissons avec des malformations urologiques obstructives. Les prises en charges thérapeutiques sont hétérogènes, associant dérivations des voies urinaires et traitement antifongique par instillation intra rénale, ou par voie générale permettant une guérison dans 80% des cas.

## The use of genetic testing in pediatric patients with chronic kidney diseases

Ancuța Caliment, Öllil Van Reeth, Charlotte Hougardy, Karin Dahan, Olivier Niel

*CHL: Centre Hospitalier de Luxembourg*

**Background:** The use of genetic testing in pediatric patients with chronic kidney diseases (CKD) has increased exponentially lately, particularly with the emergence of novel sequencing techniques. However, genetic yield remains unexpectedly low in nephrology. The increasing choices of genetic testing can be seen as an obstacle by clinicians, in the absence of a strong background in genetics. We propose a step-by-step, multidisciplinary strategy for the diagnostic evaluation of pediatric patients with CKD and appropriate genetic test selection (based on the patient's phenotype and family history) to maximize the yield of genetic testing.

**Methods:** 126 patients were enrolled in a retrospective file analysis. Genetic testing techniques included: phenotype-associated next-generation panel sequencing (N= 41), Sanger and Snapshot sequencing (N=3) and/or whole exome sequencing (N=2).

**Results:** Overall genetic yield reached 63%, and genetic testing significantly impacted patient management in 70%. Genetic analyses led to significant treatment modifications, renal biopsy sparing, personalized nephroprotection and tailored genetic counselling. Of note, the evaluation of Human Phenotype Ontology term accuracy in the cohort identified causal mutations in 85% of the patients at most.

**Conclusion:** Here we suggest a step-by-step, multidisciplinary strategy to maximize the yield of genetic testing in pediatric patients with CKD to optimize patient care.



## E-POSTERS

- [p43](#) : La maladie rénale chronique chez l'enfant : profil clinique, étiologique et thérapeutique - *G Benbrahim*
- [p44](#) : Un syndrome néphrotique congénital compliqué d'une ischémie mésentérique - *G. Benbrahim*
- [p45](#) : Une maladie rénale chronique compliquant une fibrose rétropéritonéale secondaire à une sclérodémie juvénile - *G. Benbrahim*
- [p46](#) : Une association rare: glomérulonéphrite post-infectieuse aiguë et microangiopathie thrombotique : à propos de deux cas - *G. Benbrahim*
- [p47](#) : Lumasiran dans l'hyperoxalurie primitive de type 1 avec altération de la fonction rénale: analyse à 24 mois de l'essai de phase 3 ILLUMINATE-C - *John Lieske*
- [p48](#) : La néphrocalcinose peut disparaître chez les nourrissons recevant une thérapie précoce par lumasiran, *D.Kayal*
- [p49](#) : Cibler la glycolate-oxydase pour le traitement de l'hyperoxalurie primaire de type 1 : développement et caractérisation clinique du Lumasiran, un ARNi thérapeutique - *Hadas Shasha-Lavsky*
- [p50](#) : Analyse génomique dans une néphropathie pédiatrique inexplicée : un diagnostic inhabituel de l'hyperoxalurie primaire - *Dima Kayal*
- [p51](#) : Stérilisation d'un cathéter de dialyse péritonéale par verrou d'Urokinase, en contexte de péritonite récidivante à Staphylocoque Epidermidis. A propos d'un cas et revue de la littérature - *Antoine Mouche*
- [p52](#) : Cystite à BK virus chez un enfant de 9 ans à 1 mois de sa transplantation rénale : étude d'un cas pédiatrique lillois - *P. Violier*
- [p53](#) : Syndrome hémolytique et urémique atypique à anticorps anti facteur-H : A propos de 3 cas pédiatriques lillois - *P. Violier*
- [p54](#) : SYNDROME DE WOLFRAM, Syndrome DIDMOAD : Diabète Insipidus, Diabetes Mellitus, Optic Atrophy, and Deafness - *L.Messai*

## La maladie rénale chronique chez l'enfant : profil clinique, étiologique et thérapeutique

G. Benbrahim , Ansari , M. Jalal , H. Aboufaris , A. Sakhi , K. Bouayed

Service de rhumatologie-médecine interne et néphrologie pédiatriques, Hôpital Mère-Enfant A.Harouchi. CHU Ibn Rochd, Casablanca-Maroc.

Contact : [ansarighita65@gmail.com](mailto:ansarighita65@gmail.com)

**Introduction :** L'insuffisance rénale chronique est une pathologie rare chez l'enfant mais qui nécessite une prise en charge adaptée et très spécialisée. Les étiologies sont essentiellement représentées par les anomalies congénitales des reins et des voies urinaires, génétiques et glomérulaires.

