

# **La Polykystose Rénale**

# Définition et Epidémiologie

Kyste = cavité remplie de liquide et limitée par une membrane

PKR= développement progressif des **kystes** sur les **2 reins avec augmentation de leurs tailles**

1ère cause génétique de maladie rénale chronique

1/1.000 naissances

10 % des cas d'insuffisance rénale chronique en Europe

A ne pas confondre avec kystes solitaires et maladies multikystiques



# Histoire de la polykystose

- 1841 : première description de cas de polykystose
- 1888: terme de reins polykystiques
- 1899 : identification du caractère héréditaire
- 1957 : mode de transmission autosomique Dominant
- Années 2000 : identification des principales mutations PKD1-PKD2

# Circonstances de découverte

- Dépistage dans un contexte familial
- Mise au point de la Douleur lombaire, Pesanteur lombaire, Augmentation du volume de l'abdomen, Troubles de la digestion
- Bilan de l'HTA, Insuffisance rénale, Hématurie (Infection ou saignement de kyste), Infection d'un kyste, Colique néphrétique
- Découverte fortuite: Echographie –TDM, gros reins polykystiques.

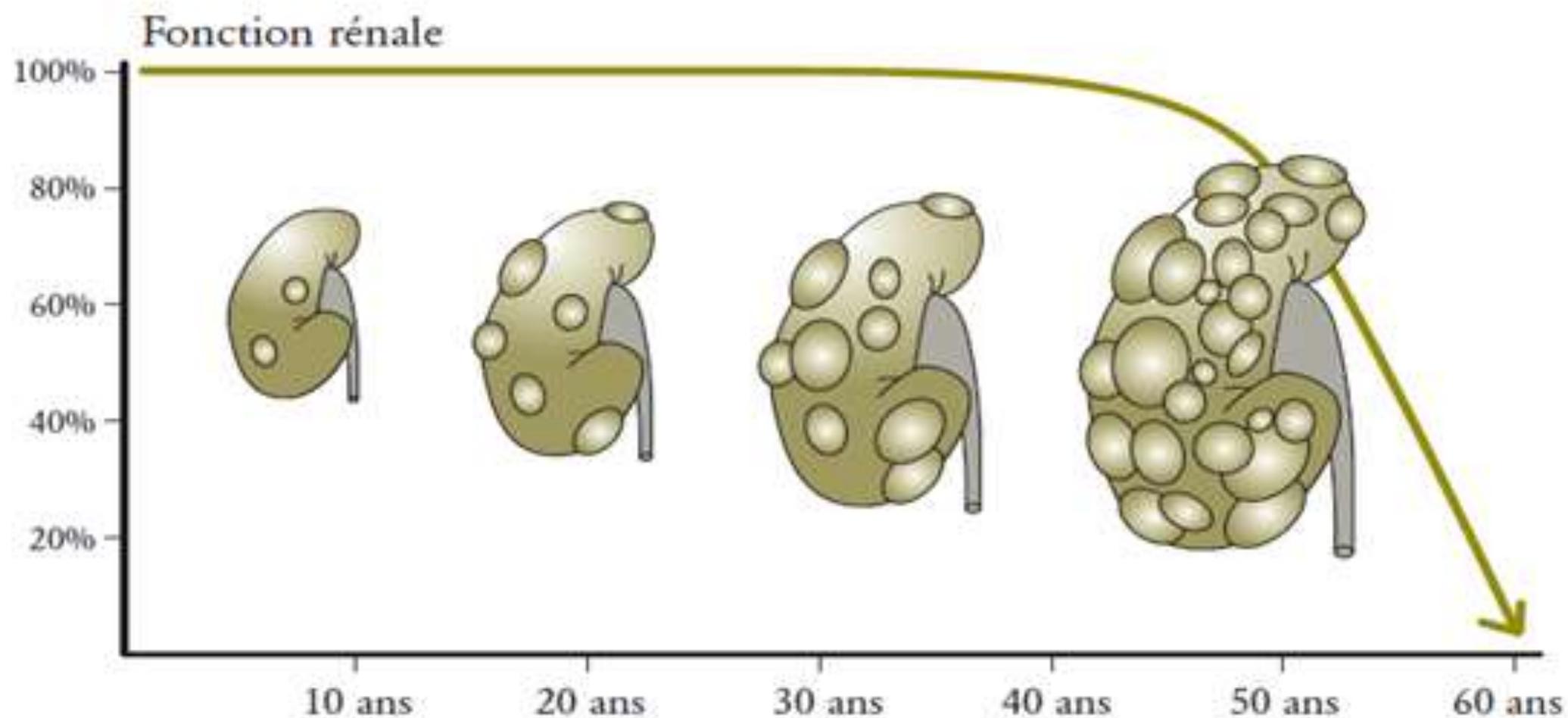
# Formes cliniques

## **PKRAD : PKR Autosomique Dominante**

- Plus fréquente : 1/1000 naissances
- 2 Gènes
  - PKD1 (chromosome 16)
  - PKD2 (chromosome 4)
- Transmission autosomique dominante : risque 50%
- Manifestations à l'âge adulte
- Insuffisance rénale terminale : 59-64 ans

