Pathologies associées aux mutations HNF1B

Anomalies touchant le tubule rénal, le foie et l'appareil génital

Rosa Vargas-Poussou

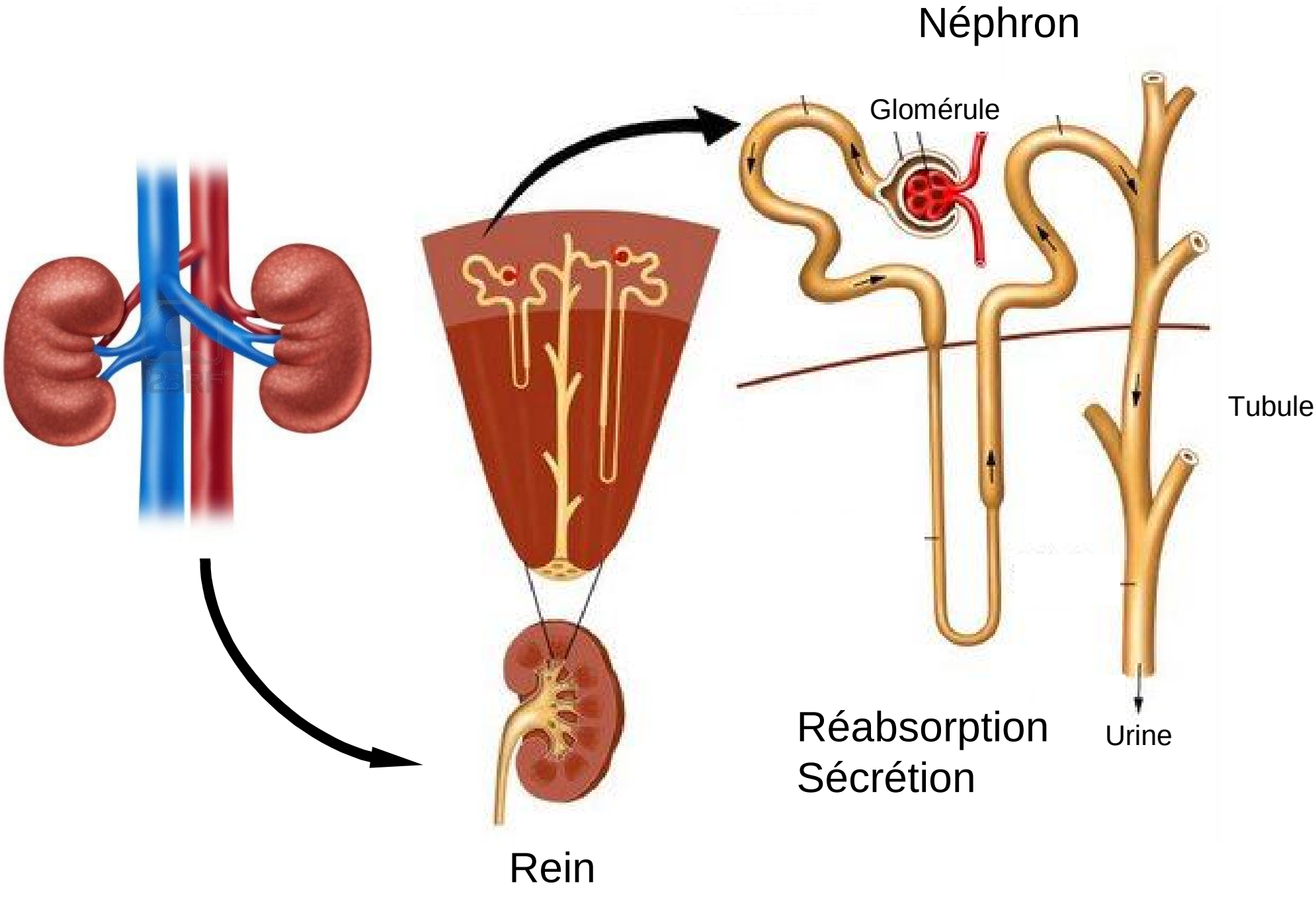
Département de Génétique

Hôpital Européen Georges Pompidou - Paris

Created with novaPDF Printer (www.novaPDF.com). Please register to remove this message.

- Hypomagnésémie
  - 33 à 62%
- Anomalies hépatiques
  - 15 % - 40%
- Anomalies de l’appareil génito-urinaire
  - 13% - 45%

Created with novaPDF Printer (www.novaPDF.com). Please register to remove this message.