**Objectif :** Etudier le profil clinique, paraclinique, étiologique et thérapeutique de l'insuffisance rénale chronique chez l'enfant

**Patients et méthodes :** Etude analytique rétrospective (Janvier 2020-Septembre 2023)

**Résultats :** 91 patients ayant une maladie rénale chronique ont été recensés avec un âge moyen de 7.6 ans. On note une prédominance masculine avec un Sex ratio M/f :2. 9.4% des patients étaient au stade de la maladie rénale chronique, 26.3% des patients étaient au stade de l'insuffisance rénale sévère, 22.5% au stade modéré et 41.8% des cas ont été diagnostiqués au stade terminal. Le profil clinique et biologique de l'atteinte rénale était dominé par l'acidose métabolique chez 55cas (74,6%), l'HTA dans 32% des cas (42,6%), le retard de croissance chez 48cas (64%), l'anémie chez 49 patients (65,3%) avec présence des signes d'ostéodystrophie rénale chez 3cas. Les étiologies étaient dominées par les uropathies malformatives chez 51.3% des cas et dans 14,3% des cas l'étiologie est restée inconnu.

La prise en charge thérapeutique était basée sur l'épuration extra-rénale associée au traitement conservateur chez 37 cas (40.6%) : dialyse péritonéale chez 16patients, switch DP-HD chez 4patients et hémodialyse chez 17 patients. Le traitement conservateur des complications sans EER était le pilier de la prise en charge chez 54 patients.

**Conclusion :** La maladie rénale chronique de l'enfant reste longtemps silencieuse ce qui induit un retard de prise en charge avec une évolution rapide vers l'insuffisance rénale chronique terminale, d'où l'intérêt du dépistage précoce basé sur la prise de la pression artérielle et la réalisation de la bandelette urinaire, afin de ralentir la progression de la maladie et limiter la complication.

Accès poster :



## Un syndrome néphrotique congénital compliqué d'une ischémie mésentérique

G. Benbrahim , Ansari , H. Aboufaris , A. Sakhi , K. Bouayed

*Service rhumatologie-médecine interne et néphrologie pédiatriques, Hôpital Mère-Enfant A.Harouchi.Casablanca-Maroc*

**Contact :** [ansarighita65@gmail.com](mailto:ansarighita65@gmail.com)

**Introduction :** La syndrome néphrotique congénital expose à la dénutrition favorisée par les fuites protidiques et les difficultés d'alimentation. L'ensemble de ces perturbations explique leur susceptibilité aux infections bactériennes, ainsi qu'aux complications thromboemboliques (10 % des cas). Celles-ci peuvent survenir en intra-utérin et atteindre tous les vaisseaux.

Nous rapportons l'observation d'un cas de syndrome néphrotique congénital illustrant l'état d'hypercoaguabilité entraînant une ischémie avec une nécrose importante de l'intestin grêle.

**Observation :** Il s'agit d'un nourrisson de sexe masculin, âgé de 3mois, qui présente un syndrome néphrotique congénital secondaire à une infection à cytomégalovirus (CMV)confirmée, diagnostiqué à l'âge de 2mois et 15jours. Le nourrisson a présenté un tableau d'occlusion intestinale fait de vomissements bilieux, d'arrêt des matières et de distension abdominale importante avec à l'examen abdominal retrouve un abdomen distendu et tendu. L'abdomen sans préparation a montré de multiples niveaux hydro-aériques plus larges que hauts avec absence d'aération intestinale au niveau pelvien. Le bilan biologique a objectivé une hypoalbuminémie à 10g/l et une CRP élevée à 209mg/l. L'exploration chirurgicale en urgence a mis en évidence une nécrose intestinale étendue sur 50cm en amont de la valvule iléo-cécale. Une résection de la partie nécrosée a été réalisée. L'évolution était marquée par le décès du nourrisson en post-opératoire immédiat suite à la survenue d'un un choc septique.

**Discussion et conclusion :** L'ischémie mésentérique est une complication thrombo-embolique du SN rarement rapportée chez la population pédiatrique. Elle représente une urgence chirurgicale pouvant mettre en jeu le pronostic vital, d'où l'intérêt d'y penser devant un tableau d'abdomen aigu chez tout nourrisson ou enfant ayant un terrain de syndrome néphrotique.

Accès poster :



## Une maladie rénale chronique compliquant une fibrose rétropéritonéale secondaire à une sclérodémie juvénile

G. Benbrahim , Ansari , H. Aboufaris , A. Sakhi , K. Bouayed

*Service rhumatologie-médecine interne et néphrologie pédiatriques, Hôpital Mère-Enfant A.Harouchi.Casablanca-Maroc*

**Contact :** [ansarighita65@gmail.com](mailto:ansarighita65@gmail.com)

**Introduction :** La fibrose rétropéritonéale (FRP) est une affection rare. Elle demeure idiopathique dans nombre de cas, mais différentes associations pathologiques ont été décrites. La coexistence d'une vascularite ou d'une connectivite, tels que la sclérodémie, est rare.

**Matériels et méthodes :** Nous rapportons une observation exceptionnelle de FRP se développant chez une patiente présentant une sclérodémie juvénile, et se compliquant d'une maladie rénale chronique.

