

La maladie de Berger

Néphropathie à IgA

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur la maladie de Berger. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que la maladie de Berger ?

La maladie de Berger est une maladie du rein. Elle résulte du dépôt d'un anticorps, l'immunoglobuline A (IgA), dans la partie du rein qui filtre le sang pour éliminer ses déchets. Cette partie s'appelle le glomérule (Figure 1). L'IgA est fabriquée dans les muqueuses (gorge, tube digestif, etc)

La maladie de Berger s'appelle aussi néphropathie à IgA.



Fig. 1. Le glomérule filtre le sang qui lui arrive par une artère (1). Le sang filtré retourne à la circulation (2), et les produits de ce filtrage passent dans les urines pour y être éliminés (3).

● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ?

La maladie de Berger n'est pas rare. Elle concerne environ 1% de la population mondiale. On estime à 1500 le nombre de nouveaux cas en France chaque année. La maladie de Berger est la cause la plus fréquente de maladie inflammatoire des glomérules du rein (glomérulonéphrite).

● Qui peut en être atteint ?

La maladie se manifeste habituellement chez l'adulte jeune. L'âge moyen de début est 28 ans . Elle peut aussi se manifester chez l'enfant ou chez l'adulte plus âgé. Les hommes sont près de deux fois plus fréquemment atteints que les femmes.

● Quelles sont les causes de la maladie ?

On ignore encore les causes exactes de la maladie. Il s'agit d'une maladie multi-factorielle, c'est-à-dire qu'elle résulte de la rencontre d'un facteur de l'environnement et d'un facteur individuel, probablement génétique. On pense que la présence d'un agent infectieux, une angine par exemple, déclenche la fabrication d'une IgA anormale. Cette IgA anormale se dépose ensuite dans les reins et provoque la maladie.

● Est-elle héréditaire ?

Exceptionnellement, une altération génétique pourrait prédisposer au développement de la maladie. Les familles à cas multiples sont très rares. Cependant quelques observations rapportées dans la littérature suggèrent que la maladie peut être à composante génétique et plusieurs gènes pourraient être impliqués. Plus de 30 familles américaines et italiennes comportant plusieurs membres atteints ont été étudiées. Dans ces familles, une région du chromosome 6 paraît impliquée dans 60% des cas.

● Est-elle contagieuse ?

La maladie de Berger n'est pas contagieuse.

● Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

Oui, mais il y aurait des différences régionales ou ethniques : elle est peu fréquente chez les Noirs, et plus fréquente chez les Amérindiens ou les Hispaniques. Elle semble plus fréquente au Japon, mais cette différence peut correspondre au fait que dans ce pays le dépistage est systématique.

● Comment la maladie se présente-t-elle ?

Dans 30 à 50% des cas, les personnes atteintes ne présentent pas de symptômes au début. On constate seulement des quantités microscopiques de sang dans les urines (hématurie microscopique) sans autre symptôme. Cette hématurie microscopique est découverte dans une analyse d'urine faite pour d'autres raisons où à la médecine du travail.

Dans 40 à 50% des cas, il peut y avoir du sang dans les urines visible à l'œil nu (hématurie macroscopique). Ceci se manifeste par des urines colorées, rouges ou brunes. La présence de sang dans les urines s'accompagne souvent de protéines (protéinurie). Cette hématurie macroscopique survient parfois au cours d'une infection comme une angine ou une rhinopharyngite, ou moins fréquemment une gastro-entérite. Ces épisodes d'hématurie peuvent être répétitifs.

Des formes atypiques et moins fréquentes sont :

- Un syndrome néphrotique : il apparaît dans 5% des cas. Il se caractérise par la perte de grandes quantités de protéines (albumine) par les urines. Il entraîne une perturbation de la répartition des protéines qui résulte en une diminution des protéines circulant dans le

sang, l'apparition d'œdèmes, des troubles de la coagulation, une augmentation des lipides dans le sang, une hypertension artérielle et la progression de l'atteinte rénale avec une altération progressive de sa fonction (insuffisance rénale).