Created with novaPDF Printer (www.novaPDF.com). Please register to remove this message.

Magnesium

Tube contourné distal

Mg++ 10%

Mg++ 15%

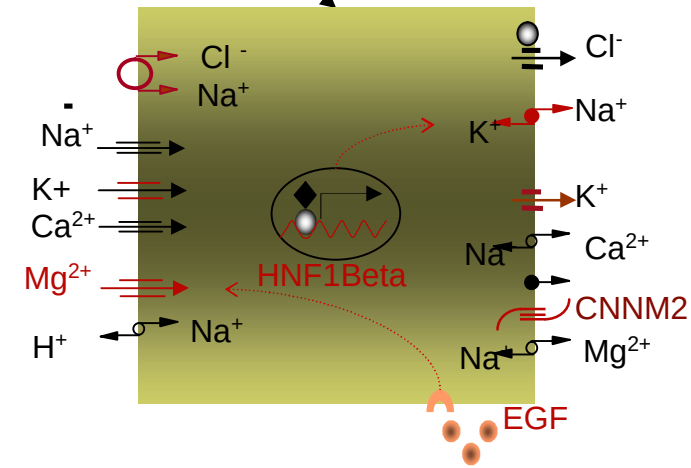
Mg++ 70%

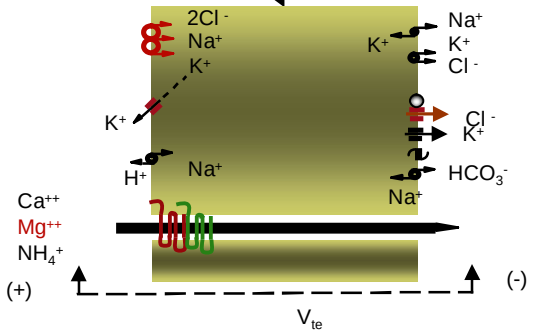
Branc
Anse

Néphron

Lumière tubulaire

Sang





Created with novaPDF Printer (www.novaPDF.com). Please register to remove this message.

Hypomagnésémie

	< 0.65 mmol/L	< 0.75 mmol/L
Royaume Uni (*Adalate S et al, 2009*)	8/18 (44 %)	12/18 (66%)
France (*Faguer S et al, 2011*)	5/15 (33%)	10/16 (62%)
France *(Heidet et al, Necker)*		35/70 (50%)

Created with novaPDF Printer (www.novaPDF.com). Please register to remove this message.

Hypomagnésémie - Manifestations

- Asthénie, faiblesse musculaire
- Crises de tétanie, crampes
- Convulsions
- Troubles du rythme cardiaque
- Hypocalcémie et hypokaliémie

Created with novaPDF Printer (www.novaPDF.com). Please register to remove this message.

Hypokaliémie

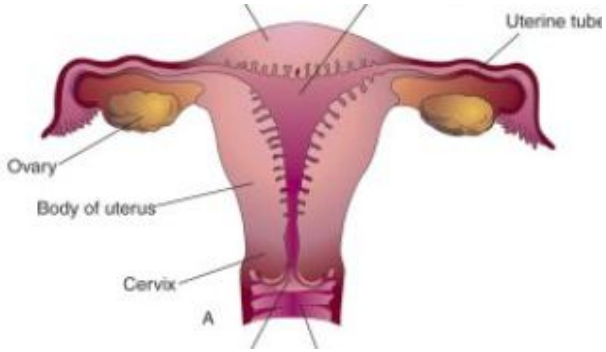
	< 0.35 mmol/L
Royaume Uni (*Adalate S et al, 2009*)	?
France (*Faguer S et al, 2011*)	11/24 (46%)

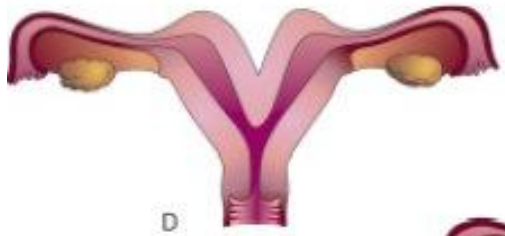
Created with novaPDF Printer (www.novaPDF.com). Please register to remove this message.