**Observation :** Il s'agit d'une patiente âgée de 16 ans suivie au service pour une sclérodémie dans un contexte syndromique depuis l'âge de 14ans. La patiente a été admise après deux ans d'évolution au service dans un tableau d'insuffisance rénale aigue obstructive.

L'échographie et le scanner abdomino-pelvien avaient révélé une urétérohydronéphrose majeure bilatérale avec infiltration tissulaire rétropéritonéale diffuse englobant les vaisseaux et les uretères. La scintigraphie au DMSA avait montré un rein droit non fonctionnel. Le bilan biologique avait mis en évidence une insuffisance rénale avec un taux d'urée à 1,64g/l et un taux de créatinine à 52mg/l avec un débit de filtration glomérulaire (DFG) à 12,6ml/min/1,73m<sup>2</sup>.

En plus de la mise en place d'une néphrostomie gauche avec une montée de sonde JJ à droite, la patiente a été mise sous corticothérapie avec un traitement immunosuppresseur (mycophénolate mofétil).

A moyen et à long terme, la patiente a gardé une insuffisance rénale d'allure chronique modérée stade 3, avec persistance voire extension de la masse tissulaire rétro et sous péritonéale.

**Conclusion :** La FRP se manifeste souvent par une symptomatologie souvent commune et aspécifique, débutant de façon insidieuse, d'où le retard diagnostique. On souligne l'intérêt d'un suivi régulier des patients atteints de FRP pour dépister les rechutes et l'éventuelle évolution vers une insuffisance rénale chronique.

**Accès poster :**



## Une association rare: glomérulonéphrite post-infectieuse aiguë et microangiopathie thrombotique : à propos de deux cas

G. Benbrahim, Ansari , Y.Benchakroune , H. Aboufaris , A. Sakhi , K. Bouayed

Service rhumatologie-médecine interne et néphrologie pédiatriques, Hôpital Mère-Enfant A.Harouchi.Casablanca-Maroc

Contact : [ansarighita65@gmail.com](mailto:ansarighita65@gmail.com)

**Introduction :** Le syndrome hémolytique et urémique (SHU) et la glomérulonéphrite post-infectieuse (GNA PI) sont deux entités pathologiques bien définies. Elles représentent des causes fréquentes de l'insuffisance rénale aigue chez l'enfant. Bien que le syndrome hémolytique et urémique atypique et la GNA PI sont liés à une dysrégulation de la voie alterne du complément, leur association est rarement observée et décrite dans la littérature.

**Matériel et méthodes :** Nous rapportons les observations de deux enfants présentant une association d'un SHU atypique et une GNA PI.

**Résultats :** Il s'agit de deux filles âgées respectivement de 13ans et 9ans, ayant un tableau de glomérulonéphrite aigue, une protéinurie massive et une insuffisance rénale sévère compliquée d'anurie chez les deux patientes, avec notion d'angines précédant le tableau clinique chez les deux patientes. On note la présence d'une anémie hémolytique et d'une thrombopénie chez les deux. Le taux des ASLO était élevé chez les deux patientes. Le C3 était consommé et le C4 était normal chez les deux patientes, tandis que le CH50 était consommé chez une seule patiente. La ponction biopsie rénale avait montré des lésions mésangio-prolifératives avec présence de humps et des dépôts de C3 chez une patiente et des lésions de prolifération endo-capillaire avec dépôts de humps associées à une prolifération extra-capillaire chez l'autre patiente. Les deux patientes ont nécessité une épuration extra-rénale avec une bonne évolution à court et à moyen terme.

**conclusion :** Les enfants ayant les caractéristiques cliniques et biologiques du SHU et de la GNA PI avec des lésions histologiques de la GNA PI, semblent avoir un pronostic favorable comme celui décrit dans la GNA PI isolée, contrairement à celui du SHU.

Accès poster :



## Lumasiran dans l'hyperoxalurie primitive de type 1 avec altération de la fonction rénale: analyse à 24 mois de l'essai de phase 3 ILLUMINATE-C

**John Lieske<sup>1</sup> ; Anne-Laure Sellier-Leclerc<sup>2</sup> ; Hadas Shasha-Lavsky<sup>3</sup> ; Eva Simkova<sup>4</sup> ; Arnaud Devresse<sup>5</sup> ; Mini Michael<sup>6</sup> ; Daniella Magen<sup>7</sup> ; Yaacov Frishberg<sup>8</sup> ; Sevcan Bakkaloglu<sup>9</sup> ; Chebl Mourani<sup>10</sup> ; Rola Saqan<sup>11</sup> ; Richard Singer<sup>12</sup> ; Isabella Guzzo<sup>13</sup> ; Nune Makarova<sup>14</sup> ; Richard Willey<sup>14</sup> ; Cristin Kaspar<sup>14</sup> ; John M. Gansner<sup>14</sup> ; Jaap W. Groothoff<sup>15</sup>**

