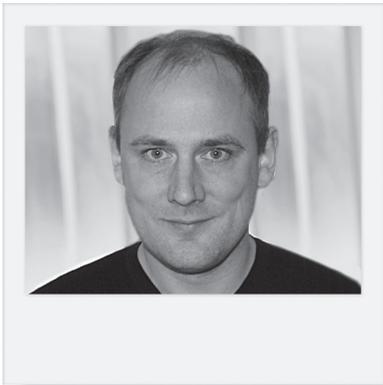


REPÈRES PRATIQUES

Néphrologie

Antécédents familiaux de polykystose rénale : quelles explorations et à quel âge ?



→ T. ULINSKI
Service de Néphrologie, Dialyse et Aphérèse pédiatrique, Hôpital Armand-Trousseau, PARIS.

La polykystose rénale est une maladie génétique qui touche plus de 100 000 personnes en France et qui se caractérise par la présence de kystes dans les reins dont la taille et habituellement augmentée. Il existe deux formes en fonction de son mode de transmission : la polykystose autosomique dominante (PKAD) (1/1 000 naissances) et autosomique récessive (PKAR) (1/40 000 naissances).

Dans la forme autosomique dominante, deux gènes peuvent être mutés, PKD1 (chromosome 16) dans 85 % et PKD2 (chromosome 4) dans 15 % des cas. Dans la forme récessive, le gène PKHD1 (chromosome 6) est en cause [1].

En cas d'antécédents de PKAR

>>> Si le couple a déjà eu un **enfant atteint de la forme autosomique récessive (cas index) dont la mutation a été identifiée chez le cas index**, une proposition de biopsie chorale est habituellement faite pour rechercher la même mutation chez le fœtus entre 11 et 13 semaines d'aménorrhée. L'analyse par linkage ne dure que quelques jours et

peut permettre de prendre une décision d'interruption de grossesse à un stade relativement tôt.

>>> **En cas d'absence de cas index**, le suivi échographique anténatal par un échographiste de référence reste le *gold standard* pour détecter les premiers signes de PKAR qui sont l'augmentation de la taille et l'hyperéchogénicité rénale bilatérale (la présence de kyste n'est pas obligatoire pour suspecter le diagnostic) [2].

En cas d'antécédents de PKAD

>>> **Si un parent ou un grand-parent est atteint de la PKAD**, on propose habituellement une première échographie vers l'âge de 3 à 5 ans dans le cas où l'échographie rénale anténatale est normale. Par la suite, une échographie tous les 3 à 5 ans, un contrôle de la tension artérielle en plus d'une analyse de la fonction rénale et de la protéinurie peuvent être proposés [2].

>>> **En cas d'absence de signes échographiques chez les parents jeunes** autour de 30 à 35 ans – avec toutefois la présence de la maladie ou une insuffisance rénale d'origine inconnue chez un grand-parent – la PKAD ne peut pas être exclue ni chez les parents ni chez l'enfant car des formes avec apparition tardive des kystes sont connues. L'âge d'apparition de l'insuffisance rénale chronique et terminale peut varier considérablement dans la même famille.

>>> **En cas de signes évocateurs d'une PK en anténatale**, une consultation avec un néphrologue pédiatre est préconisée. Il est essentiel de vérifier la tension artérielle postnatale. Celle-ci peut être très élevée dans de rares cas, similaire aux formes de la PKAR. Dans ce cas, une échographie au cours des 6 premiers mois de vie, une analyse sanguine avec ionogramme et créatininémie et une analyse urinaire (protéinurie et créatininurie) sont préconisées.

>>> Une exploration par IRM n'est habituellement pas conseillée ; néanmoins, **devant des doutes échographiques et**

REPÈRES PRATIQUES

Néphrologie

une demande de la famille, une IRM peut permettre d'identifier et localiser des microkystes [3]. Un conseil génétique peut être proposé en cas de formes atypiques avec présence de différentes pathologies kystiques dans une même famille ou une présentation inhabituelle.

Diagnostic différentiel

Plusieurs pathologies de transmission autosomique dominante peuvent ressembler échographiquement à la PKAD ou, plus rarement, à la PKAR :

- **anomalies du gène *HNF1beta*** [4] : association de kystes rénaux avec un diabète (MODY-5) et, plus rarement, anomalies des organes génitaux externes, pancréatiques, métaboliques et psychiatriques exceptionnellement ;
- **syndrome branchio-oto-rénal (BOR) dû à une anomalie du gène *EYA1*** : habituellement des reins de petite taille avec ou sans kystes, hyperéchogénicité bilatérale, associé à des malformations de l'oreille externe ou moyenne parfois avec surdité, résidus de bronchis parfois avec fistulisation ;
- **anomalie du gène *PAX2*** : habituellement des reins de petite taille avec ou sans kystes, hyperéchogénicité bilatérale associée à un colobome ;
- **anomalie du gène *UMOD* codant pour l'uromoduline** : présence de kystes avec l'insuffisance rénale terminale entre 30 et 50 ans.

La liste de diagnostic différentiel devant une pathologie kystique est très longue [5] et peut être consultée en ligne (http://cuen.fr/umvf/IMG/pdf/Chapitre_17-PKR-2.pdf).

Bibliographie

1. GRUNFELD JP. Congenital/inherited kidney diseases : how to identify them early and how to manage them. *Clin Exp Nephrol*, 2005 ; 9 : 192-194.

POINTS FORTS

- ➔ Si un parent ou un grand-parent est atteint de la polykystose autosomique dominante (PKAD), on propose habituellement une première échographie vers l'âge de 3 à 5 ans, suivie d'une échographie tous les 5 ans en cas d'absence de kystes.
- ➔ En cas de PKAD, l'âge d'apparition de l'insuffisance rénale chronique et terminale peut varier considérablement dans la même famille.
- ➔ Si le couple a déjà eu un enfant atteint de la forme autosomique récessive (cas index) et la mutation a été identifiée chez le cas index, une proposition de biopsie chorale peut être faite pour rechercher la même mutation chez le fœtus entre 11 et 13 semaines d'aménorrhée.
- ➔ En cas d'absence de cas index, le suivi échographique anténatal par un échographiste de référence reste le *gold standard* pour détecter les premiers signes de PKAR.

2. SWEENEY WE, JR., AVNER ED. Diagnosis and management of childhood polycystic kidney disease. *Pediatr Nephrol*, 2011 ; 26 : 675-692.
3. LIEBAU MC, SERRA AL. Looking at the (w) hole: magnet resonance imaging in polycystic kidney disease. *Pediatr Nephrol*, 2012.
4. ULINSKI T *et al.* Renal phenotypes related to hepatocyte nuclear factor-1beta (TCF2) mutations in a pediatric cohort. *J Am Soc Nephrol*, 2006 ; 17 : 497-503.
5. KISSANE JM. Renal cysts in pediatric patients. A classification and overview. *Pediatr Nephrol*, 1990 ; 4 : 69-77.

L'auteur a déclaré ne pas avoir de conflits d'intérêts concernant les données publiées dans cet article.