

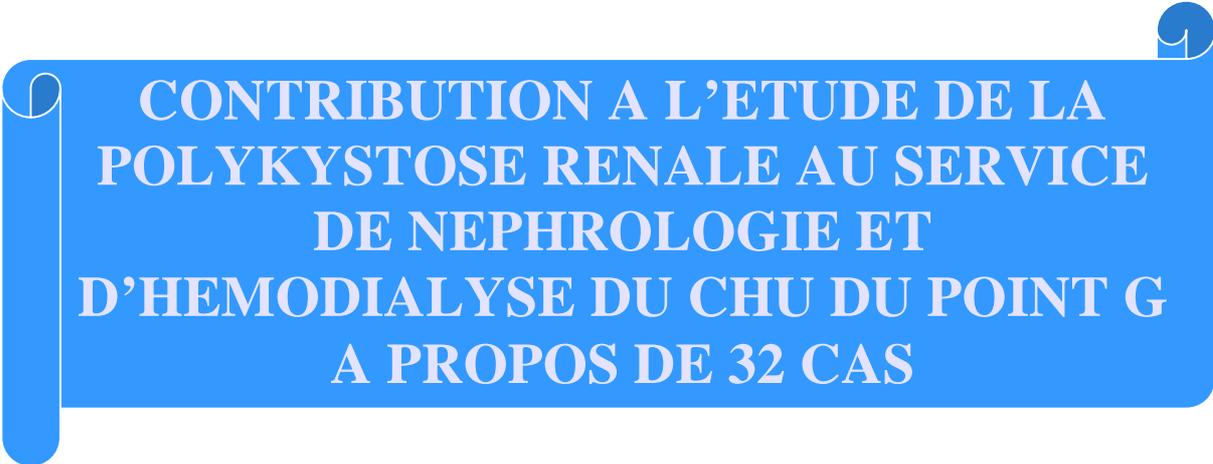
Ministère des enseignements secondaire
supérieur et de la recherche scientifique

République du Mali
Un peuple-Un but-Une foi

Université de Bamako

Année universitaire 2007-2008

Thèse N° _____/M



**CONTRIBUTION A L'ETUDE DE LA
POLYKYSTOSE RENALE AU SERVICE
DE NEPHROLOGIE ET
D'HEMODIALYSE DU CHU DU POINT G
A PROPOS DE 32 CAS**

Présentée et soutenue publiquement le...../...../2008
Devant la faculté de médecine, de pharmacie et d'odontostomatologie

Par : Mlle Fadimata Atteyine
Pour obtenir le grade de Docteur en médecine
(Diplôme d'état)

Président du Jury : Professeur OUATTARA Kalilou
Membre du jury : Docteur TIMBELY Ali
: Docteur CISSE Idrissa Ahmadou
Directeur de thèse : Professeur FONGORO Sahare

A notre maître et président du jury

Pr OUATTARA Kalilou

- Docteur PHD de l'institut d'urologie de Kiev
- Chef de service d'urologie du CHU de Point G
- Professeur titulaire d'urologie à la FMPOS
- Président de la commission médicale d'établissement du CHU du Point G
- Expert international en chirurgie de la fistule obstétricale
- Lauréat de l'émission Niangara

Cher Maître,

C'est un très grand honneur pour nous de vous avoir comme Président de ce jury. Malgré vos multiples occupations, vous avez bien voulu nous apporter votre appui.

Votre énorme potentiel scientifique et votre dévouement dans le travail nous ont impressionnés et font de vous une des personnes ressources de l'hôpital du point G. Vous avez été marqué par votre humilité, votre simplicité, et votre entière disponibilité. Vos remarques magistrales ont largement amélioré la qualité de ce travail.

Cher maître, nous vous prions d'accepter le témoignage de nos sentiments distingués et respectés.

A notre maître et juge

Dr TEMBELY Aly

- Diplômé de la faculté de médecine de tours et de l'école de chirurgie urologique de Paris
- Spécialiste d'andrologie, d'endo-urologie, de la lithotripsie extracorporelle et l'urodynamie
- Assistant chef de clinique à la FMPOS

Cher Maître

Nous sommes honorés de votre participation à ce jury. Le choix porte sur vous pour juger ce travail n'est guère fortuit : votre franchise, votre esprit critique et vos compétences scientifiques sont autant d'atouts dont nous avons bénéficié. Votre rigueur et votre attachement au travail bien fait sont des qualités remarquables que nous nous efforcerons d'imiter.

Trouvez ici, cher maître l'expression de nos sincères remerciements.

A notre maître et juge

Dr CISSE Idrissa Ahmadou

- Maître assistant en dermatologie- vénérologie
- Chargé de cours de rhumatologie a la FMPOS
- Chef de service de rhumatologie de l'hôpital du point G
- Correspondant de la société Française de rhumatologie au Mali

Vous nous avez marqué dès notre premier contact, par votre grande simplicité et votre gentillesse.

Vous acceptez de siéger dans ce jury malgré vos multiples occupations.

Veillez accepter cher maître nos sincères remerciements.

A notre maître et directeur de thèse

Pr. FONGORO Sahare

Spécialiste en néphrologie

Maître de conférences à la FMPOS

Chef de service de néphrologie et d'hémodialyse du CHU du Point G

Chevalier de l'ordre du mérite de la santé

Cher maître, c'est un immense honneur que vous nous avez fait en nous confiant ce travail. Nous avons été comblé par la qualité de vos enseignements tant en classe qu'à l'hôpital, nous avons bénéficié de vos connaissances large et toujours d'actualités.