*1*Division de néphrologie et d'hypertension, Mayo Clinic, Rochester, MN, USA ; *2* Hôpital Femme Mère Enfant en Centre d'Investigation Clinique INSERM, Hospices Civils de Lyon, ERKnet, Bron, France ; *3* Pediatric Nephrology Unit, Galilee Medical Center, Nahariya, Israel ; *4* Nephrology - Medical Affairs, Al Jalila Children's Specialty Hospital, Dubai, UAE ; *5* Division de néphrologie, Cliniques universitaires Saint-Luc, Bruxelles, Belgique ; *6* Division de néphrologie pédiatrique, département de pédiatrie, Texas Children's Hospital/Baylor College of Medicine, Houston, TX, États-Unis ; *7* Institut de néphrologie pédiatrique, Rambam Health Care Campus, Haïfa, Israël ; *8* Division de néphrologie pédiatrique, Centre médical Shaare Zedek, Jérusalem, Israël, Faculté de médecine, Université hébraïque, Jérusalem, Israël ; *9* Département de néphrologie pédiatrique, Faculté de médecine, Université Gazi, Ankara, Turquie ; *10* Pédiatrie, Hôpital Hôtel-Dieu de France (HDF), Beyrouth, Liban ; *11* Centre de recherche pharmaceutique - Université jordanienne des sciences et de la technologie, Irbid, Jordanie ; *12* Senior Staff Specialist, Renal Service, Canberra Health Services, Garran, ACT, Australia ; *13* Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Rome, Italy ; *14* Alnylam Pharmaceuticals, Cambridge, MA, USA ; *15* Department of Pediatric Nephrology, Emma Children's Hospital, Amsterdam UMC, University of Amsterdam, Amsterdam, Netherlands

L'HP1, maladie génétique rare, est associée à une surproduction hépatique d'oxalate pouvant entraîner une maladie rénale chronique (MRC). L'oxalate plasmatique (POx) augmente avec le déclin de la fonction rénale, entraînant une oxalose systémique. Lumasiran, un ARN interférent thérapeutique qui réduit la production hépatique d'oxalate, administré à des patients atteints d'HP1 et de CKD 3b-5 dans l'essai ILLUMINATE-C a entraîné une diminution de la POx aux mois 6 et 12 avec un profil de sécurité acceptable. Nous présentons ici les résultats de l'étude à 24 mois. ILLUMINATE-C, étude en cours sur 21 patients, à un seul bras, évalue le lumasiran chez des patients HP1 de tous âges, DFGe  $\leq 45$  ml/min/1,73m<sup>2</sup> y compris en hémodialyse, POx  $\geq 20$   $\mu$ mol/L. La réduction moyenne de la POx par rapport à la valeur initiale à M24 était de 60,5 % (Cohorte sans hémodialyse) et de 30,6 % (Cohorte hémodialysée). Les réductions de POx avec le lumasiran ont été maintenues à M24 avec un profil de sécurité acceptable chez les patients PH1 atteints d'IRC 3b-5, y compris ceux en hémodialyse, et chez les patients avec une transplantation rénale isolée. Les indicateurs non invasifs d'oxalose systémique semblent stables ou en voie d'amélioration après 2 ans de traitement.

Accès poster :



## La néphrocalcinose peut disparaître chez les nourrissons recevant une thérapie précoce par lumasiran

D.Kayal<sup>1</sup>, AL.Sellier-Leclerc<sup>1</sup>, C.Acquaviva-Bourdain<sup>2</sup>, A.De Mul<sup>1</sup>, S.Cabet<sup>3</sup>, J.Bacchetta<sup>1,4</sup>

<sup>1</sup> pediatric nephrology department, femme mere enfant hospital-hcl, <sup>2</sup> biochemistry and molecular biology department- hcl, <sup>3</sup> radiology department-hcl, <sup>4</sup> inserm, umr 1033, faculty of medicine of lyon est, claudes bernard university lyon 1

**Introduction :** Lumasiran est la première thérapie par interférence ARN (ARNi) approuvée pour le traitement de l'hyperoxalurie primaire de type 1 (HP1).

**Matériel et méthodes :** Nous rapportons ici l'amélioration rapide voire la disparition de la néphrocalcinose après un traitement précoce par lumasiran chez deux enfants.

**Résultats :** Chez le patient 1, HP1 a été suspectée en raison de la découverte fortuite d'une néphrocalcinose de stade 3 chez un garçon de 4 mois. Chez le patient 2, une néphrocalcinose bilatérale de stade 3 a été diagnostiquée à l'âge de 22 mois, simultanément à une pyélonéphrite aiguë. Les taux d'oxalate urinaire (Uox) et de glycolate urinaire (Ugly) étaient élevés chez les deux patients ; c'est pourquoi le traitement par lumasiran a été initié avant la confirmation génétique. La néphrocalcinose a commencé à s'améliorer et a disparu après 27 mois et 1 an de traitement chez les patients 1 et 2 respectivement.

**Conclusion :** Ces deux cas cliniques illustrent l'efficacité d'un traitement précoce par lumasiran chez les nourrissons pour améliorer voire normaliser la néphrocalcinose. Selon les dernières recommandations européennes en 2023, l'intérêt de commencer le traitement rapidement dès qu'une HP1 est fortement suspectée, sans attendre la confirmation génétique, pourrait avoir un impact sur le bon fonctionnement rénal à long terme.

