

LE SYNDROME D'ALPORT

Pour rappel, sur Handikids, nous avons fait le choix de nous en tenir à la **notion de déficience** telle que définie par l'OMS. La déficience est ce problème qui **touche l'enfant** dans son corps* (déficiences des structures) ou dans ses mécanismes de fonctionnement (déficiences des fonctions). Nous rappelons également que seuls les médecins de l'enfant sont habilités à vous apporter les informations diagnostiques et thérapeutiques relatives à son cas particulier.

*au sens physique, anatomique. Les fonctions sont aussi celles du corps, mais au sens physiologique et organique de celui-ci.

Informations générales sur le Syndrome d'Alport

Le syndrome d'Alport est une maladie rénale héréditaire et progressive, qui touche souvent d'autres organes, notamment auditifs et visuels. Il résulte de mutations sur un gène appartenant le plus souvent au chromosome sexuel X, et les garçons sont plus sévèrement malades que les filles.

Plus rarement, des anomalies de gènes situés sur d'autres chromosomes peuvent également produire ce syndrome, et la sévérité peut alors être la même pour les enfants des 2 sexes.

Dans les familles avec antécédents connus de la maladie, un diagnostic génétique prénatal est possible. Dans les autres cas, le diagnostic se fera ultérieurement face aux symptômes présentés par l'enfant, en particulier l'hématurie (urines sanglantes).

Il n'existe pas de traitement curatif du syndrome d'Alport. Des traitements symptomatiques médicamenteux, techniques ou chirurgicaux, une dialyse ou des greffes rénales sont proposés selon les cas.

Déficience des structures

Structures liées à l'appareil génito-urinaire:

▶ Néphropathie glomérulaire par atteinte du collagène des membranes des glomérules

Structures des oreilles et de l'œil

▶ Atteintes cochléaires
▶ Lésions de la cornée, du cristallin ou de la rétine

Structure du système respiratoire

▶ Léiomyomatose de la trachée (masses dans sa paroi musculaire)

Structure du système digestif

▶ Léiomyomatose de l'œsophage

Déficience des fonctions

Fonctions génito-urinaires

▶ Hématurie (fuite de sang dans l'urine)
▶ Proteinurie (fuite de protéines)
▶ Insuffisance rénale chronique à terme

Fonction cardiovasculaire

▶ Hypertension artérielle

Fonction sensorielle

▶ Surdité de perception
▶ Troubles de la vision

Fonction respiratoire

▶ Fonction trachéale

Fonction digestive

▶ Motilité oesophagienne