Cher maître, les mots nous manquent pour honorer vos innombrables qualités d'homme exemplaire.

Veillez agréer, honorable maître l'assurance de notre haute considération.

DEDICACES

Je dédie ce travail à :

➤ Mon père : **Atteyine Ag Ackli**

Tu nous as toujours dit avec la même ferveur que la curiosité et le travail fournissent les réponses à toutes les questions. Tes infatigables conseils ont porté leurs fruits. Tu nous as guidé avec rigueur mais aussi avec amour, sans toi nous ne serions pas devenus ce que nous sommes aujourd'hui. Ta présence à chaque étape de notre vie, ta ferme volonté de nous voir réussir et ton grand soutien font de toi un digne père et sans pareil. Que Dieu te récompense et prête une longue et heureuse vie

➤ Ma mère : **Agaichatou Touré**

Ton amour et dévotion envers tes enfants m'ont accompagné jusqu'à ce jour. Ce travail est le fruit du grain que tu as semé. J'espère que tu en seras fière, car la bataille est gagnée. Que Dieu t'accorde longue vie pour que tu jouisses de ce fruit. Merci maman du fond du cœur.

➤ Mes frères et sœurs : **Ibrahim ,Souleymane ,Moha ,Alhassane ,Abdramane , Iba , Oumar,Al housseini,Zahara ,Mouna, Mariam ,Aïssata , Bintou,Sidi**

Unis par le lien de sang, nous sommes condamnés d'œuvrer ensemble pour la réussite de la tâche commune. Je vous réaffirme mon affection fraternelle et mon profond attachement.

➤ **Mes oncles, tantes, cousins, cousines, neveux, nièces et parents :**

Votre sympathie et votre soutien moral ont été un appui inestimable pour ce travail .Trouvez ici l'expression de toute ma reconnaissance

➤ **A la famille Bagayogo**

Sans exclusivité qui m'a bien apporté sympathie et solidarité

REMERCIEMENTS:

➤ **A mes aînés :**

Dr Jocelin Dr Jack Dr Alpha, Dr Abdoul, Dr Biba, Dr Hawa , Dr Lathif, Dr Ahmed Dr Kara , Dr Moussa, Dr Inna , Dr Alkaya, Dr Sidibé , Dr Bah , Dr Ba Assan et vos autres collègues.

Merci pour vos conseils .Je remercie particulièrement Dr Harouna Maïga. Vous avez été un modèle pour moi .Vous avez guidé mes premiers pas dans le domaine de la néphrologie vous avez également aidé à me décider pour prendre ma thèse dans ce service. Je vous avoue que vous m'avez fait du bien .J'ai appris énormément de choses et j'ai eu plein de bénéfice que je ne peux pas tous cités. Merci pour votre soutien

➤ **A mes collègues :**

Kodio, Soumaïla, Kader, Kalilou Sirama, Mme Maiga, Moussa, Souleymane, Yolande, Astan, Tandina, Toure, Mohamed, Diarra, Marie

Préservons toujours cette ambiance de gaieté et de solidarité car il n'y a rien de plus beau que cela. On garde le contact

➤ **A mes cadets du service:** courage et persévérance

➤ **Aux personnels d'hémodialyse**

Moussa Guindo, Fousseyni DOUMBIA, Sinaly DIARRA, CISSE, Rokia, Djénéba,

Je pense encore à tous ces moments où on a passé à rigoler. Votre sens de l'humour me manquera. Merci à vous.

➤ **Merci à tout le personnel soignant du service de néphrologie du point G**

A mes amis : Bamoussa Traoré, Sadou Dembele, Adama Diarra, Fatoumata, Tamboura, Fadimata Bouare Ramatou Mohada

- A tous ceux qui de près ou de loin en pensées ou en action ont contribué à l'élaboration de ce travail.

A tous ceux qui me connaissent, qui me sont chers que je n'ai pas pu nommer ici.

ABREVIATIONS :

ACTH : hormone corticotrope hypophysaire

AMPc : adénosine triphosphatase

Avt : Avant

CFTR : cystic fibrosis transmembrane regulator

DDAVP : 1-désamino-8-D-organique vasopressine

G : Gauche

HALD : Hôpital Aristide Le Dantec

HTA : hypertension artérielle

H : Haut

IEC : inhibiteur de l'enzyme de conversion

IR : insuffisance rénale

IRCT: insuffisance rénale chronique terminale

IRM: imageries par résonance magnétique

K⁺ : Potassium

Na⁺ sodium

OMI : Œdème des membres inférieurs

PAS : acide période de shiff

PKD : polykystose rénale autosomique dominante

PRAD : polykystose rénale autosomique dominante

TCD : tube contourné distal

TCP: tube contourné proximal

UIV: urographie intraveineuse

SOMMAIRE		Page
I-	Introduction	1
II-	Objectifs	3
III-	Généralités	4
1.	rappel sur le rein	4
2.	rappel sur la polykystose autosomique dominante	15
a.	historique	16
b.	définition	16
c.	pathogénie	17
d.	physiopathologie	18
3.	les signes cliniques	20
4.	les signes paracliniques	22
-	l'échographie	
-	l'IUV	
-	le scanner	
5.	diagnostic positif	22
6.	diagnostic différentiel	25
7.	formes cliniques	27
8.	complications	28
9.	traitement	29
IV-	Méthodologie	32
V-	Résultats	36
VI-	Commentaires et discussion	50
VII-	Conclusion et recommandations	57
VIII-	Références bibliographiques	59
IX-	Annexes	

INTRODUCTION

La Polykystose rénale autosomique dominante (PKAD) est une maladie héréditaire à transmission autosomique.