## **PKRR : PKR Autosomique Récessive**

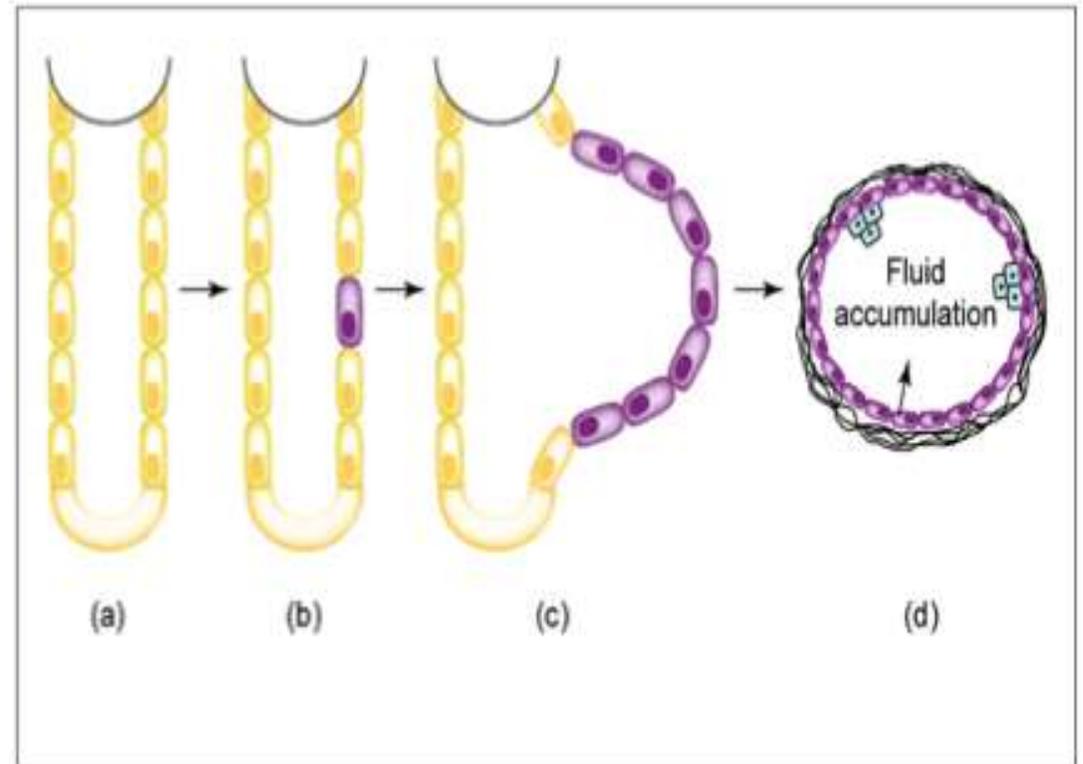
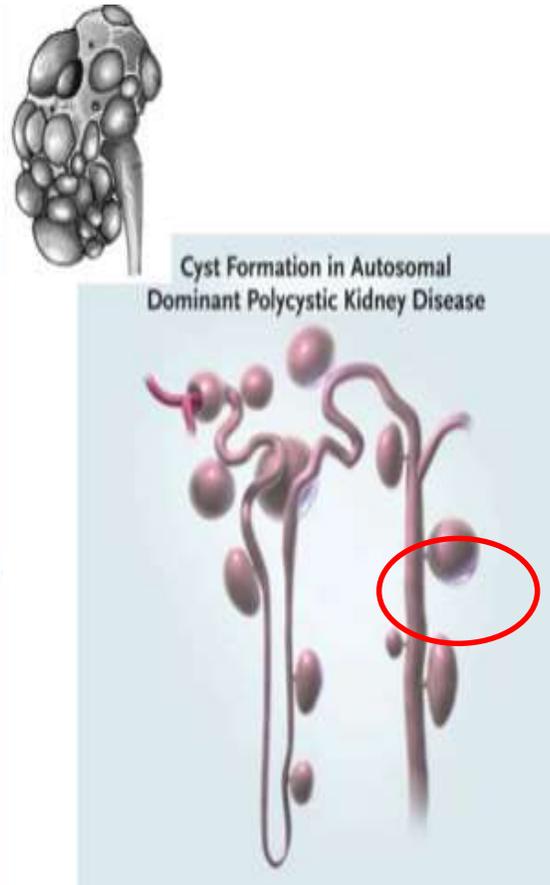
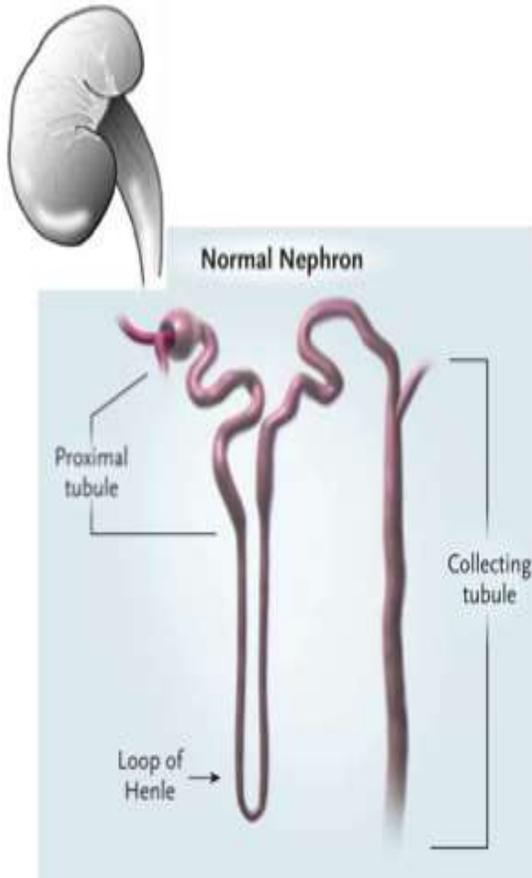
- Rare
- 1/85 000 naissances
- Mutation du gène PKHD1 (chromosome 6)
- Transmission autosomique récessive: risque 25%
- Symptômes sévères et précoces
- Insuffisance rénale terminale vers 15ans



