

Des reins à bout de souffle

1^{er} Auteur : Cyrielle, BRIOT, Interne, Médecine Interne, CHUGA, Grenoble, France

Autres auteurs, équipe:

- Alban, DEROUX, praticien hospitalier, Médecine Interne, CHUGA, Grenoble, FRANCE
- Sébastien, QUETANT, praticien hospitalier, Pneumologie, CHUGA, Grenoble, FRANCE

Introduction:

Téломéropathie : groupe rare de pathologies systémiques caractérisées par des anomalies génétiques causant une **réduction des télomères** (séquences répétées de nucléotides qui permettent la stabilité du génome)¹.

Cas clinique : Patiente de 57 ans

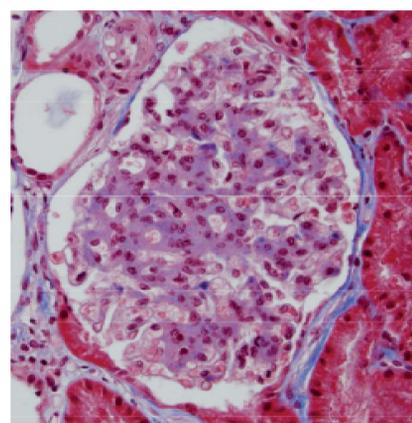
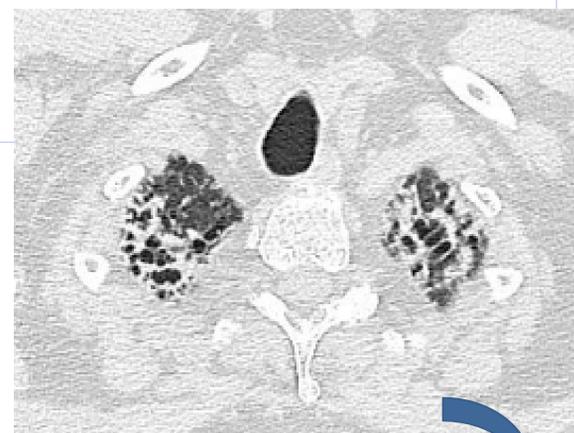
- Atteinte pulmonaire : dyspnée > fibrose pulmonaire des lobes supérieurs
- Atteinte hématologique : pancytopénie (BOM : hypoplasie médullaire avec une cellularité < 20%, sans population monoclonale)
- Atteinte hépatique : hépatomégalie à l'imagerie, fibroscanner : fibrose avancée F4 (élastométrie 31kPa), signes d'hypertension portale (gastroscopie : varices œsophagiennes) > Cirrhose
- Atteinte génétique : mutation du gène TERT à l'état hétérozygote (c.297C>A, p.(Phe99Leu))

→ Diagnostic de téломéropathie

De façon concomitante : apparition d'une insuffisance rénale rapidement progressive :

- Créatininémie 286µmol/L
- Protéinurie tubulaire 0.5g/24h (dont 50% d'albumine)
- Leucocyturie + hématurie

→ Diagnostic de **Néphropathie à IgA** à la PBR



Conclusion

Ce cas illustre **l'association** chez une même patiente d'une **téломéropathie** (compiquée d'une fibrose pulmonaire, d'une hépatopathie et d'une pancytopénie) et **d'une Néphropathie à IgA**. Cette association est peu rapportée dans la littérature. Certaines études semblent montrer un **lien entre la longueur des télomères et la survenue d'une néphropathie à IgA**². Une autre étude suggère que le gène TERT muté renforce les fonctions des lymphocytes CD19+, ce qui pourrait contribuer à la physiopathologie de la néphropathie à IgA³.

Références :

1. Mangaonkar AA,. Short Telomere Syndromes in Clinical Practice: Bridging Bench and Bedside. Mayo Clinic Proceedings.
2. Lu Y ying, Proteins induced by telomere dysfunction are associated with human IgA nephropathy. J Zhejiang Univ Sci B
3. Lin Y, et al. Epigenome-wide association study and network analysis for IgA Nephropathy from CD19+ B-cell in Chinese Population. Epigenetics.
4. Image tirée du CUEN