Elle occupe le premier rang des maladies héréditaires rénales, touche aussi bien les hommes que les femmes et peut être transmise d'un parent atteint à ses enfants. Chaque enfant d'une personne atteinte a un risque de 50% d'être lui-même atteint. Elle est caractérisée par le développement des kystes multiples dans chacun de deux reins.

Les troubles liés aux kystes ne surviennent habituellement qu'à l'âge adulte. L'insuffisance rénale chronique terminale est la complication la plus fréquente.

Cependant, tous les sujets atteints de PKD n'évoluent pas obligatoirement vers l'insuffisance rénale grave.

Un kyste est une cavité limitée par une fine couche de cellule formant une enveloppe et contenant un liquide.

Elle concerne environ une personne sur 1000. Environ 55000 personnes en France, 10000 en Belgique et 6000 en Suisse sont atteintes [1].

La Polykystose en fréquence est la troisième maladie génétique dans la population générale après l'hypercholestérolémie familiale et l'otospongiose dominante et la première maladie génétique rénale [2]. Son incidence est de 1/1000 [3].

La PRAD est responsable de 3-10% d'insuffisance rénale terminale admise en dialyse [3].

Bien que des travaux récents aient ouvert des voies originales sur la recherche de sa pathogénie et que les méthodes de substitution rénale aient bouleversé son pronostic, cette maladie reste encore une énigme sur bien des points. En Afrique des études portant sur la PKAD sont peu nombreuses et elles témoignent de la rareté de l'affection.

En effet au Sénégal, une étude réalisée en 1998 par Diouf et coll. [4] rapportait une prévalence de 2,8cas/année. Mohamed Ould Mohamed en 2006 au cours d'une étude au Sénégal trouvait une fréquence de 0,4% et

une incidence de 5cas /année [5].En Côte d'ivoire 2cas familiaux ont été étudiés au C.H.U d'Abidjan-Cocody.[6]

Depuis la création du service de néphrologie en 1984, parmi nos patients transplantés il y avait un cas de Polykystose mais aucune étude n'a été réalisée à ce sujet.

Il s'agit donc d'une première étude basée sur l'observation de trente deux (32) patients. Cette étude a pour but de reconsidérer certains problèmes posés par cette affection.

OBJECTIFS

Objectif général:

Etudier la Polykystose rénale chez l'adulte

Objectifs spécifiques:

1. Déterminer sa fréquence
2. Décrire les circonstances de découverte
3. Définir les critères du diagnostique
4. Etudier l'arbre généalogique de chaque malade
5. Informer et sensibiliser la famille

GENERALITES

A. RAPPELS SUR LE REIN

I. EMBRYOLOGIE

Le rein définitif dérive du métanéphros embryonnaire dont, la formation suit celle des pro- et mésonéphros qui ont dégénéré, et du bourgeon urétéral. Son origine est donc double.

Dès la 4^{ème} semaine, le bourgeon urétral, né de la partie caudale du canal de Wolff, se dirige en haut et en arrière vers le blastème métanéphrogène et son extrémité crantage élargie se divise en deux branches (futurs grands calices). Par bifurcations successives, celles-ci vont donner une douzaine de génération de tubes dont les premières, incorporées par les calices, vont former les petits calices tandis que les autres donneront les tubes collecteurs du rein. Ainsi le bourgeon urétéral donne t-il naissance au système excréteur: uretère, bassinnet, grands calices petits calices et tubes collecteurs du rein.

Au fur et à mesure qu'ils pénètrent le blastème métanéphrogène, les tubes issus du bourgeon urétéral se recouvrent à leur extrémité distale d'une coiffe métanéphrogène faite d'une condensation de cellules du

métanéphrogène. Lorsque le tube présente une nouvelle division, la coiffe se scinde en deux masses latérales pleines qui évolueront sur place, de part et d'autre de la branche urétérale, pour donner chacune les différents segments du néphron. Ainsi, l'extrémité distale devient la chambre glomérulaire dans la concavité de la quelle se différencient les capillaires glomérulaires issus de l'aorte primitive; l'extrémité proximale s'abouche dans le tube collecteur urétéral; et entre ces deux extrémités se différencient le TCP, l'anse de Henlé et le TCD.

Les systèmes sécréteur et excréteur du rein ont donc une origine embryonnaire différente [7].

Dans l'état actuel des connaissances les kystes dans la PKRAD dérivent essentiellement du système sécréteur.

II. ANATOMIE

2.1. Anatomie descriptive

Volumineux organes pairs, rétro-péritonéaux, les reins sécrètent l'urine.

2.1.1. Situation, projection.

Les reins, grossièrement symétriques, sont situés dans les parties hautes de l'espace rétro-péritonéal, de part et d'autre de la colonne vertébrale. Ils se projettent latéralement par rapport au processus transverses des 11 et 12 vertèbres thoraciques, et des 1 et 2 vertèbres lombaires;

L'extrémité supérieure du rein droit atteint le bord inférieur de la 11^{ième} cote, l'extrémité inférieure étant au niveau de la partie moyenne de la vertèbre lombaire;

Le rein gauche est un peu plus haut situé que le rein droit.