- Une insuffisance rénale aiguë : elle survient dans 5% des cas. Elle peut être associée à la présence de sang dans les urines (hématurie macroscopique). Elle se caractérise par des œdèmes, une hypertension artérielle et une diminution de la quantité d'urine émise (oligurie).

- Dans 10 à 20% des cas, la maladie est passée inaperçue et elle n'est diagnostiquée que lorsqu'elle atteint le stade d'insuffisance rénale chronique, c'est-à-dire lorsque les reins sont très atteints et ne remplissent plus leur fonction d'élimination.

L'évolution de la maladie de Berger est très variable. Elle peut aller des formes peu symptomatiques sans protéinurie à des formes avancées avec hypertension artérielle qui finissent par une détérioration de la fonction rénale (insuffisance rénale).

● Comment expliquer les symptômes ?

Schématiquement, une production excessive d'IgA ou une production d'IgA altérée circulant dans le sang résulte dans l'agglutination de ces molécules d'IgA entre elles (elles forment des paquets). Ces paquets se déposent dans le glomérule rénal lors de la filtration du sang par le rein. Ces dépôts entraînent une inflammation du rein qui se prolonge et qui conduit à la formation de cicatrices dans le rein et à une altération de l'architecture rénale. Ceci mène progressivement à la diminution puis à la perte de la fonction glomérulaire. La perte de la fonction rénale (insuffisance rénale) s'installe avec le temps.

● Quelle est son évolution ?

La maladie de Berger ne guérit pas; la disparition des dépôts est exceptionnelle.

Vingt à 30% des cas évoluent vers une insuffisance rénale au bout de 20 ans. En France, 300 nouveaux cas d'insuffisance rénale par an sont dus à la maladie de Berger. Les facteurs associés à un risque accru d'insuffisance rénale sont la présence d'une tension artérielle élevée (hypertension artérielle), la présence de plus d'1 g de protéines dans l'urine en 24 heures, l'importance des lésions observées par biopsie du rein, et la détérioration progressive de la fonction rénale.

Le pronostic vital est compromis dans les cas d'insuffisance rénale terminale, en l'absence d'une greffe ou d'une dialyse, ce qui est exceptionnel.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic de cette maladie ?

La maladie de Berger peut être suspectée lorsqu'on retrouve du sang microscopique ou macroscopique (hématurie) et/ou des protéines (protéinurie ou albuminurie) dans les urines. L'hématurie est recherchée dans un échantillon de la première urine du matin. La protéinurie est recherchée en recueillant les urines pendant 24 heures.

Une étude de la fonction rénale est également nécessaire. Elle se fait par le dosage de créatinine dans les urines, et par le calcul de l'élimination (clairance) de créatinine (rapport entre la créatinine sanguine et dans l'urine).

Lorsque la maladie est suspectée, seule une biopsie du rein permet d'affirmer le diagnostic de maladie de Berger. Cette biopsie est analysée à l'aide d'une technique spécifique, l'immunofluorescence, qui permet de voir les dépôts d'IgA dans les glomérules.

● **En quoi consiste la biopsie rénale ?**

La ponction biopsie rénale consiste en un prélèvement à l'aiguille d'un ou de plusieurs petits fragments de rein. Ces fragments sont ensuite examinés au microscope par la technique d'immunofluorescence. Un certain délai est nécessaire pour obtenir les résultats de cet examen.

Avant de réaliser la biopsie, on réalise une prise de sang pour évaluer la coagulation. La ponction se fait sous anesthésie locale. Le patient est installé à plat ventre sur un plan dur. La ponction s'effectue avec une aiguille à usage unique. Après la ponction, il est nécessaire de rester au lit. Les urines seront recueillies pendant les 12 heures qui suivent la ponction, et la tension artérielle sera surveillée. Pendant les trois semaines qui suivent, il est conseillé d'éviter toute activité physique intense, ainsi que les longs voyages. Il est également déconseillé de prendre de l'aspirine avant ou après la biopsie.