Evolution des kystes et baisse du TFG dans la PKRAD

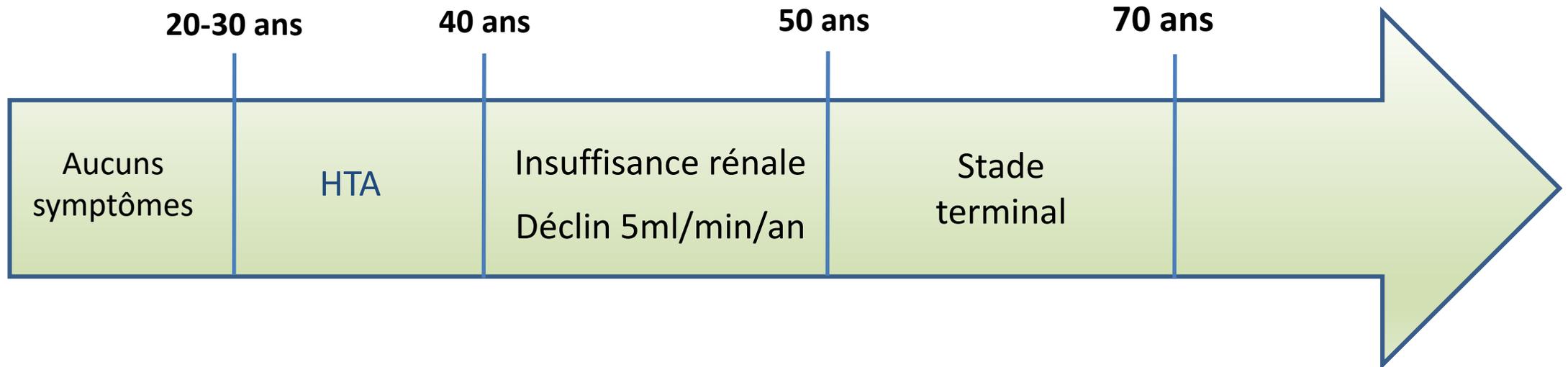
# Processus de kystogenèse

Tous les segments du néphron sont concernés  
Formation précoce -Évolution très lente



