



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 (lithiasie 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 lithiasées).
- ▶ Traitement de l'HTA (cible < 130/80 mmHg).
- ▶ Prise en charge symptomatique de l'IRC.
- ▶ **TRAITEMENT DES COMPLICATIONS** : lithiasées, 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 !