Accès poster :



## Cibler la glycolate-oxydase pour le traitement de l'hyperoxalurie primaire de type 1 : développement et caractérisation clinique du Lumasiran, un ARNi thérapeutique

Hadas Shasha-Lavsky, MD<sup>1</sup>, Arnaud Devresse, MD, PhD<sup>2</sup>, Fitsum Guebre-Egziabher, MD, PhD<sup>3</sup>, Wesley Hayes, MBBChir<sup>4</sup>, Julien Hogan, MD, PhD<sup>5</sup>, Sally-Anne Hulton, MD<sup>6</sup>, Daniella Magen, MD<sup>7</sup>, Chebl Mourani, MD<sup>8</sup>, J. Scott Overcash, MD<sup>9</sup>, Jeffrey M. Saland, MD<sup>10</sup>, Rola Saqan, MD<sup>11</sup>, David J. Sas, DO, MPH<sup>12</sup>, Eva Simkova, MD<sup>13</sup>, Richard Singer, MBChB<sup>14</sup>, Nune Makarova, MD, MPH<sup>15</sup>, Cristin Kaspar, MD<sup>15</sup>, John M. Gansner MD, PhD<sup>15</sup>, Anne-Laure Sellier-Leclerc, MD<sup>16</sup>

<sup>1</sup>Pediatric Nephrology Unit, Galilee Medical Center, Azrieli Faculty of Medicine, Bar-Ilan University, Nahariya, Israel; <sup>2</sup>Division of Nephrology, Cliniques Universitaires Saint-Luc, Brussels, Belgium; <sup>3</sup>Nephrology and Renal Function Unit, Edouard Herriot Hospital, Hospices Civils de Lyon, INSERM 1060, Lyon, France; <sup>4</sup>Department of Paediatric Nephrology, Great Ormond Street Hospital, London, UK; <sup>5</sup>Pediatric Nephrology Department, Hôpital Robert-Debré, APHP, Paris, France; <sup>6</sup>Birmingham Women's and Children's Hospital, Birmingham, UK; <sup>7</sup>Pediatric Nephrology Institute, Haifa, Israel; <sup>8</sup>Pediatrics, Hôtel-Dieu de France Hospital (HDF), Beirut, Lebanon; <sup>9</sup>Velocity Clinical Research, San Diego, CA, USA; <sup>10</sup>Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York, NY, USA; <sup>11</sup>Pharmaceutical Research Center - Jordan University of Science and Technology, Irbid, Jordan; <sup>12</sup>Division of Pediatric Nephrology and Hypertension, Mayo Clinic, Rochester, MN, USA; <sup>13</sup>Al Jalila Children's Hospital, Dubai, United Arab Emirates; <sup>14</sup>Canberra Health Services, Garran, ACT, Australia; <sup>15</sup>Alnylam Pharmaceuticals, Cambridge, MA, USA; <sup>16</sup>Hospices Civils de Lyon, Bron, France

L'hyperoxalurie primaire de type 1 (HP1), maladie autosomique récessive causée par une activité déficiente de l'enzyme hépatique AGT, est associée à une surproduction d'oxalate, à des lésions rénales progressives et, éventuellement, à une oxalose systémique. Le lumasiran, traitement approuvé pour l'HP1 chez les enfants et les adultes, est un siRNA qui réduit les niveaux d'oxalate en ciblant l'ARNm codant pour la GO. La GO est une cible favorable car elle se situe en amont de l'AGT et est exprimée principalement dans le foie. Le programme de développement clinique du lumasiran comprend des essais menés sur des patients d'âges divers et dont la gravité de l'HP1 varie. Cela inclut la partie B d'une étude de phase 1/2, l'extension ouverte de phase 2 correspondante, ainsi que trois études de phase 3 : ILLUMINATE-A, ILLUMINATE-B et ILLUMINATE-C. Le lumasiran est associé à une réduction rapide et durable des taux d'oxalate et à des effets favorables sur les résultats cliniques importants (fonction rénale, calculs rénaux, néphrocalcinose médullaire) ; de légères réactions au site d'injection ont été signalées. Les périodes d'extension ouvertes de ces études continuent à fournir des données sur l'efficacité et la sécurité à long terme (jusqu'à 60 mois) du traitement par lumasiran.

**Funding :** Alnylam Pharmaceuticals.

Accès poster :



## Analyse génomique dans une néphropathie pédiatrique inexpliquée : un diagnostic inhabituel de l'hyperoxalurie primaire

Dima Kayal <sup>1</sup>, Aurélia Bertholet-Thomas <sup>1</sup>, Cécile Acquaviva-Bourdain <sup>1</sup>, Anne-Laure Sellier-Leclerc <sup>1</sup>, Rosa Vargas-Poussou <sup>2</sup>, Catherine Didier-Wright <sup>3</sup>, Laurence Michel <sup>1</sup>, Justine Bacchetta <sup>1</sup>

<sup>1</sup> Rare Diseases Reference Center MaReGE – Lyon – France - Filière ORKID

<sup>2</sup> HEGP – Paris- France, <sup>3</sup> Hospital Annecy – France

**Introduction** : L'hyperoxalurie primaire de type 1 (HP1) est une maladie récessive rare entraînant une néphrocalcinose, des calculs rénaux, une insuffisance rénale et une oxalose systémique. Le diagnostic doit être envisagé précocement pour initier une prise en charge standard, voire des thérapies d'interférence ARN (ARNi) dans les cas graves, afin de prévenir la détérioration rénale.