# PKRAD

## Évolution de la maladie rénale



### Variabilité de la maladie :

- Entre les familles
- Au sein d'une même famille

### Facteurs influençant le pronostic rénal:

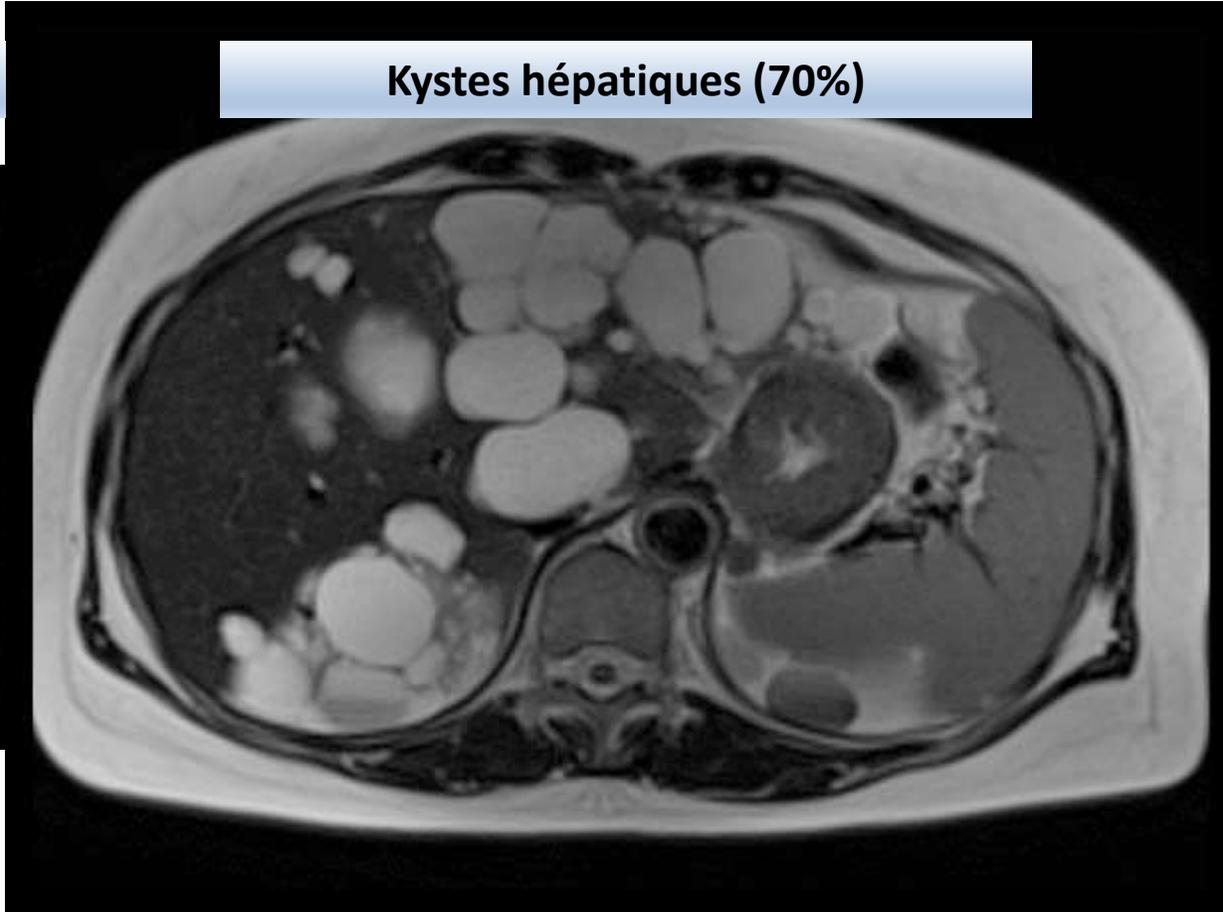
- Type de mutation
- Volume des reins

# Atteintes kystiques de la polykystose

Reins

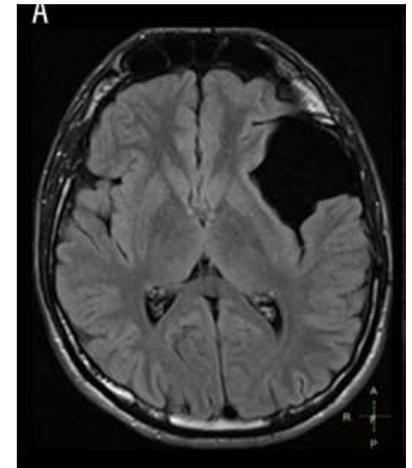


Kystes hépatiques (70%)



Autres organes

Pancréas (30%)  
Kystes arachnoïdiens (10%)



# atteintes extrarénales non kystiques

## Cerveau: anévrysmes des artères cérébrales:



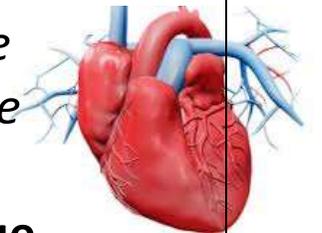
10% des polykystoses

**AngioIRM cérébrale** : histoire familiale  
ou symptômes

## Cœur

Anomalies des valves cardiaques (20%) :

- *Prolapsus valvulaire mitral*
- *Insuffisance mitrale*
- *Insuffisance Aortique*