● **A quoi va-t-elle servir ?**

Elle va permettre d'affirmer ou d'infirmer le diagnostic de maladie de Berger avec certitude, de la différencier d'autres maladies du rein, et d'en évaluer la gravité.

● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

Il faut distinguer la maladie de Berger d'autres glomérulonéphrites dont celle du lupus. Chez l'enfant, il faut la différencier du syndrome d'Alport, qui est une glomérulonéphrite héréditaire. La biopsie rénale permet ce diagnostic différentiel.

● **Peut-on dépister cette maladie chez les personnes à risque avant qu'elle ne se déclare ?**

Oui. Le dépistage permet de réaliser un diagnostic précoce. Le diagnostic précoce est important pour essayer de ralentir et limiter la survenue d'une insuffisance rénale. Le dépistage commence par déceler la présence de sang et/ou de protéines dans les urines. Cela se fait par une analyse systématique des urines, par exemples à l'aide de bandelettes. Si le résultat de ces analyses évoque une maladie de Berger, il faut pratiquer une biopsie rénale dans tous les cas.

Il existe différentes politiques de dépistage selon les pays : dans des pays asiatiques des analyses des urines sont systématiques chez les enfants à l'âge scolaire et une biopsie rénale est réalisée en présence d'une hématurie. Il n'existe pas de dépistage systématique par bandelettes en France. La bandelette urinaire n'est pas remboursée par la Sécurité Sociale. L'analyse des urines lors de la visite médicale à l'école chez les enfants, ou les visites médicales en médecine du travail sont des occasions de déceler la présence d'une hématurie et/ou d'une protéinurie, qui pourraient faire suspecter la présence de la maladie.

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?

Dans les cas où il y a un seul cas de maladie de Berger dans une famille, le risque de développer une maladie de Berger pour les autres membres de la famille pourrait être très légèrement accru, mais on ignore de combien. Ce risque augmente lorsque plusieurs membres de la même famille en sont atteints. Il faut alors consulter dans un centre de génétique médicale pour une évaluation précise du risque.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?

Il n'existe pas de traitement spécifique pour la maladie de Berger car on ne connaît pas exactement sa cause.

● Quelles sont les différentes options thérapeutiques ?

Le but du traitement de la maladie de Berger est d'éviter ou de ralentir l'évolution vers une insuffisance rénale. Chez les patients qui présentent une hématurie isolée sans protéinurie, aucun traitement n'est nécessaire. Il est nécessaire de respecter une surveillance tous les 3 à 12 mois selon les cas.

La plupart des traitements efficaces dans la maladie de Berger visent à éviter les effets délétères de l'IgA sur les glomérules. Il s'agit des corticoïdes et des immunosuppresseurs. Les corticoïdes les plus utilisés sont la méthylprednisolone et la prednisone. Le traitement dure de 4 à 6 mois.

L'effet bénéfique des corticoïdes s'estompe après 3 ans de traitement. C'est pourquoi on associe dans certains cas un autre médicament qui réduit la production d'anticorps (immunosuppresseur) comme l'azathioprine, le cyclophosphamide, la cyclosporine A par exemple. Le traitement dure en moyenne 6 mois.

Il est essentiel de maintenir une tension artérielle normale, car l'hypertension artérielle est un facteur de mauvais pronostic. Le maintien d'une tension artérielle de 120 mmHg pour la tension systolique (maximale) et 80 mmHg pour la tension diastolique (minimale) pourrait diviser par deux le risque de développer une insuffisance rénale. Plusieurs traitements existent pour réduire la tension artérielle. Les inhibiteurs de l'enzyme de conversion (IEC) sont les mieux indiqués chez les patients qui ont plus d'un gramme de protéines dans les urines avec ou sans hypertension ou qui présentent une hypertension artérielle même sans protéinurie (plusieurs molécules disponibles). On peut leur associer d'autres médicaments anti-hypertenseurs de la famille des antagonistes des récepteurs de l'angiotensine II (plusieurs molécules disponibles).

