

SOMMAIRE

QUELQUES DONNÉES SUR LES REINS Les reins normaux Quelles sont les fonctions des reins ?	8
QUELQUES DONNÉES GÉNÉTIQUES. NOUVELLE NOMENCLATURE Les chromosomes Les gènes Les protéines, produits des gènes La variabilité de l'ADN Nouvelle nomenclature La transmission dans les familles	11
QUELQUES DONNÉES SUR LE SYSTÈME DU COMPLÉMENT. 1. ACTIVATION ET FONCTIONS Généralités Voie classique et voie des lectines Voie alterne Boucle d'amplification Voie terminale commune Les fonctions du système du complément	23
QUELQUES DONNÉES SUR LE SYSTÈME DU COMPLÉMENT. 2. RÉGULATION DE LA VOIE ALTERNE Que se passe-t-il normalement ? Que se passe-t-il en l'absence de régulation ?	33
QU'EST-CE QU'UN SYNDROME HÉMOLYTIQUE ET URÉMIQUE ? La microangiopathie thrombotique Le syndrome hémolytique et urémique.	38

UN DIAGNOSTIC A EXCLURE. LE PURPURA THROMBOTIQUE THROMBOCYTOPENIQUE Particularités Mécanisme Affirmer ou exclure le diagnostic Prise en charge et traitement	46
SYNDROME HÉMOLYTIQUE ET URÉMIQUE ATYPIQUE. ANOMALIES GÉNÉTIQUES ET ACQUISES Étapes des découvertes Implication des protéines du complément Implication de la thrombomoduline Implication de DGKe Fréquence des anomalies génétiques et acquises	51
SYNDROME HÉMOLYTIQUE ET URÉMIQUE ATYPIQUE CHEZ L'ENFANT ET CHEZ L'ADULTE. 1. ASPECTS CLINIQUES Particularités Présentation clinique La biopsie rénale Atteintes extra-rénales Affirmer le diagnostic de SHU atypique ?	59
SYNDROME HÉMOLYTIQUE ET URÉMIQUE ATYPIQUE CHEZ L'ENFANT ET CHEZ L'ADULTE. 2. EXPLORATIONS DES ANOMALIES GÉNÉTIQUES OU ACQUISES Bilan standard initial Étude génétique Données 2015 du Registre français du SHU atypique	69
UN DIAGNOSTIC A EXCLURE. LE SYNDROME HÉMOLYTIQUE ET URÉMIQUE DU A UNE INFECTION PAR <i>ESCHERICHIA COLI</i> PRODUCTEURS DE SHIGA-TOXINES Particularités Évolution Mécanisme Affirmer ou exclure le diagnostic Prise en charge et traitement Prévention	74

UN DIAGNOSTIC A EXCLURE.
LE SYNDROME HÉMOLYTIQUE ET URÉMIQUE
DU A UNE INFECTION A PNEUMOCOQUE 82

Particularités
Mécanisme
Affirmer ou exclure le diagnostic
Prise en charge et traitement
Prévention

UN DIAGNOSTIC A EXCLURE. LE SYNDROME HÉMOLYTIQUE
ET URÉMIQUE ASSOCIÉ À UN DÉFICIT EN COBALAMINE C 87

Particularités
Mécanisme
Affirmer ou exclure le diagnostic
Prise en charge et traitement

PRISE EN CHARGE ET TRAITEMENT DU SYNDROME
HÉMOLYTIQUE ET URÉMIQUE ATYPIQUE.
1. LE TRAITEMENT SYMPTÔMATIQUE 93

Prise en charge
Traitement symptomatique initial
Transfuser
Prévenir/traiter l'hyperkaliémie
Traiter l'hypertension artérielle
Envisager une épuration extra-rénale
Traiter les atteintes extra-rénales
Traiter/prévenir les rechutes

PRISE EN CHARGE ET TRAITEMENT DU SYNDROME
HÉMOLYTIQUE ET URÉMIQUE ATYPIQUE.
2. AVANT 2010. LA PLASMATHÉRAPIE 102

Perfusions de plasma frais congelé
Échanges plasmatiques
Quelles étaient les recommandations en 2009 ?
Recommandations actuelles

PRISE EN CHARGE ET TRAITEMENT DU SYNDROME
HÉMOLYTIQUE ET URÉMIQUE ATYPIQUE.
3. ÉVOLUTION, AVANT L'UTILISATION DE L'ECULIZUMAB 107

Évolution globale sous plasmathérapie
Évolution sous plasmathérapie selon l'anomalie génétique
Une situation particulière : anticorps anti-Facteur H.

PRISE EN CHARGE ET TRAITEMENT DU SYNDROME
HÉMOLYTIQUE ET URÉMIQUE ATYPIQUE.
4. ECULIZUMAB. L'EXPÉRIENCE ACQUISE 112

Données générales sur l'eculizumab
Hémoglobininurie paroxystique nocturne et eculizumab
SHU atypique et eculizumab. Essais thérapeutiques
SHU atypique et eculizumab en dehors des essais thérapeutiques
Eculizumab pour traiter ou prévenir la récurrence après greffe

PRISE EN CHARGE ET TRAITEMENT DU SYNDROME
HÉMOLYTIQUE ET URÉMIQUE ATYPIQUE.
5. RECOMMANDATIONS EN 2018 123

Traitement de première ligne ?
Eculizumab. Effets secondaires. Risques de méningite à méningocoques
Comment et dans quelle structure médicale l'eculizumab est-il administré ?
Suivi clinique et biologique
Peut-on espacer les injections chez un patient en rémission ?
Le traitement par eculizumab est-il à vie ?
Une grossesse est-elle possible ?
Deux situations particulières
Carte d'information
Avis du Haut Comité de la Santé Publique

SYNDROME HÉMOLYTIQUE ET URÉMIQUE
ATYPIQUE ET TRANSPLANTATION RÉNALE 139

La transplantation rénale
Particularités de la transplantation rénale dans le SHU atypique
Quel donneur ?
Et la transplantation combinée hépato-rénale ?
Prévenir la récurrence sur le greffon
Traiter la récurrence
Surveillance

SYNDROME HÉMOLYTIQUE ET URÉMIQUE ATYPIQUE ET GROSSESSE	152
SHU atypique pendant la grossesse ou le <i>post-partum</i>	
Grossesse chez une femme ayant un antécédent de SHU atypique	
Grossesse chez une femme porteuse asymptomatique d'une anomalie génétique	
Grossesse chez une femme transplantée pour SHU atypique	
CONSEIL GÉNÉTIQUE DANS LE SYNDROME HÉMOLYTIQUE ET URÉMIQUE ATYPIQUE. DIAGNOSTIC PRÉNATAL	162
Le conseil génétique. Généralités	
Le conseil génétique dans le SHU atypique	
Complexités du diagnostic génétique selon l'anomalie	
Faut-il rechercher l'anomalie génétique chez les personnes asymptomatiques de la famille ?	
Diagnostic prénatal	
Diagnostic préimplantatoire	
ET LA RECHERCHE ?	174
Recherche clinique	
Essais thérapeutiques en cours	
Recherche fondamentale	
ANNEXES	179
Le système rénine-angiotensine et ses bloqueurs	
Fonction rénale	
Les tests génétiques en accès libre via internet	
LEXIQUE	182
ASSOCIATION AIRG-France	193