**Évaluation cardiologique**

**Tube digestif : diverticules coliques**



**Hernie inguinale**

# autres complications de la polykystose

## Complications des kystes rénaux

Hémorragie  
- *Douleur*  
- *Hématurie*

Infection  
- *Douleur*  
- *fièvre*

Calculs  
*Colique néphrétique*

## Complications extrarénales

HTA

Rupture d'anévrisme  
cérébral

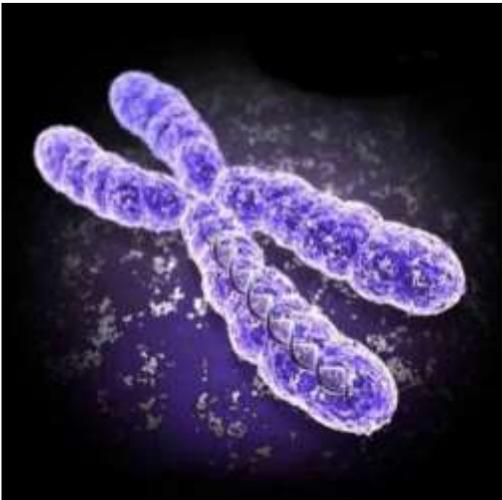
Cardiaques

# Génétique de la PKRAD

2 principaux gènes



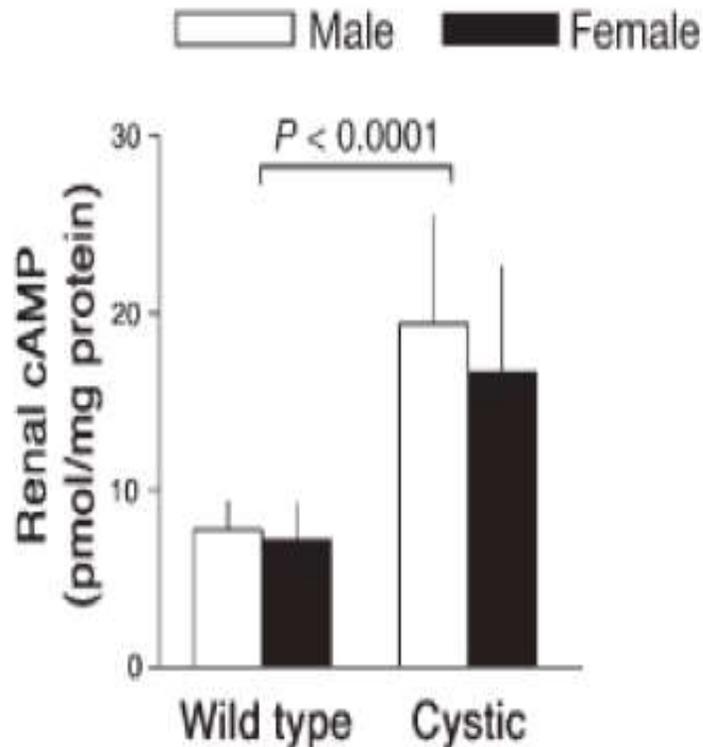
**Mutation « de novo » = 5%**



	PKD1	PKD2
Fréquence	85%	15%
Localisation	Chromosome 16	Chromosome 4
Protéine mutée	Polycystine 1	Polycystine 2
Age moyen de IR terminale	54 ans	69 ans

