

# Polykystose rénale IC-266

- Connaître la prévalence de la polykystose rénale
  - Connaître le mode de transmission autosomique dominant
  - Connaître la présentation clinique et les circonstances du diagnostic de la polykystose rénale
  - Connaître les critères diagnostiques de la polykystose rénale
  - Connaître les principales complications de la polykystose rénale
  - Connaître le traitement non spécifique de la polykystose rénale
- 

## Connaître la prévalence de la polykystose rénale OIC-266-01-B

- La polykystose rénale autosomique dominante (PKRAD) est une **maladie héréditaire** fréquente avec une prévalence de **1/1000**.
  - C'est la plus fréquente des néphropathies héréditaires. Elle est la cause de 8 à 10 % des insuffisances rénales terminales.
- 

## Connaître le mode de transmission autosomique dominant OIC-266-02-B

La transmission de la maladie se fait sur le mode **autosomique dominant**.

Deux gènes sont impliqués dans la grande majorité des cas, *PKD1* et *PKD2*.

La maladie est semblable dans ces 2 cas, à une exception près : l'âge moyen de l'insuffisance rénale terminale (54 ans *PKD1* vs 69 ans *PKD2*).

---

## Connaître la présentation clinique et les circonstances du diagnostic de la polykystose rénale OIC-266-03-A

Le plus souvent le diagnostic est posé chez un adulte jeune. Les circonstances habituelles du diagnostic sont les suivantes :

- A l'occasion d'un bilan d'HTA
  - Révélation par une complication rénale :
    - douleurs ou pesanteur lombaires
    - hématurie macroscopique
    - colique néphrétique
    - infection d'un kyste rénal
    - insuffisance rénale
  - Fortuitement, par la découverte à l'échographie de kystes rénaux et/ou hépatiques
  - Lors d'une enquête familiale
  - A l'occasion d'une manifestation extrarénale (rupture d'anévrisme artériel ou complication de kyste hépatique par exemple)
- 

## Connaître les critères diagnostiques de la polykystose rénale OIC-266-04-B

Le diagnostic repose généralement sur l'association de :

- **Antécédent familial** de polykystose rénale autosomique dominante
- **Kystes rénaux à imagerie abdominale**. Celle-ci montre typiquement deux reins de taille augmentée déformés par des kystes multiples et souvent une polykystose hépatique associée (présente chez 30-70 % des patients). Le nombre et la taille des kystes augmentent avec l'âge. Chez l'enfant et l'adulte jeune, le diagnostic peut être incertain si les kystes sont très peu nombreux ou de petite taille. Après l'âge de 40 ans, le constat de 0-1 kyste exclut la maladie.

Il n'est pas actuellement indiqué de rechercher systématiquement une variation génétique de *PKD1* ou *PKD2*, sauf cas particulier (doute diagnostique en l'absence d'histoire familiale ou présentation atypique).

---

## Connaître les principales complications de la polykystose rénale OIC-266-05-B

### Atteinte rénale de la polykystose rénale autosomique dominante

L'atteinte rénale est secondaire au développement progressif de **multiples et volumineux kystes** dans les deux reins, responsables d'une néphropathie tubulo-interstitielle chronique.

La PKRAD se caractérise en général par une période de 2 à 4 décennies sans anomalie clinique rénale perceptible.

**L'insuffisance rénale chronique** est la complication sévère la plus fréquente de la PKRAD.

- L'évolution de la fonction rénale dans la PKRAD est hétérogène d'une famille à l'autre, mais aussi au sein d'une même famille
- **L'âge habituel de l'insuffisance rénale terminale** se situe entre 50 et 70 ans
- Le pronostic rénal de la PKRAD est principalement lié à l'anomalie génétique et au volume des reins

Les autres complications rénales de la PKRAD sont :