2.1.2. Morphologie et dimensions moyennes.

Les reins ont la forme d'un haricot; de couleur rouge sombre; de consistance ferme dont le hile est situé à la partie moyenne du bord médial. Aplatis d'avant en arrière, ils sont allongés presque verticalement, le grand axe étant un peu oblique en bas et latéralement, l'extrémité inférieure est plus latérale que l'extrémité supérieure.

Ainsi on lui décrit:

- Une face antérieure, convexe;
- Une face postérieure, convexe;
- Un bord latéral, convexe;
- Un bord médial, concave, échancré à sa partie moyenne par le hile;
- Une extrémité supérieure;
- Une extrémité inférieure.

Les dimensions moyennes du rein sont: 12 cm de longueur, 6 cm de Largeur,

3 cm d'épaisseur et 150 g de Poids.

2.1.3. Structure

a). La capsule rénale:

Elle est fibreuse et résistante, se clive facilement du parenchyme.

b). Le parenchyme présente à la coupe:

➤ **une zone médullaire (médulla):**

Rouge foncée, elle est formée par des pyramides à sommet interne: les pyramides rénales de Malpighi;

- au sommet de chaque pyramide, s'ouvre la papille;
La médulla contient les tubes collecteurs et certaines parties des tubes excréteurs;

➤ **une zone corticale (cortex):**

- jaune rougeâtre, entourant les pyramides, elle est constituée par des lobules corticaux et des colonnes rénales qui s'insinuent entre 2 pyramides voisines;
- le cortex contient:
 - les corpuscules rénaux, formés par la capsule de Bowman entourant un peloton capillaire; le glomérule
 - une partie des tubes excréteurs
 - et la partie initiale des tubes collecteurs.

2.1.4. La fixité

Elle est assurée par:

- La loge rénale;
- Les vaisseaux;
- Les pressions exercées par la masse viscérale (en avant) et par la tonicité des muscles de la paroi postérieure (en arrière) constituant finalement le moyen de fixité essentiel.

2.1.5. Les vaisseaux et nerfs du rein

2.1.5.1. Les artères rénales

Elles naissent de l'aorte à la hauteur de L1. L'artère rénale gauche, presque horizontale, mesure environ 3 à 4 cm de long alors que l'artère rénale droite, plutôt oblique est longue de 6 à 7 cm. Chaque artère rénale se termine au niveau du parenchyme rénal, sans anastomose entre les branches de division (artères terminales).

Le sang arrive au rein par l'artère rénale qui se divise en branches antérieure et postérieure. De celles-ci naissent des artères interlobaires qui montent dans les colonnes de Bertin.

Au niveau de la base des pyramides de Malpighi les artères interlobaires donnent naissance aux artères arciformes, parallèles à la capsule rénale à partir desquelles se détachent, à angle droit, des artères interlobaires qui parcourent la corticale entre les pyramides de Ferrein. Les artères interlobaires représentent les branches d'origine des artères glomérulaires afférentes, qui se résolvent en un système capillaire porte intraglomérulaire appelé flocculus. La réunion de ces capillaires aboutit à l'artère efférente. La destinée de l'artère efférente diffère selon la position du glomérule dans la corticale.

Au niveau des glomérules profonds, juxtamédullaires, l'artère efférente donne naissance aux éléments artériels des vaisseaux droits (vasa recta) qui suivent un trajet rectiligne plongeant dans la médullaire en relation étroite avec les éléments des néphrons. Ce système joue un rôle

important dans le maintien d'une osmolarité élevée dans le tissu interstitiel médullaire.

Au niveau des glomérules superficiels, le réseau capillaire péri tubulaire est drainé par des veines étoilées (étoile de Verheyen).

2.1.5.2. Les veines rénales

Le retour veineux est assuré par des veines interlobulaires qui naissent du système de veines étoilées et qui drainent les veines droites et les veines corticales profondes. Les veines interlobulaires se jettent ensuite dans des veines arciformes, puis le sang veineux suit un trajet parallèle à celui des artères vers les veines rénales.

Les veines rénales naissent du bord médial du rein, au niveau du hile par confluence des veines péricalicielles.

- La veine rénale droite est courte et transversale.
- La veine rénale gauche est longue et oblique.

Le plan veineux est antérieur par rapport au plan artériel.

2.1.5.3. Les lymphatiques du rein

Les collections d'origine suivent les vaisseaux sanguins et à partir du hile, se disposent en 3 plans: antérieur, moyen et postérieur. Ils se terminent au niveau des nœuds lymphatiques latéroaortiques.

