



OBJECTIFS

- Diagnostiquer la polykystose rénale autosomique dominante.
- Connaître les complications de la polykystose rénale.

POINT CLÉS

Polykystose rénale autosomique dominante ++

ÉPIDÉMIOLOGIE ET GÉNÉTIQUE

- Fréquente-Prévalence=1/1000.
- Autosomique dominante.
- Deux gènes impliqués : PKD1 (85 %) et PKD2 (15 %).

DIAGNOSTIC

CIRCONSTANCES

- HTA;
- **SIGNES RÉNAUX** : gros reins, douleurs lombaires, hématuries macroscopiques (lithiase ou hémorragie kystique), infection de kyste, insuffisance rénale chronique ;
- **ÉCHOGRAPHIE RÉNALE** (confirmation diagnostique ou enquête familiale) : gros reins à contours déformés par des kystes multiples et bilatéraux ± polykystose hépatique
- Établir un arbre généalogique.

ATTEINTE RÉNALE DE LA PKRAD

- HTA vers **30-40 ANS**.
- Insuffisance rénale progressive sans protéinurie ni hématurie.
- **DÉCLIN DU DFG** : - 5 ml/min/an à partir de 30-40 ans.
- Âge habituel de l'insuffisance rénale terminale : 50-70ans.

ATTEINTES EXTRARÉNALES DE LA PKRAD

MANIFESTATIONS KYSTIQUES EXTRARÉNALES

► KYSTES HÉPATIQUES :

- fréquents, plus tardifs que les kystes rénaux,
- plus précoces chez la femme,
- le plus souvent asymptomatiques,
- parfois hépatomégalie massive.

MANIFESTATIONS NON KYSTIQUES EXTRARÉNALES

- Anévrismes des artères cérébrales (prévalence : 8 %, 16 % si antécédents familiaux), âge
- **MOYEN DE RUPTURE** : 41 ans. Dépistage indiqué par angio-IRM si antécédent familial ;
- Prolapsus de la valve mitrale ;
- Hernie inguinale ;
- Diverticulose colique.

PRISE EN CHARGE THÉRAPEUTIQUE

- **BOISSONS ABONDANTES** (prévention des lithiases).
- Traitement de l'HTA (cible < 130/80 mmHg).
- Prise en charge symptomatique de l'IRC.
- **TRAITEMENT DES COMPLICATIONS** : lithiases, infections kystiques.
- Préparation à l'hémodialyse et/ou à la transplantation.

ÉPIDÉMIOLOGIE - GÉNÉTIQUE

- **PKRAD** : maladie héréditaire fréquente, prévalence 1/1000
- La + fréquente des néphropathies héréditaires : 8 à 10% des IRT
- Maladie **AUTOSOMIQUE DOMINANTE**
- Risque de transmission de 50% pour un parent atteint,
- Génétiquement hétérogène : deux gènes impliqués PKD₁ et PKD₂
- 5% de mutations de novo

Abonnez-vous

Abonnez-vous et profitez immédiatement de la totalité de nos contenus !