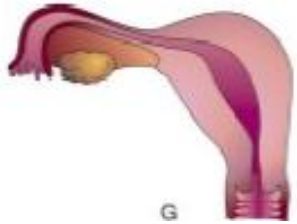
Anomalies de l'appareil génital

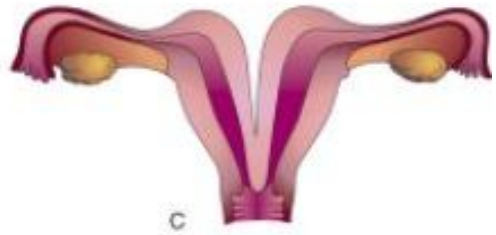
Analyse de 211 patients appartenant à 126 familles (Chen Y 2010)

- Anomalies chez 13.3% (28/211).
  - Chez les femmes : 18.2% (18/99)
    Série française (*Faguer S. et al. 2011*) 45% (5/11)
    - Anomalies du développement utérin : 15/18
      - Utérus petit ou absent
      - Hémi utérus, utérus bicorne ou didelphe









Created with novaPDF Printer (www.novaPDF.com). Please register to remove this message.

Anomalies de l’appareil génital

Analyse de 211 patients appartenant à 126 familles (Chen Y 2010)

- Anomalies chez 13.3% (28/211).
  - Chez les hommes: 9.9% (10/101)

    Série française (*Faguer S. et al. 2011*) (2/3, 11 ND)

    - kystes de l’épididyme ,
    - agénésie des canaux déférents

Created with novaPDF Printer (www.novaPDF.com). Please register to remove this message.

Anomalies du foie

Analyse de 211 patients appartenant à 126 familles (Chen Y 2010)

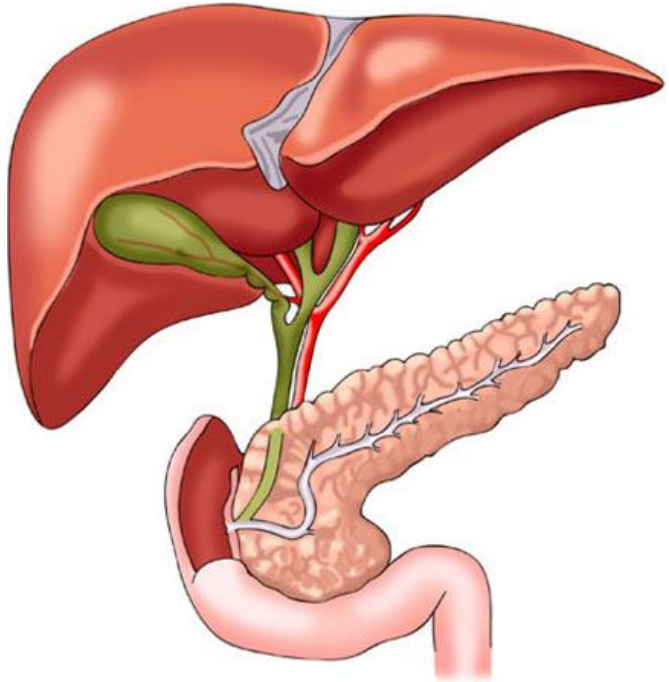
- Dysfonction hépatique asymptomatique : 15.2% (32/211).
  - Augmentation modeste des enzymes hépatiques:
    - alanine aminotransférase (ALT) (65.6%)
    - aspartate aminotransférase (AST) (34.4%)
    - gamma glutamyl transpeptidase (62.5%)

Created with novaPDF Printer (www.novaPDF.com). Please register to remove this message.

Anomalies du foie

Analyse de 211 patients appartenant à 126 familles (Chen Y 2010)

- Anomalies structurales : 4.3% (9/211):
  - cholestase
  - paucité des voies biliaires intrahépatiques,
  - fibrose, stéatose,
  - hépatomégalie.



Created with novaPDF Printer (www.novaPDF.com). Please register to remove this message.

Deux exemples

- Femme de 23 ans
  - Asthénie
  - découverte d'une hypokaliémie (3.3 mmol/l) et une hypomagnésémie (0.23 mmol/L)
  - Scanner : surrénales normales, kystes corticaux, utérus didelphe
- Femme de 44 an
  - 8m : crises convulsives
  - 18a : diabète non insulinodépendant
  - 29a : hypertension artérielle. Scanner : 2 kystes rénaux
  - 38a : hypomagnésémie (0.49 mmol/L) sans hypokaliémie
  - 42a : augmentation du nombre de kystes, persistance de l'hypomagnésémie

Created with novaPDF Printer (www.novaPDF.com). Please register to remove this message.