2.1.5.4. Les nerfs

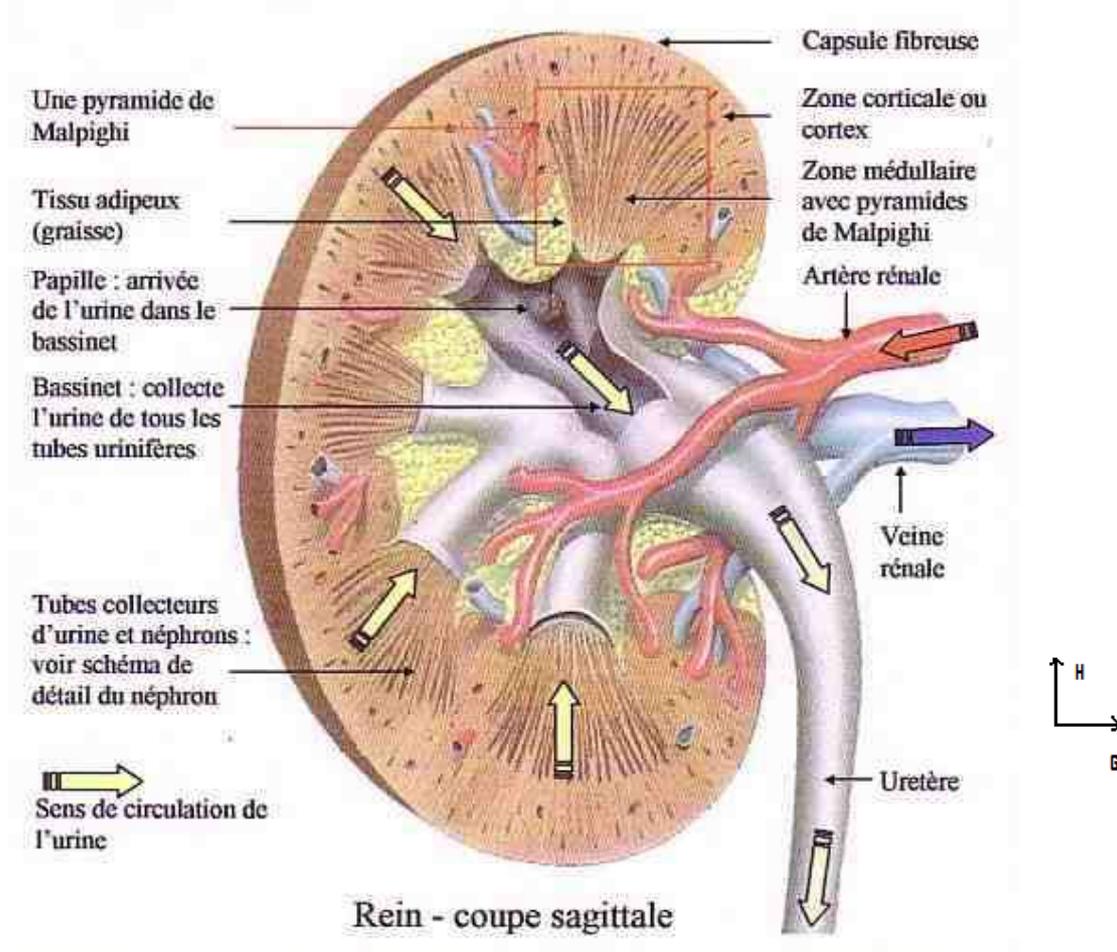
Ils proviennent du plexus solaire et se divisent en 2 plans par rapport à l'uretère.

2.2..ANATOMIE FONCTIONNELLE DES REINS ET DE L'APPAREIL URINAIRE

Sur une coupe sagittale du rein (fig) on distingue deux zones différentes: une zone externe appelé cortex, elle est pâle et une zone interne, la médullaire(médulla), plus foncée, divisée en masses coniques constituant les pyramides de Malpighi dont la base s'appuie sur le cortex et le sommet pénètre dans la médullaire interne pour faire saillie dans

les voies urinaires (petits calices). La médullaire peut être divisée en médullaire externe et interne, plongée par la papille.

[5]



2.2.1. Les vaisseaux rénaux

L'artère rénale principale et ses branches pénètrent dans le rein par le hile. Les branches se divisent en artères segmentaires, puis en artères

interlobaires qui pénètrent dans la médulla entre les pyramides de Malpighi, perpendiculairement à la surface du rein, jusqu'à la jonction corticomédullaire. A ce niveau, naissent les artères arquées qui cheminent parallèlement à la surface entre le cortex et la médulla. Les artères arquées se divisent en artères interlobaires qui cheminent dans le cortex vers la surface du rein et forment à leur tour, perpendiculairement, les artérioles afférentes qui vont pénétrer dans les glomérules. Les veines suivent un trajet approximativement inverse de celui des artères.

2.2.2. Les voies urinaires

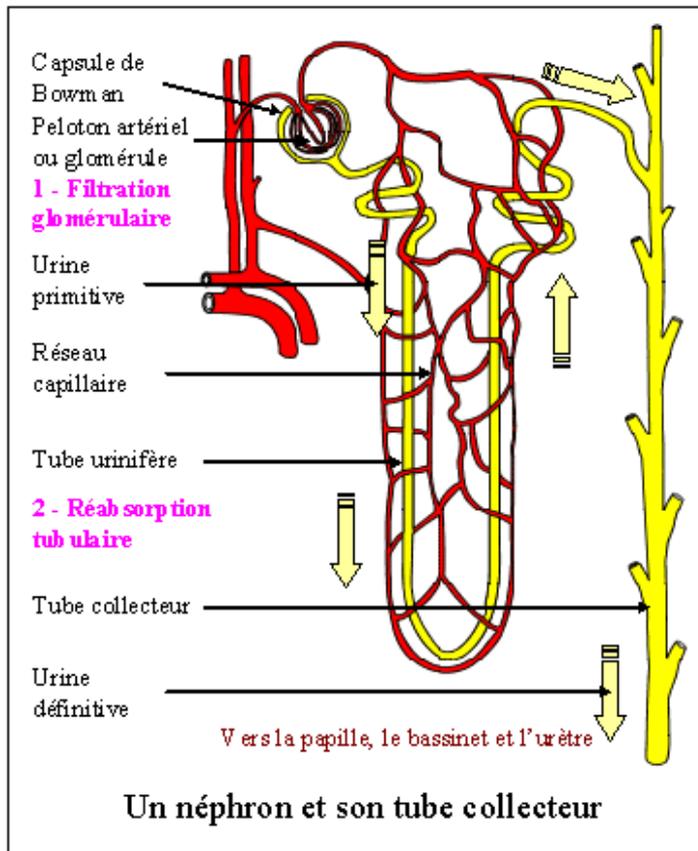
Les voies urinaires reçoivent l'urine définitive qui a été formée dans le néphron. La partie terminale des néphrons, ou canaux collecteurs, se termine dans les calices qui constituent la première partie des voies urinaires.