**Matériels et méthodes** : Nous présentons le cas d'un nourrisson atteint d'une tubulopathie atypique, diagnostiqué avec l'HP1 grâce à une analyse génomique.

**Résultats** : Un prématuré eutrophe a été diagnostiqué avec une tubulopathie proximale en raison d'une prise de poids insuffisante à 2 semaines de vie, présentant une hyponatrémie sévère, une acidose métabolique, une hypophosphatémie, une hypomagnésémie, une hypokaliémie transitoire et une insuffisance rénale aiguë. Les échographies rénales ont montré deux reins agrandis et hyperéchogènes. La bêta2-microglobulinurie urinaire était augmentée sans hypercalciurie. L'excrétion urinaire d'oxalate n'a pas été initialement évaluée. Le patient a reçu des suppléments électrolytiques jusqu'à l'âge de 2 mois. Malgré cela, une hypomagnésémie sévère persistante a été observée. Une analyse génétique a exclu notre première hypothèse, la mutation HNF1 $\beta$ . Un panel tubulaire ciblée sur l'hypomagnésémie est revenu également négatifs. Les échographies rénales montrant une évolution vers la néphrocalcinose, ont conduit à une analyse génomique ultérieure et révélant une HP1 à l'âge de 3,5 ans. Le traitement par ARNi a été initié en raison d'une néphrocalcinose sévère.

**Conclusion** : Le diagnostic de la PH1 n'est pas toujours facile. Des présentations inhabituelles peuvent conduire à une analyse génétique exhaustive, y compris une analyse génomique, d'autant plus que de nouvelles thérapies ciblées sont disponibles.

Accès poster :



## Stérilisation d'un cathéter de dialyse péritonéale par verrou d'Urokinase, en contexte de péritonite récidivante à Staphylocoque Epidermidis. A propos d'un cas et revue de la littérature

Antoine Mouche<sup>1,2</sup>, Cyrielle Parmentier<sup>1</sup>, Jean-Daniel Delbet<sup>1</sup>, Tim Ulinski<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Service de néphrologie pédiatrique, Hôpital Armand Trousseau, APHP, DMU Origyne, Paris

<sup>2</sup>Sorbonne Université, Paris

La péritonite est une complication redoutée en dialyse péritonéale. La formation d'un biofilm sur le cathéter constitue une zone propice aux bactéries, conduisant au risque de récurrence infectieuse au même germe. Dans ces cas, le retrait du cathéter est souvent décidé.

Dès 1987, Pickering rapportait grâce à l'Urokinase et la Rifampicine avoir guéri 3 patients de péritonites récidivantes à Staphylocoque Epidermidis, sans retirer leur cathéter. Par la suite, plusieurs équipes ont également rapporté son efficacité dans ces situations de récurrence.

Nous rapportons ici le cas d'une patiente chez qui la réalisation d'un verrou d'urokinase suivi d'un traitement par Rifampicine, a permis d'éradiquer une péritonite récidivante à S. Epidermidis.

### Cas clinique :

Il s'agit d'une patiente de 10 mois avec un syndrome de Denys-Drash, en dialyse péritonéale depuis l'âge de 2 mois, ayant présenté une rechute de péritonite à S. Epidermidis 15 jours après la fin d'un traitement par Vancomycine intra-péritonéale (IP) de 3 semaines bien conduit.

La patiente est d'abord retraitée par 3 semaines de Vancomycine IP. Puis un verrou d'Urokinase (5000 UI/mL) est laissé infuser 02h, suivi d'un verrou de Vancomycine (2.5 mg/mL) pour 02h. Par la suite, le traitement par Vancomycine IP est prolongé 7 jours, avec en parallèle un traitement per-os par Rifampicine 20 mg/kg/j pour 3 semaines.

Avec un recul de 8 mois, aucune récurrence infectieuse à S. Epidermidis (ni à aucun autre germe) n'a été constatée.

### Conclusion :

L'Urokinase, par son action locale de dissolution du biofilm, aura permis aux antibiotiques d'agir sur les germes inaccessibles jusqu'alors. Par ailleurs, la Rifampicine est un antibiotique connu pour pouvoir pénétrer dans le silicastic du cathéter. Ces actions combinées ont rendu possible l'éradication du réservoir bactérien, évitant l'ablation du cathéter.

**Mots clés :** Dialyse péritonéale ; péritonite ; Urokinase ; biofilm

Accès poster :



## Cystite à BK virus chez un enfant de 9 ans à 1 mois de sa transplantation rénale : étude d'un cas pédiatrique lillois.

