

Polykystose Renal Autosomique Recessive Diagnostic Antenatal : A Propos D'un Cas Et Revue De La Litterature

Sara Boudhas¹, T IBRIM¹, Karam Saoud¹, Nissrine Mamouni¹, Sanaa Errarhay¹, Chahrazed Bouchikhi¹, Abdelaziz Banani¹

Université Sidi Mohammed Ben Abdellah, Service de Gynécologie-Obstétrique I, CHU Hassan II, Fès, Maroc.

Abstract: La polykystose rénale autosomique récessive est une Maladie génétique ; chronique et progressive qui affecte les reins et le foie, provoquant une dilatation kystique des canaux collecteurs rénaux et une fibrose hépatique congénitale (CHF), ou maladie de Caroli.(1) Elle est associée à une morbi-mortalité néonatale importante

Keyword: polykystose rénale , autosomique récessive , maladie de caroli

Introduction:

La polykystose rénale autosomique récessive est une Maladie génétique ; chronique et progressive qui affecte les reins et le foie, provoquant une dilatation kystique des canaux collecteurs rénaux et une fibrose hépatique congénitale (CHF), ou maladie de Caroli.(1)

Elle est associée à une morbi-mortalité néonatale importante

Patient(s) et observation(s) :

Notre patiente âgée de 30 ans, mariée depuis 5 ans avec notion de consanguinité de 1^{er} degré (cousin) sans antécédent familial d'anomalies rénales, suivie pour infertilité primaire, ayant bénéficiée avec son mari d'un bilan d'infertilité complet revenue sans particularité, d'où la décision de bénéficier d'une FIV , la patiente a tomber enceinte après la deuxième tentative , consulte pour un suivi de grossesse, l'évolution était sans particularité, l'âge gestationnel est estimé à 26 SA+3 jrs

L'échographie obstétricale met en évidence la présence d'un oligoamnios avec de gros reins hyperéchogènes homogènes (+4 D.S), avec une perte de la différenciation cortico-médullaire (figure)

La biométrie fœtale est normale au 26 SA percentile avec une estimation du poids fœtal =1000g

L'étude morphologique fœtale ne montre pas d'anomalie particulière en dehors de cette anomalie rénale bilatérale

La vessie est non visualisée

Le diagnostic d'une polykystose rénale autosomique récessive (PKAR) fut suspecté.

La surveillance échographique est effectuée toutes les 3 semaines objectivant une diminution de la quantité du liquide amniotique.



Figure :- coupe axiale ; rein hyperéchogène bilatéral.