Autres traitements ayant prouvé une certaine efficacité :

Les huiles de poisson, qui contiennent des acides gras poly-insaturés, seraient bénéfiques pour protéger le rein contre les méfaits des dépôts d'IgA, mais il n'y a pas suffisamment de preuves du bénéfice obtenu.

Lorsque l'insuffisance rénale s'installe et devient sévère, il est nécessaire de faire une greffe

ou une dialyse, c'est-à-dire de remplacer la filtration du rein défaillant par un greffon ou par une machine qui éliminera les déchets du sang que le rein n'arrive plus à filtrer.

La transplantation rénale présente de très bons résultats dans la maladie de Berger. La maladie de Berger peut se développer à nouveau sur le rein transplanté dans la moitié des cas, mais ces récurrences sont moins sévères que la forme initiale.

● **Quels bénéfices attendre des traitements ?**

Le traitement par des corticoïdes (corticothérapie) donne de bons résultats diminuant le risque de progression vers l'insuffisance rénale d'environ 50%.

Les patients traités par inhibiteur de l'enzyme de conversion (IEC) ont des meilleurs résultats quant à la durée de vie de leurs reins que ceux traités par d'autres médicaments anti-hypertenseurs. La combinaison d'un IEC et d'un anti-angiotensine II à faible dose est très efficace dans la diminution de la protéinurie et de la tension artérielle.

● **Quels sont les risques des traitements ?**

Les corticoïdes, ainsi que les autres médicaments immunosuppresseurs, augmentent le risque infectieux. Les traitements à base de corticoïdes ne doivent jamais être arrêtés subitement et sans avis médical.

Le cyclophosphamide nécessite une surveillance régulière de la numération formule sanguine, car il existe un risque de diminution des globules blancs et des plaquettes. Un autre effet indésirable est l'inflammation de la vessie avec saignement (cystite hémorragique).

Les huiles de poisson ne doivent pas être administrées avec d'autres huiles (œuf, huile d'olive) qui interfèrent avec leur effet. Elles doivent être utilisées avec parcimonie en cas de troubles de la coagulation, car elles diminuent l'agrégation plaquettaire.

● **Quelles seront les conséquences du traitement pour la vie quotidienne ?**

Les traitements médicamenteux de la maladie de Berger sont bien tolérés aux doses prescrites à condition d'être bien suivis par une surveillance médicale régulière.

Dans les cas où une dialyse est nécessaire, la vie quotidienne est rythmée par les séances de dialyse qui peuvent se faire en centre de dialyse, mais aussi à domicile. Cependant, en dehors des séances, la vie quotidienne peut être tout à fait normale, à condition d'être toujours à proximité de son centre de dialyse ou d'un centre correspondant pendant les périodes de vacances. Il est possible d'obtenir une bonne qualité de vie tout en étant dialysé. Il faut en parler à l'équipe soignante.

La greffe restaure une qualité de vie optimale.

● **Quelles sont les autres modalités de prise en charge de cette maladie ?**

Compte tenu que les angines sont souvent associées à des épisodes de saignement dans les urines, et que les amygdales fabriquent de l'IgA, il a été proposé d'enlever les amygdales (tonsillectomie ou amygdalectomie). Ceci n'a pas prouvé son efficacité. A l'heure actuelle cette chirurgie est proposée en cas d'angines trop fréquentes.

La diminution de l'apport d'aliments pouvant provoquer des allergies, comme le gluten, n'a

pas prouvé d'efficacité pour réduire les IgA, à l'exception des patients qui présentent une hypersensibilité au gluten.