P. Violier , M. Freppel , A.Lahoche , R.Novo , C.Samaille , E.Paugam , A. Bennour

*Service de néphrologie et d'hémodialyse pédiatrique, hôpital Jeanne de Flandre, CHU de Lille*

Nous rapportons le cas d'un jeune garçon de 9 ans transplanté du rein en juin 2023 sur une insuffisance rénale terminale dans un contexte de dysplasie rénale bilatérale. Le geste chirurgical s'est déroulé sans complication. Il s'agissait d'une transplantation en donneur décédé. Le statut virologique du donneur était EBV +/- CMV -. L'immunosuppression initiale était standard. En juillet 2023 soit un mois après la transplantation, apparition d'un décalage de la créatininémie aux alentours de 90 $\mu$ mol/L protéinurie associée. Une majoration de la corticothérapie était instaurée devant une suspicion de rejet cellulaire. A 1 mois 1/2 de greffe, apparition d'un épaississement diffus et circonférentiel de la vessie sans dilatation des cavités pyélocalicielles, un cortex hyperéchogène et une baisse de la différenciation cortico-médullaire. Les PCR EBV, CMV et BK virus était négatives. La virurie BK virus n'était pas réalisée initialement. 3 mois après la transplantation en septembre 2023, apparition de douleurs et de brûlures mictionnelles avec dysurie sans hématurie macroscopique ni fièvre. De façon concomitante, majoration de la créatininémie jusqu'à 390  $\mu$ mol/L et apparition d'une protéinurie mixte jusqu'à 3,32 g/L, sans anticorps dirigés contre le greffon (DSA). La diurèse était conservée sans épisode d'oligurie. Il n'y avait pas de syndrome inflammatoire, les ECBU étaient stériles sans leucocyturie ni hématurie. L'échodoppler de contrôle retrouvait l'épaississement de vessie déjà connu, sans dilatation des cavités pyélocalicielles avec persistance de la diminution de la différenciation cortico-médullaire. La prise en charge initiale consistait en l'administration de 3 bolus de SOLUMEDROL devant une suspicion de rejet cellulaire et en la décision de dériver les urines par sonde urinaire à demeure et pose d'une sonde double J. Une ponction biopsie rénale ainsi qu'une biopsie de vessie étaient réalisées dans le même temps. L'anatomopathologie rénale ne mettait pas encore évidence de rejet ni d'argument pour une infection à BK virus, elle retrouvait un aspect de nécrose tubulaire aiguë et de néphrocalcinose. L'anatomopathologie de la vessie retrouvait un aspect de fibrose. Sur le plan virologique, la virurie BK virus à 3 mois de greffe rénale était positive à plus de 100 000 000 UI/mL (soit 8log10) associée à une PCR BK virus sanguine à 347 UI/ml soit 2.54 log10. L'ECBU était stérile. Un essai de désondage avec ablation de la sonde JJ était réalisé avec aggravation de nouveau de la fonction rénale et mise en place au décours d'un cystocathéter. Devant cette forte suspicion de cystite à BK virus, l'immunosuppression était diminuée. Son taux d'IgG étant faible, il recevait à 3 mois 1/2 de greffe une perfusion de 1g/kg d'immunoglobulines. L'évolution était marquée par une amélioration progressive de la fonction rénale et de la protéinurie sur échantillon. Au total : Suspicion de cystite aiguë à BK virus chez un patient pédiatrique de 9 ans, transplanté rénal depuis 3 mois.

Accès poster :



## Syndrome hémolytique et urémique atypique à anticorps anti facteur-H :

### A propos de 3 cas pédiatriques lillois.

**P. Violier , A. Lahoche , R. Novo , A. Bennour , C. Samaille , E. Paugam , M. Freppel**

*Service de néphrologie et d'hémodialyse pédiatrique, hôpital Jeanne de Flandre, CHU de Lille*