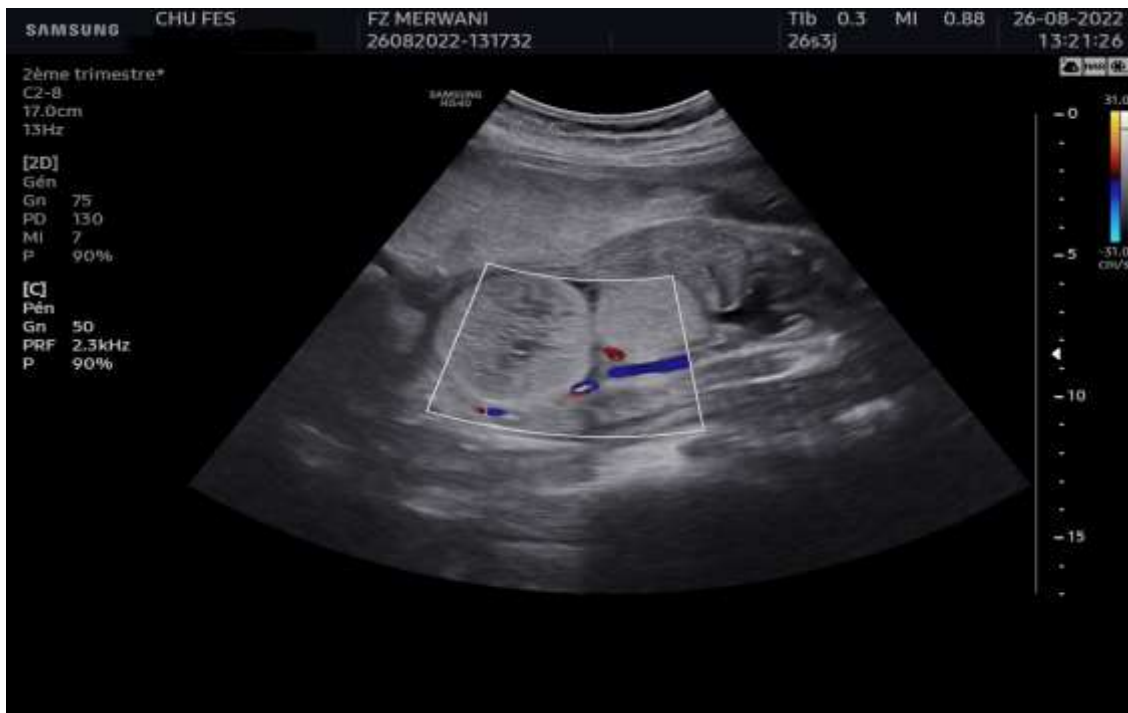


Figure :- coupe axiale ; rein hyperéchogène bilatéral.

Discussion:

La polykystose rénale autosomique récessive (PKR) est une maladie kystique typiquement à début précoce, atteignant principalement le rein et les voies biliaires, et appartenant au groupe des ciliopathies. Son expression phénotypique est variable et les manifestations systémiques sont potentiellement graves [1].

C'est une maladie génétique, avec mutation habituellement identifiée du gène PKHD1 (86 exons, situé sur le chromosome 6). rare dont l'incidence est évaluée à environ 1/ 20 000 naissances vivantes.(1)

Le diagnostic repose sur l'existence d'une histoire familiale compatible avec une transmission autosomique récessive confirmée par l'absence de kystes rénaux chez les deux parents. La consanguinité parentale est un argument supplémentaire en faveur. La transmission se fait sur le mode autosomique récessif. Les parents n'ayant pas la maladie peuvent la transmettre à leur descendance à la condition que tous les deux portent le gène anormal et que tous les deux le transmettent à leur enfant.

L'échographie anténatale peut permettre la découverte de gros reins hyperéchogènes, avec éventuellement un oligoamnios et une hypoplasie pulmonaire dans les formes sévères. Dans les formes modérées, deux gros reins hyperéchogènes et un liquide amniotique en quantité subnormale, ou encore l'absence de point d'appel anténatal et la découverte de deux gros reins hyperéchogènes à la naissance.

Plus tardivement l'échographie met en évidence deux reins de taille augmentée dans 92 % des cas [4], porteurs de multiples petits kystes avec hyperéchogénicité corticale et perte de la différenciation corticomédullaire [5]. Des signes d'atteinte hépatique peuvent coexister : fibrose hépatique plus ou moins hypertension portale et parfois une dilatation importante des canaux biliaires intrahépatiques (maladie de Caroli) [5].

En cas de suspicion de polykystose rénal une échographie fœtale détaillée doit être réalisée à la recherche de signes évoquant une aberration chromosomique ou d'autres malformations associées

Le test prénatal pour une grossesse comportant 25 % de risque est disponible par analyse de liaison mais seulement pour les couples ayant préalablement eu un enfant touché par la maladie. Dans les familles informatives pour l'PKR, l'ADN foetal à analyser pourra être extrait d'un tissu obtenu par prélèvement d'une villosité chorionale à 10–12 SA ou par amniocentèse à 15–18 SA. Le diagnostic peut être fait dans 95 % des cas. Si la mutation est connue, l'étude directe est alors possible.