Ces calices confluent dans le bassinet qui occupe une position à la fois intra et extrarénale. Ce bassinet donne progressivement suite à l'uretère. Les voies urinaires sortent du rein par le hile. Les uretères descendent des deux côtés en position latérovértébrale et rétro-péritonéale pour se terminer dans la vessie.

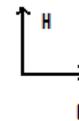
A la vessie fait suite l'urètre qui permet d'éliminer l'urine définitive à l'extérieur. Il faut noter que ces voies urinaires aussi bien intra qu'extra rénale, ne sont que des conduits permettant d'évacuer, sans modifier l'urine formée par les néphrons.

2.2.3. Le néphron

Le néphron est l'unité fonctionnelle des reins. Chaque rein contient environ 1 200 000 néphrons chez l'homme. Ceux-ci élaborent l'urine à partir du plasma pour l'évacuer dans les voies urinaires.



[5]



a. La glomérule

Le glomérule constitue la partie initiale du néphron. Tous les glomérules sont situés dans le cortex du rein. L'artériole afférente se divise en un réseau capillaire glomérulaire dense, enroulé autour d'une tige mésangiale. Ce réseau capillaire, qui conflue pour donner l'artériole efférente qui sort du glomérule, est contenu dans la capsule de Bowman du glomérule qui s'ouvre dans la lumière du tubule proximal. Le glomérule est le siège de la formation de l'urine primitive.

Il comprend:

- La capsule de Bowman qui entoure le peloton vasculaire:

- La paroi propre du capillaire glomérulaire, tapissée de cellules endothéliales, perforée d'une quantité considérable de petits orifices ou pores;
- La membrane basale proprement dite, composée essentiellement d'un squelette collagène de glycoprotéine;
- Une couche de cellule épithéliale, ou podocytes, munies de multiples prolongements cytoplasmiques, les pédicelles, qui viennent prendre appuie sur la membrane des anses capillaires.

Il faut noter que la tige mésangiale autour de laquelle s'entourent les capillaires et les cellules épithéliales avec leurs propre prolongements jouent un rôle majeur dans le maintient de la structure normale du glomérule.

b. Le tubule

Il fait suite au glomérule et est tapissé d'une seule couche de cellules épithéliales s'appuyant sur une membrane basale du coté péritubulaire. Chaque tubule comprend d'abord le tubule proximal, fait d'une partie contournée qui chemine parallèlement à la surface du rein et d'une partie droite qui pénètre vers la profondeur, perpendiculairement à la surface du rein; ensuite, l'anse de Henlé qui comprend une branche descendante fine qui pénètre plus ou moins dans la médullaire et une branche ascendante fine, puis large, qui remonte vers le cortex, ensuite, la macula densa, qui, est l'extrémité de la branche ascendante cheminant entre les artérioles du glomérule; en fin, le tubule distal qui fait suite à l'anse de Henlé avec plusieurs circonvolutions et cheminent parallèlement à la surface du rein, plusieurs tubules distaux vont confluer dans un canal collecteur cortical, toujours situé dans le cortex du rein. Au canal collecteur cortical fait suite le canal collecteur médullaire. Les canaux collecteurs médullaires vont progressivement confluer au cours de leur trajet dans la médullaire pour aboutir à des

larges canaux collecteurs qui cheminent dans les pyramides du rein et déversent l'urine définitive dans les calices.

La vascularisation du tubule naît de l'artériole efférente sortent. C'est un réseau capillaire cheminant autour des structures tubulaires (réseau capillaire péri-tubulaire). Ce réseau capillaire conflue en veinule qui elle-même donnent les veines interlobaires et rénale.

Le tubule est le lieu d'élaboration progressif de l'urine définitive. Des substances filtrées par le glomérule sont réabsorbées; c'est-à-dire qu'elles passent de la lumière tubulaire dans le capillaire péri-tubulaire. Il s'agit essentiellement de substances organiques ou inorganiques que l'organisme doit conserver. D'autres substances sont filtrées puis sécrétées, c'est-à-dire passent du capillaire péri-tubulaire dans la lumière du tubulaire. Il s'agit de produit de dégradation du métabolisme et de substances étrangères dont l'organisme doit se débarrasser. En fin, quelques substances sont uniquement filtrées et ne sont ni sécrétées ni réabsorbées par le tubule. L'urine élaborée par tous les néphrons va, lorsqu'elle se déverse dans les calices, constitue l'urine définitive. L'excrétion d'une substance, c'est-à-dire son élimination dans l'urine définitive par les voies urinaires est la résultante, à des degrés divers, des processus de la filtration, de réabsorption et de sécrétion.

c. Les néphrons corticaux superficiels et moyens, et les néphrons juxtamédullaire ou profonds

Il existe 2 types de néphrons. Les néphrons corticaux superficiels et moyens représentent 80% des néphrons. Leur glomérule est situé dans la partie superficielle ou moyenne du cortex. L'anse de Henlé des glomérules est relativement courte. La branche descendante est constituée de la pars recta et d'une portion courte de la branche fine descendante qui se termine à la jonction médullaire externe- médullaire interne. La branche ascendante est constituée d'une branche large.