# Le développement des kystes est sous la dépendance de l'AMPC

Le taux d'AMPC est augmenté dans les reins polykystiques

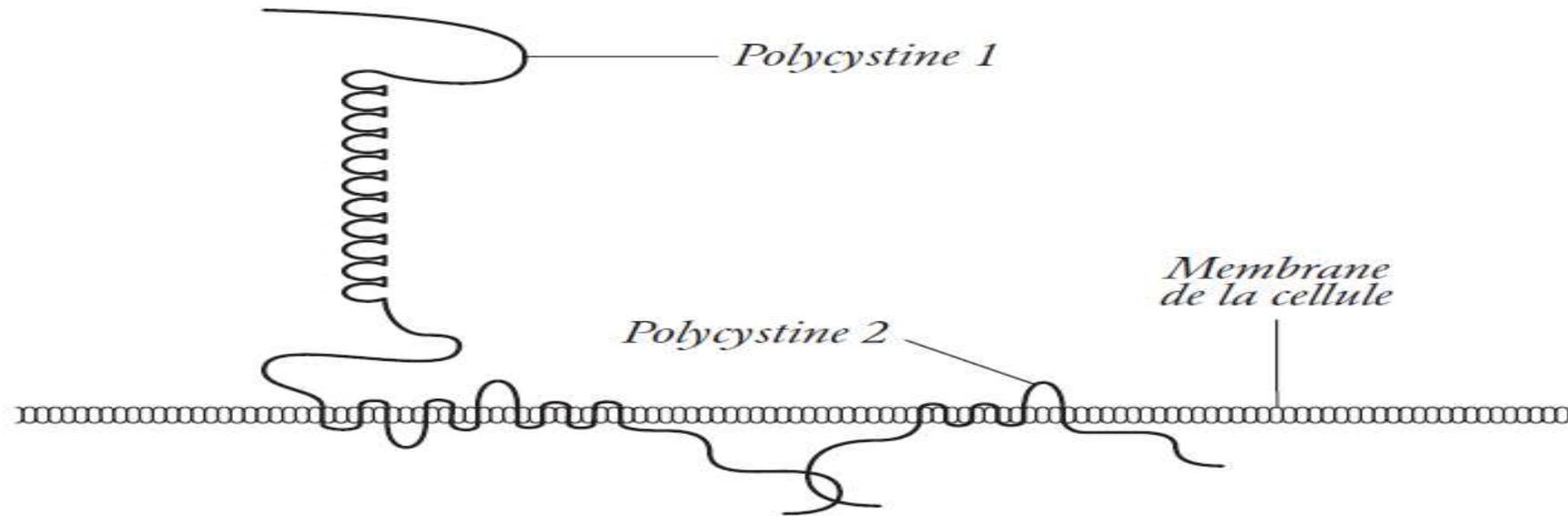


Yamaguchi et al, Kid Int 2000

AMPC stimule la prolifération des cellules kystiques

Il stimule aussi la sécrétion par les cellules kystiques

La baisse du taux d'AMPC est une cible thérapeutique dans la PKRAD



Facteurs pouvant influencer la progression des kystes cfr voies de signalisation kystogénèse:

Infections urinaires

Diète hydrique cfr action sur le cil primaire vs boissons abondantes qui limitent la progression

Anticalciques cfr action sur Polycystine 2

# Prise en charge de la PKRAD

Avant le stade d'insuffisance rénale

## Traitement non spécifique:

Boissons abondantes (prévention lithiases et infections)  
Contrôle tensionnel objectif < 140/90 mmHg  
Traitement des complications

## Traitements spécifiques (réduction AMPc)

Antagonistes récepteurs vasopressine V2  
Analogues de la somatostatines

Au stade d'insuffisance rénale terminale

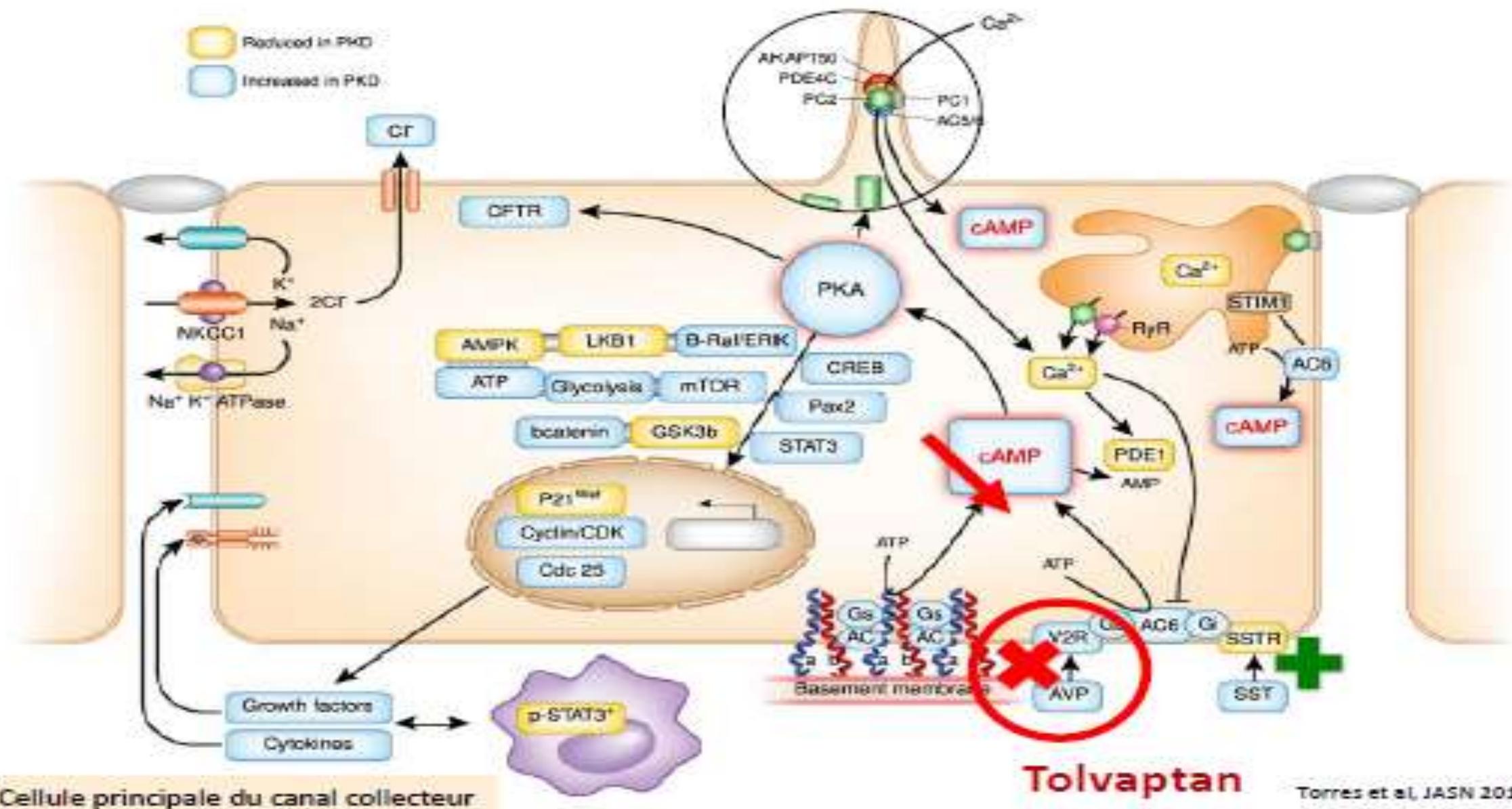
## Epuration extra rénale :