- **Pesanteurs lombaires et abdominales chroniques** qui peuvent altérer de façon importante la qualité de vie
- **Douleurs lombaires aiguës ou subaiguës**. En l'absence de fièvre, il peut s'agir :
  - d'une **hémorragie intrakystique**
  - d'une **migration lithiasique**
- **Hématurie macroscopique**. En l'absence de fièvre, il s'agit le plus souvent d'une hémorragie intrakystique avec rupture secondaire dans la voie urinaire excrétrice, plus rarement d'une migration lithiasique
- **Infection du rein**. Toute fièvre d'origine incertaine au cours de la PKRAD doit faire considérer la possibilité d'une infection rénale :
  - **Pyélonéphrite aiguë**
  - **Infection intrakystique**. Dans ce cas, les signes fonctionnels urinaires sont rares et l'urine est souvent stérile. La biologie montre un syndrome inflammatoire marqué. Le PET-scan est utile pour confirmer le diagnostic et localiser le kyste infecté. Le traitement des infections du haut appareil urinaire repose dans tous les cas sur l'usage d'un antibiotique ayant une bonne diffusion intrakystique poursuivi trois à quatre semaines. Une bithérapie est nécessaire initialement en cas d'infection intrakystique.

## Atteintes extrarénales de la polykystose rénale autosomique dominante

### Kystes hépatiques

- Ils sont très fréquents dans la PKRAD
- Ils apparaissent généralement plus précocement et sont plus volumineux chez la femme que chez l'homme.
- L'atteinte hépatique est **le plus souvent asymptomatique**
- Dans un petit nombre de cas se développe une hépatomégalie massive responsable de pesanteurs, inconfort, douleurs et compression digestive. Une élévation des gamma-GT et phosphatases alcalines est alors fréquente.
- Ils ne sont pas une cause d'insuffisance hépatocellulaire

### Hypertension artérielle

- Une hypertension artérielle est **très fréquente**, liée à la fois à l'atteinte vasculaire spécifique de la PKRAD et à l'atteinte rénale
- Elle apparaît précocement, avant même le déclin de la fonction rénale, **en général avant 40 ans** et parfois dès l'enfance

### Anévrismes artériels intracrâniens

- Leur prévalence dans la PKRAD (et par conséquent le risque de rupture) est plus de 5 fois supérieure à celle de la population générale
- Un antécédent familial d'anévrisme artériel intracrânien double la probabilité de retrouver un anévrisme chez un patient atteint de PKRAD
- Les anévrismes siègent le plus souvent au niveau du polygone de Willis
- Un dépistage des anévrismes artériels intracrâniens par IRM peut être proposé, notamment aux apparentés du premier degré des patients PKRAD ayant rompu un anévrisme cérébral ou pour certaines professions jugées à risque (pilote de ligne, ...)

---

## Connaître le traitement non spécifique de la polykystose rénale OIC-266-06-A

### Prise en charge non spécifique de l'insuffisance rénale chronique et de ses complications (Cf)

#### Particularités thérapeutiques dans la PKRAD

- Compte tenu de l'apparition précoce d'une HTA dans la PKRAD, l'objectif est de dépister tôt et d'obtenir au minimum une pression inférieure à 140/90 mmHg (138/85 mmHg en automesure). En première intention, les deux classes les plus appropriées sont les inhibiteurs de l'enzyme de conversion (IEC) ou les antagonistes des récepteurs de l'angiotensine II (ARA2).
- Boissons abondantes
- Des traitements spécifiques pour limiter la progression de la maladie peuvent être discutés après avis spécialisé
- Prise en charge des complications liées à la PKRAD (infection kystique, lithiase, ...)
- En cas de transplantation rénale il est parfois nécessaire de réaliser une néphrectomie d'un des reins polykystiques si ceux-ci atteignent la région iliaque et gênent l'implantation ultérieure du greffon rénal

Une description détaillée du chapitre est disponible sur : <http://cuen.fr/manuel2/spip.php?rubrique20>