Les néphrons juxtamédullaires, ou profonds, ont des glomérules qui sont situés dans la partie profonde du cortex, près de la jonction corticomédullaire.

L'anse de Henlé de ces glomérules est en générale très longue et descend profondément dans la médullaire, jusqu'à la papille. La branche ascendante comprend une partie interne située dans la médullaire interne, suivie par la branche large, située dans la médullaire externe.

Les néphrons juxtamédullaires ont une vascularisation particulière. En effet l'artère efférente du glomérule donne naissance à des vaisseaux droits (vasa recta) d'abord descendants, cheminant parallèlement aux branches descendantes de Henlé jusqu'à la papille, puis ascendantes, cheminant de la médullaire vers le cortex, parallèlement aux branches ascendantes de l'anse de Henlé. Cette organisation des capillaires, en épingle à cheveux comme les anses de Henlé, joue un rôle considérable dans le maintien du gradient de concentration cortico-papillaire.

d. Appareil juxtaglomérulaire

La branche large de l'anse de Henlé qui passe dans le cortex chemine entre les artérioles du glomérule, en contact avec le glomérule. L'appareil juxtaglomérulaire est constitué de l'artériole afférente, qui contient des cellules granuleuses particulières qui sécrètent la rénine, l'artériole efférente, le tissu interstitiel et la macula densa qui est constituée par les cellules de l'extrémité de la branche ascendante large de l'anse de Henlé.

III. HISTOLOGIE DES TUBULES

2.1. Tube contourné proximal

La lumière est bordée par un épithélium cubique simple dont les cellules présentent des différenciations membranaires.

Au pôle apical, des villosités réalisent une bordure en brosse. Celles-ci longues de 1,5 μm et larges de 40 à 80nm, sont recouvertes par un important "cell coat", PAS positive, riche en enzymes (phosphatase alcaline, anhydrase carbonique, ATPases...). Latéralement, des complexes de jonction sont des interdigitations des membranes

plasmiques des cellules adjacentes assurent la cohésion des cellules au niveau de la lumière.

Au pôle basal, des invaginations profondes et irrégulières de la membrane plasmique intriquées avec celles des cellules voisines correspondent, en coupe, à l'aspect décrit sous le nom de "labyrinthe" de Ruska.

Les noyaux des cellules tubulaires proximales sont volumineux, arrondis et généralement centraux. Le cytoplasme renferme des mitochondries localisées en grand nombre dans les prolongements cellulaires du labyrinthe basal (bâtonnets de Heidenhaim), qui donnent en microscopie photonique, un aspect strié caractéristique de ces cellules. On trouve aussi un appareil de Golgi en position supranucléaire, un réticulum développé, de nombreux lysosomes et peroxysomes.

Un cytosquelette important forme l'axe des microvillosités, à la base desquelles se groupent des amas de tubules et de vacuoles provenant d'invaginations de la membrane plasmique.

2.2. Anse de Henlé

La différence de diamètre des sections grêle (15 μ m) et large (30 μ m) de l'anse s'accompagne d'une différence de structure des cellules épithéliales bordant la lumière. Ces cellules reposent sur une membrane basale irrégulière.

Dans la portion grêle descendante les cellules ont un aspect endothéliforme librement perméable à l'eau et au sodium, sont unies par des zones de jonctions serrées et présentent de nombreuses interdigitations. En coupe transversale, l'aspect est proche de celui des capillaires.

Dans la portion large ascendante, l'épithélium est cubique bas.

2.3. Tube contourné distal

L'épithélium qui borde la lumière est fait de cellules cubiques reposant sur une membrane basale. Elles sont caractérisées par l'absence de

bordure en brosse, les microvillosités étant plus rares et plus petites, et par l'absence de système de tubules et de vacuoles sous-jacent.

Les invaginations basales de la membrane plasmique, qui sont très profondes et entre lesquelles s'insinuent des mitochondries, sont cependant moins nombreuses que dans le TCP.

Au niveau du pôle vasculaire du glomérule d'origine, les cellules épithéliales, situées en regard de l'artère afférente du glomérule, subissent une modification qui fait apparaître cette zone plus sombre en microscopie photonique: c'est la macula densa. L'association formée par cette macula densa d'une part, et d'autre part par les cellules de la média de l'artère afférente (coussinet) et les cellules du lacis, porte le nom d'appareil juxtaglomérulaire qui joue un rôle majeur dans la régulation de la sécrétion d'aldostérone, grâce au système rénine-angiotensine.

2.4. Tubes collecteurs

Leur paroi est formée par des cellules cubiques hautes puis prismatiques, avec un cytoplasme qui fait saillie à l'intérieur de la lumière. Ces cellules se présentent sous un aspect clair ou sombre. Les cellules claires, plus nombreuses, sont pauvres en organites, avec une membrane lisse et de rares microvillosités apicales.

Les cellules sombres, absentes dans la partie basse des tubes, ont un cytoplasme riche en ribosomes, en mitochondries et en vacuoles. La membrane plasmique basale est plissée et il existe des microvillosités apicales longues de 0,5 μm et larges de 80 nm.

IV.- PHYSIOLOGIE DES TUBULES

Le débit de la filtration glomérulaire est d'environ 180 litres par jour, ce qui implique que la quasi-totalité de l'ultra-filtration va être réabsorbée dans les tubules. Cette réabsorption s'accompagne de phénomènes de sécrétion. Les deux mécanismes modifient la composition de l'urine le long du tube urinaire et permettent, grâce à un contrôle hormonal, l'adaptation de l'osmolarité urinaire aux besoins de l'organisme. Tous les segments du tubule sont impliqués.