Les 2 modalités sont possibles  
Hémodialyse  
Dialyse péritonéale

## Transplantation rénale:

Pas toujours nécessaire de faire la  
transplantectomie des reins natifs

# Diminuer l'AMPC intracellulaire : cible thérapeutique dans la PKRAD



# Action de l'Arginine-vasopressine (AVP) sur son récepteur V2 (V<sub>2</sub>R)

Augmentation de l'osmolarité plasmatique (déshydratation)



Normalisation de l'osmolarité plasmatique

**Libération d'AVP**  
(Action via V<sub>2</sub>R exprimé par le canal collecteur)

AMPC intracellulaire

Insertion des aquaporines 2 à la membrane apicale

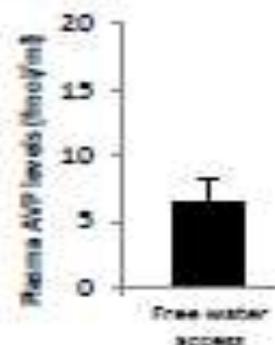
Réabsorption d'eau libre par le rein

osmolarité urinaire

osmolarité plasmatique

diurèse

Effet antidiurétique

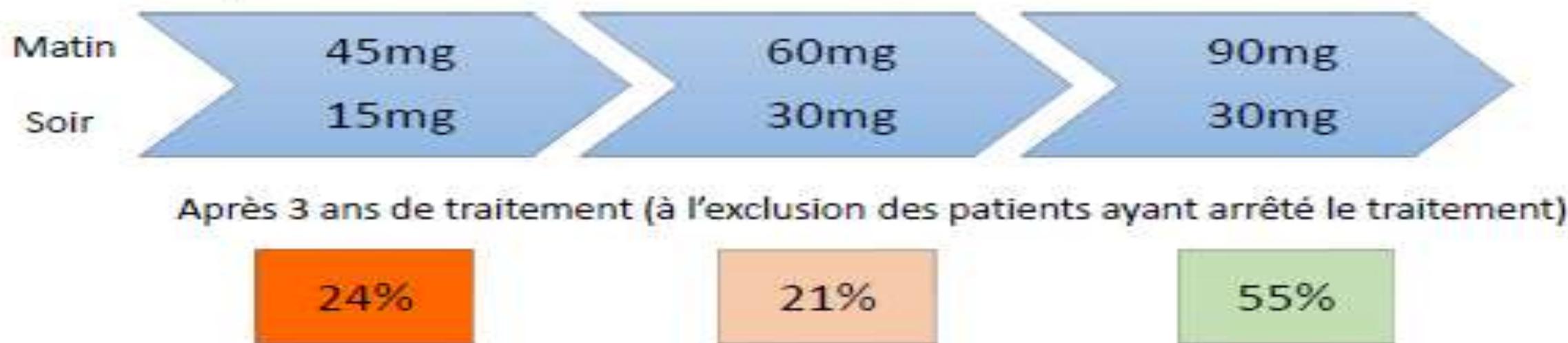


## Posologie à utiliser ?

ORIGINAL ARTICLE

### Tolvaptan in Patients with Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease

Protocole clinique : augmentation de la dose par pallier selon la tolérance, chaque semaine