Nous rapportons entre 2022 et 2023, une recrudescence de cas de SHU atypique à anticorps anti facteur H dont nous décrivons 3 cas pédiatriques lillois, leur prise en charge et leur évolution. Il s'agit de cas pédiatriques, de sexe masculin. L'âge au diagnostic est de 7 ans ½ pour notre patient n°1, de 2 ans ½ pour notre patient n°2 et de 6 ans pour notre patient n°3. Nos 3 patients ont tous présenté une symptomatologie de diarrhées non glairo-sanglantes avec pour 2 patients un état fébrile. Pour les 3 patients, la coproculture réalisée était négative. Ils présentaient tous sur le plan biologique une microangiopathie thrombotique avec pour notre patient n°3 une nécessité d'épuration extra-rénale dans un contexte d'anurie. Aucun n'a présenté d'atteinte extra-rénale. Devant la suspicion de SHU atypique, des analyses du complément étaient réalisées mettant en évidence pour nos 3 patients la présence d'anticorps anti facteur H (patient n°1 : 5887 UA ; patient n°2 : 155 556 UA ; patient n°3 50 000 UA) Sur le plan thérapeutique, les 3 patients ont bénéficié d'un traitement par SOLUMEDROL et ECULIZUMAB, relayé par du MYCOPHENOLATE MOFETIL. Le SOLUMEDROL était relayé per os par de la PREDNISONE en décroissance progressive sur 3 mois. Notre patient n°1 a reçu 2 injections de RITUXIMAB. Notre patient n°2 a bénéficié de 3 séances d'échanges plasmatiques en raison d'un taux élevé d'anticorps anti-facteur H au diagnostic. Le bilan d'hémolyse s'est normalisé dans les 2 premiers mois de suivi pour nos 3 patients. L'ECULIZUMAB a pu être interrompu pour l'ensemble de nos 3 patients (patient n°1 à M8 ; patient n°2 à M4 ; patient n°3 à M3). La protéinurie était contrôlée sous IEC pour nos 3 patients. Pour le patient n°1, les analyses génétiques mettent en évidence une délétion complète de CFHR1, prédisposant aux SHU atypiques. Les analyses génétiques de nos 2 autres patients sont actuellement en cours. Au total, nous rapportons donc le cas de 3 patients pédiatriques lillois ayant présenté entre septembre 2022 et juin 2023 un SHU atypique à anticorps anti facteur-H d'évolution favorable sous corticoïdes, ECULIZUMAB et MYCOPHENOLATE MOFETIL.

Accès poster :



# SYNDROME DE WOLFRAM

## Syndrome DIDMOAD

### Diabète Insipidus, Diabetes Mellitus, Optic Atrophy, and Deafness

L.Messai L.Mansouri C.Meziou N.Ayad L.Laboun H.Benmakhlouf M .Achir M.S.Ladj

Service De Pédiatrie Hôpital Djilali Belkhenchir ExBirtraria ElBiar. Alger

**Introduction :** Le syndrome de Wolfram (SW) est une pathologie neurodégénérative rare, autosomique récessive , handicapante

**Objectifs :** Quels sont les signes permettant d'évoquer le diagnostique de SW ? Quels sont les complications et comment les identifier ? Pensez au syndrome de wolfram chez les enfants diabétiques présentant une diminution d'acuité visuelle

**Matériels et méthode :** Nous rapportons le cas d'une fille présentant un syndrome de wolfram

**Resultats :** Fille de 06 ans porteuse d'une ataxie étiquetée comme ataxie de Friedrich et suivie pour un diabète insulino-dépendant ; malade admise en octobre 2022 pour la prise en charge d'une pneumopathie d'inhalation Cliniquement la malade présente une ataxie cérébelleuse, un syndrome polyuropolydysique Polyurie à 5 l/24H osmolarité plasmatique légèrement élevée à 306 mosm et osmolarité urinaire très basse à 108 mosm soit un diabète insipide central très probable à confirmer par teste de restriction hydrique et à typer par teste au minirin Troubles ophtalmologique : cliniquement : l'enfant doit tourner la tête pour cibler un champs visuel avec accommodation en permanence

Examen du fond d'œil : OD : rétine a plat et atrophie papillaire OG : rétine a plat et pâleur papillaire

Anomalies urologique : incontinence urinaire et hydronéphrose bilatérale a l'échographie rénale

Le syndrome de wolfram est retenu devant la présence de 02 critères majeurs

DID et atrophie optique bilatérale Associé a une atteinte neurologique, urologique et diabète insipide à confirmer par étude génétique

**Discussion :** Le syndrome de Wolfram (SW) est une pathologie neurodégénérative rare, autosomique récessive, Il est encore connu sous le nom de syndrome DIDMOAD, acronyme pour Diabetes Insipidus, Diabetes Mellitus, Optic Atrophy, and Deafness. Le SW est caractérisé par association des critères majeurs et des critères mineurs WFS1 est le principal gène impliqué, responsable du SW type 1 alors que le gène CISD2 est responsable des rares cas de SW de type 2

Les critères majeurs sont : Diabète insulino-dépendant apparu avant l'âge de 16 ans et Neuropathie optique bilatérale évoluant vers l'atrophie optique

Les critères mineurs sont : Diabète insipide, surdité neurosensorielle, manifestations neurologiques , anomalies des voies urinaires hautes ou basses, antécédents familiaux de syndrome de Wolfram

Le diagnostic clinique de SW est évoqué devant l'association soit de deux critères majeurs, soit d'un critère majeur et de deux critères mineurs. Le diagnostic de SW sera confirmé par l'identification de 2 mutations pathogènes bialléliques dans le gène WFS1 ou CISD2.

la prise en charge est purement symptomatique basée sur le contrôle précoce du diabète, traitement des complications, de ralentir l'handicaps et assurer une bonne adaptation de son mode de vie .

**Conclusion :** Le syndrome de wolfram est rare, atteinte optique doit être dépister chez tous les enfants diabétique La progression de la maladie se fait vers le décès précoce souvent secondaire a l'insuffisance respiratoire .

Accès poster :





MERCI

