



## Atteinte rénale précoce et variants à risque des gènes d'APOL1 chez les enfants drépanocytaires

Dieu merci Betukumesu<sup>1</sup>, Jean-Robert Makulo<sup>2</sup>, Pepe Ekulu<sup>1</sup>, Michel Aloni<sup>1</sup>, Jean Lambert Gini<sup>3</sup>, Elena Levtschenko<sup>4</sup>, Bert Van Den<sup>4</sup>

1. Service de Néphrologie pédiatrique, CUK

2. Service de Néphrologie Adulte, CUK

3. Service d'Hématologie-Oncologie pédiatrique, CUK

4. Service de Néphrologie pédiatrique, KU LEUVEN

CUK : Cliniques Universitaires de Kinshasa, République Démocratique du Congo

KU LEUVEN : Katholieke Universiteit Leuven, Royaume de Belgique



**Introduction:** La susceptibilité des drépanocytaires à l'atteinte rénale est imputée aux génotypes à haut risque (HRG) du gène d'APOL1

**Objectifs:** vérifier si les HRG présentait un risque indépendant d'atteinte rénale précoce chez les enfants drépanocytaires en RDC.

**Méthodes:** Etude menée dans deux hôpitaux. Seuls les enfants drépanocytaires homozygotes < 18 ans en période inter critique ont été sélectionnés. Les résultats de la créatinine sérique et de l'albuminurie (albumine / créatinine urinaire = ACR) ont permis de définir l'atteinte rénale précoce (hyperfiltration glomérulaire = HFG : > 130 ml/min/1,73 m<sup>2</sup> pour les filles et > 140 ml/min /1,73 m<sup>2</sup> pour les garçons et/ou une microalbuminurie =ACR 30 – 299 mg/g). L'ADN a été extrait localement sur chaque échantillon de sang total. L'amplification et le séquençage des gènes ont été effectués au laboratoire de la KU Leuven (Belgique). Le génotype à haut risque (HRG) d'APOL1 a été défini par la présence de deux variants G1/G1, G2/G2 ou G1/G2 versus génotype à faible risque (LRG) par G1/G0, G2/G0 ou G0/G0. Les facteurs associés à l'HFG et à la microalbuminurie ont été recherchés par la régression logistique multivariée.

**Résultats :** Sur 266 patients inclus (âge moyen 9,6±4,2 ans et 43,2% garçons), 51 (19,2%) et (31,2%) ont présenté, respectivement une microalbuminurie et une HFG. Les HRG étaient présents chez 17 patients (6,4 %) avec une fréquence plus élevée de la forme hétérozygote G1/G2 (52%). Les HRG étaient indépendamment associés à la microalbuminurie (ORa 10,1 ; IC95% 2,2 -16,3 ; p=0,003) et à l'HFG (ORa 15,66 [2,98-22,25], p=0,001).

**Conclusion :** La présente étude a montré que près de 7 enfants drépanocytaires sur 100 sont porteurs d'un HRG d'APOL1 qui est fortement et significativement associé aux marqueurs d'une atteinte rénale précoce.