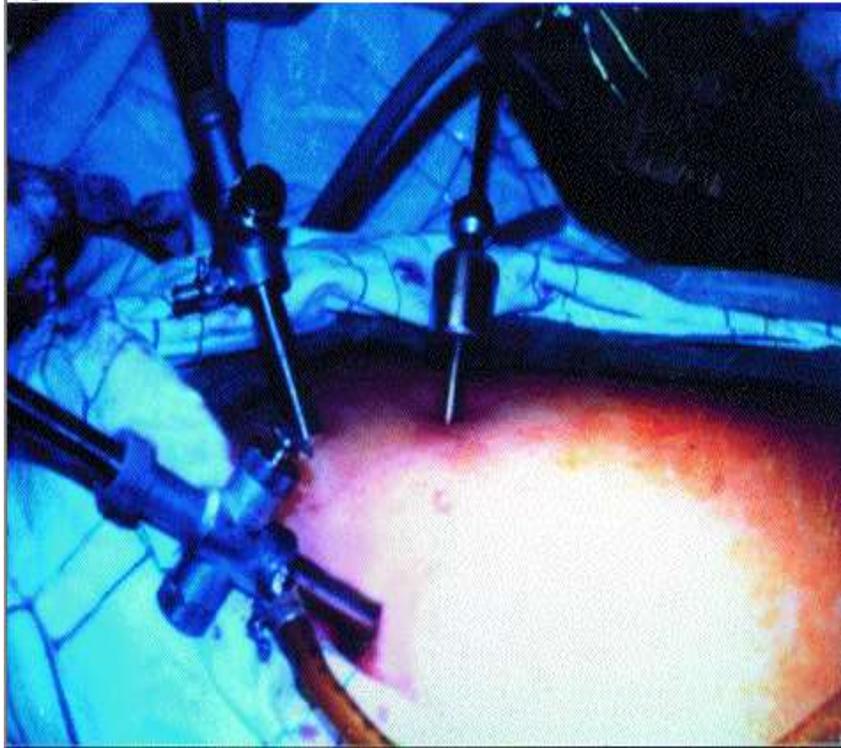


# Place de la chirurgie

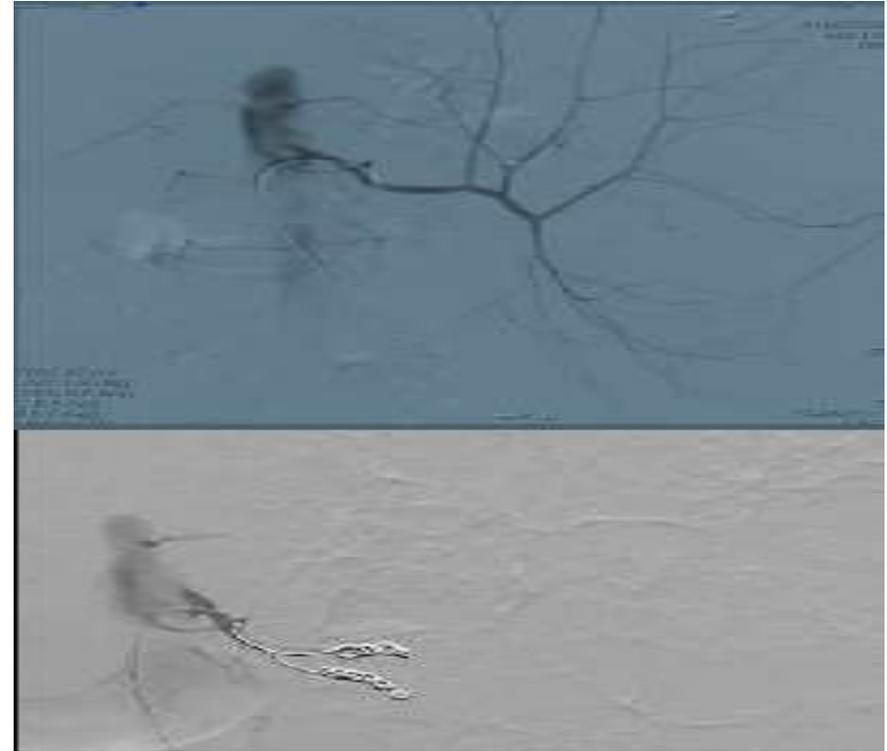
**Indications: Hématurie récidivante, kyste hémorragique, compressions de voisinage, douleurs invalidantes, lithiases coralliformes, infections des kystes**

Interventions plus aisées si kystes solitaires ou kystes dominants contrairement à la PKR

- Néphrectomie peut être envisagée si hémodialyse débutée
- Gros kyste douloureux: ponction aspiration, injection des produits sclérosants (alcool, polyvidone, tétracycline), marsupialisation. Risque de complications variable
- Hémorragie intrakystique: embolisation?
- Résection percutanée endoscopique ou chirurgicale du kyste: plusieurs complications



Résection coelioscopique du kyste



Embolisation sélective