● **Un soutien psychologique serait-il souhaitable ?**

Comme pour toute maladie chronique, il peut être souhaitable de se faire aider par un psychologue. Ce soutien sera particulièrement nécessaire pour aider le malade à accepter sa maladie dès l'annonce du diagnostic. En effet, la période entre cette annonce et l'apparition des premiers troubles pouvant être longue, il arrive parfois que les malades de Berger soit se laissent gagner par l'abattement, soit nient le diagnostic adoptant des « comportements à risque » (abus alimentaires, tabagisme...), soit se rabattent sur des thérapies dites « alternatives » qui les éloignent des traitements médicaux adaptés.

● **Quels sont les changements de mode de vie qui peuvent influencer les symptômes de la maladie ?**

Hygiène de vie et surveillance régulière sont obligatoires à toutes les phases de la maladie. Le néphrologue prescrira un régime alimentaire adapté à chaque cas particulier (pauvre en sel, en protéines...).

Il est conseillé de ne pas fumer, de ne pas prendre de poids et de ne pas avoir une alimentation trop riche en sel. Ce sont des mesures essentielles dans le contrôle de la tension artérielle et donc d'un des principaux facteurs de risque d'insuffisance rénale.

Il convient par ailleurs d'éviter certains médicaments, comme les anti-inflammatoires, qui peuvent aggraver le dysfonctionnement rénal (sauf avis médical).

● **Comment se faire suivre ?**

Les patients qui n'ont pas de symptômes doivent être surveillés par des analyses des urines et une surveillance de la tension artérielle au moins une fois par an. La fréquence des visites augmentera en fonction de l'état d'évolution de la maladie.

Dans les cas où un traitement est déjà instauré, la surveillance sera faite par un néphrologue.

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

Il est important d'informer le personnel soignant des traitements en cours, car ils peuvent interagir avec d'autres médicaments.

● **Peut-on prévenir cette maladie?**

On ne peut pas prévenir l'apparition de la maladie. En revanche, il est possible de ralentir ou empêcher sa progression par un dépistage précoce et une surveillance régulière.

● Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?

Activité sportive : L'effort physique peut augmenter le taux des protéines dans l'urine sans conséquence démontrée sur l'évolution de la maladie. Mais une activité physique limitée (2 à 3 heures par semaine) est souhaitable, surtout chez les enfants. Votre néphrologue saura vous conseiller une activité physique adaptée à votre cas particulier.

Vie familiale : En l'absence d'insuffisance rénale sévère (plus de 200 $\mu\text{mol/l}$ de créatinine dans le sang) et d'hypertension artérielle, il est tout à fait envisageable d'avoir des enfants. La grossesse nécessitera un suivi particulier. Au-delà de ces chiffres, ou lorsqu'il y a une hypertension, la grossesse devient difficile et le fœtus peut en souffrir.

En ce qui concerne la scolarité, les enfants peuvent être scolarisés normalement. Il est indispensable de prévenir le directeur de l'établissement, les enseignants et le médecin et/ou l'infirmière scolaires sur l'état de santé de l'enfant, ainsi que sur ses traitements en cours lorsqu'il y en a. La rédaction d'un protocole d'accueil individualisé (PAI) est recommandée.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

Des pistes thérapeutiques sont explorées chez les animaux. Il s'agit de substances qui inhibent les effets des molécules inflammatoires (cytokines) sécrétées par le rein lorsque les IgA s'y déposent. Ces inhibiteurs n'ont pas encore été testés chez l'homme.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations consacrées aux maladies rénales génétiques. Leurs coordonnées sont disponibles sur le site d'**Orphanet** (www.orpha.net) ou en appelant **Maladies Rares Info Services** au 0 810 63 19 20 (Numéro Azur, prix d'un appel local).

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 0810 63 19 20
numéro azur, prix d'une communication locale**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orpha.net

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

Maladies Rares
Info Services

0 810 63 19 20

N° Azur, prix appel local

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Pierre Cochat

Centre de référence des maladies héréditaires
rénales et du métabolisme

CHU de Lyon

Association pour l'Information et la
Recherche sur les maladies Rénales
Génétiques



*Association Française des
Conseillers en Génétique*

AIRG
France

Association pour l'Information
et la Recherche sur les maladies
Rénales Génétiques