Toutefois, en cas de diagnostic prénatal précoce en génétique moléculaire, il est impossible de prévoir l'évolution de la taille des reins et du retentissement de la maladie sur la quantité de liquide amniotique au cours de la grossesse : certaines formes restent stables, d'autres évoluent défavorablement, parfois de façon précoce, parfois de façon tardive [2].

Une fois le diagnostic d'une La polykystose rénal autosomique récessive est posé, l'échographie devraient être effectuée toutes les 2 ou 3 semaines pour une évaluation en série de la taille rénale et du volume du liquide amniotique. [8].

Diagnostic différentiel : Sauf s'il existe un cas index dans la fratrie, dans la forme typique on discute le syndrome de Bardet-Biedl et la forme glomérulokystique d'une polykystose dominante [7].

La mortalité post-natale est de 15 % à un an et le pronostic est meilleur pour les enfants qui ont passé le cap du premier mois de vie (82 % de survie à dix ans) [4].

Conclusion:

Parallèlement au dépistage génétique, l'échographie obstétricale est en effet la méthode de choix pour dépister la malformation rénale en particulier la PKR chez le fœtus. C'est un examen reproductible, peu coûteux, possédant une bonne sensibilité (9) Une prise en charge prénatale multidisciplinaire avec la participation de la médecine materno-fœtale, la néonatalogie, la pédiatrie, la néphrologie, est nécessaire pour la prise en charge de la maladie.

Conflits d'intérêts :

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêts

REFERENCES

1. Turkbey B, Ocak I, Daryanani K, et. al.: Autosomal recessive polycystic kidney disease and congenital hepatic fibrosis (ARPKD/CHF). *Pediatr Radiol* 2009; 39: pp. 100-111.
2. JEANTY P., DRAMAIX-WILMET M., ELKHAZEN N., HUBINONT C., VAN REGEMORTER N. Measurement of fetal kidney growth on ultrasound. *Radiology*, 1982 ; 144 : 159-162.
3. Maugey-Laulom B., Chateil J.-F. Diagnostic anténatal des uronéphropathies malformatives. EMC (Elsevier Masson SAS, Paris), Radiologie et imagerie médicale - génito-urinaire - gynéco-obstétricale - mammaire, 34-760-A-25, 2011.
4. Bergmann C, Senderek J, Windelen E, Kupper F, Middeldorf I, Schneider F, et al. members of the APN. Clinical consequences of PKHD1 mutations in 164 patients with autosomal-recessive polycystic kidney disease (ARPKD). *Kidney Int* 2005;67(3):829–
5. Nicolau C, Torra R, Badenas C, Perez L, Oliver JA, Darnell A, Bru C. Sonographic pattern of recessive polycystic kidney disease in young adults. Differences from the dominant form. *Nephrol Dial Transplant* 2000;15(9):1373–8.
6. Driessen M, Chéreau E, Aubry MC, Vibert-Guigüe C, Ruano R, Dommergues M. Anomalies urogénitales foetales. EMC - Obstétrique/Gynécologie 2014 ; 9(1) : 1-20 [Article 5-031-A-35].
7. Avni EF, Granel L, Cassart M, et al. Perinatal assessment of hereditary cystic renal diseases: the contribution of sonography. *Pediatr Radiol* 2006 ; 36 : 505–731.
8. Lisa M. Guay-Woodford, MD1 and All Disease Progression in Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease Consensus Expert Recommendations for the Diagnosis and Management of Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease: Report of an International Conference
9. MARSICK R., LIMWONGSE C., KODISH E. Genetic testing for renal diseases : medical and ethical considerations. *Am J Kidney Dis* 1998 ; 32 : 934-945.

REFERENCES :

- (1) Ceccherini I.I., Lituania M., Cordone M.S., Perfumo F., Gusmanor R., Callea F., et. al.: Autosomal dominant polycystic kidney disease: prenatal diagnosis by DNA analysis and sonography at 14 weeks. *Prenat Diagn* 1989; 9: pp. 751-758