3.1.- Tube contourné proximal

Grâce à leurs dispositifs d'amplification de surface (microvillosités, invagination de la membrane basale), les cellules du TCP sont responsables de la majeure partie des mécanismes de réabsorption. Cette dernière concerne surtout les constituants suivants:

- 85% de l'eau et du sodium. Cette réabsorption est iso-osmotique, car l'eau suit librement les mouvements du sodium. Le sodium pénètre dans la cellule de façon passive, par échange de charges électriques, le plus souvent sous forme d'un co-transport avec d'autres métabolites (glucose). Il est ensuite excrété vers le milieu interstitiel de manière active grâce à un pompe à sodium, Na⁺K⁺ ATPase dépendante;
- D'autres électrolytes: potassium (90%), ion phosphate (85% à 90%), calcium (98%), magnésium (95%), bicarbonates (80 à 85%);
- Les protéines, qui sont réabsorbées par pinocytose à la base des microvillosités;
- Les acides aminés;
- La totalité du glucose, grâce à un co-transport avec le sodium suivie d'une excrétion passive facilitée vers le liquide interstitiel;
- L'acide urique qui est aussi sécrété.

Le TCP participe aussi à la détoxification de l'organisme en sécrétant dans la lumière du tube urinaire certains composés médicamenteux et des anions organiques (sels biliaires, acides gras, prostaglandines) ou certains cations organiques (catécholamines, créatines etc.). Les cellules du TCP possèdent une enzyme (1 alpha hydroxylase) seul capable d'hydroxyler le 25-oH cholécalférol (vitamine D3 hydroxylée dans le foie) en 1-25 di-hydroxycholécalférol forme active dans le métabolisme phospho-calcique.

3.2.- Anse de Henlé

Cet élément du néphron est surtout responsable de la création d'un gradient de pression osmotique cortico-médullaire qui, en association avec les segments distaux du tube urinaire (tube contourné distal et tube collecteur), va permettre l'élimination d'urines soit hypertoniques, soit hypotoniques, en fonction de la charge hydrique de l'organisme.

La réalisation de ce gradient est possible grâce à une différence de perméabilité à l'eau et au Na^+ entre les branches ascendantes et les descendantes. Au niveau de la branche descendante grêle, l'eau et le sodium diffusent librement.

La branche ascendante large est imperméable à l'eau, mais possède, en revanche, une pompe à sodium qui réabsorbe l'ion Na^+ pour le faire passer de façon active dans le milieu interstitiel.

En remontant dans la branche large de l'anse de Henlé l'urine devient donc de plus en plus hypotonique, alors que le milieu interstitiel est globalement hypertonique, en raison de sa charge en Na^+ . Il se crée un gradient très important entre l'urine de la partie inférieure de l'anse (1200 mosm/l) et l'urine arrivant dans le TCD qui possède une osmolarité basse (100 mosm/l) du fait de sa déplétion en sodium qui sans élimination concomitante d'eau. Ce gradient du tube urinaire s'accompagne d'un gradient du milieu interstitiel puisque les ions Na^+ sécrétés peuvent repasser librement dans la branche descendante perméable et être de nouveau pompés activement dans la branche ascendante. Les vasa recta, issus des artères efférentes des glomérules juxta-médullaires, sont également perméables à l'eau et au sodium: ils subissent donc les effets du gradient cortico-médullaire qu'ils contribuent à réguler.

3.3.- Tube contourné distal

Les cellules du TCD sont impliquées dans la régulation de la natriurie, du fait du contrôle hormonal de leur fonction par l'aldostérone. Celle-ci agit sur une pompe Na^+K^+ ATPase dépendante qui provoque une

réabsorption de Na^+ et une excrétion de K^+ . La synthèse est modulée par le système rénine-angiotensine, la kaliémie, la natrémie, l'ACTH.

Au niveau du tube distal s'effectue aussi une excrétion d'ions H^+ et d'ammoniaque (principalement sous forme d'ion ammonium NH_4^+). Qui participe à l'équilibre acido-basique de l'organisme. Dans le réticulum endoplasmique des cellules du TCP est synthétisée la kallikréine, dégrade les kininogènes en kinines, et possède un rôle vasoactif et natriurétique

B Rappel sur la polykystose rénale autosomique dominante

1-Historique [8]

C'est en 1790 que Othmarheer publie le premier cas de rein polykystique congénital.

Ta vignot, en 1840, fait état de la maladie polykystique hépatorénale lors d'une communication à la société anatomique de Paris.

En 1860, Koster émet l'idée d'un vice de développement à l'origine de la maladie.

En 1903, Albarran et Imbert confirment le caractère héréditaire de la maladie, alors qu'en 1901, Borelius avait remarqué l'association anévrisme intra cranien-maladie poly kystique rénale.

En 1947, Lambert fait une étude dynamique du liquide kystique et une analyse histologique qui permet de distinguer des kystes glomérulaires, tubulaires, et de kystes issues du tube collecteur.

En 1953, Derot, Marcel et Salaun suggèrent une transmission sur le mode dominant.

En 1954, Patton et Bricker concluent à la participation des kystes dans la fonction rénale globale.

C'est à cette époque que débutent les premiers procédés d'épuration extra rénale.

En 1958 a lieu la première greffe rénale entre jumeaux puis en 1969, Gardner s'intéresse à la dynamique des fluides kystiques et prouve que ceux-ci ont une fonction tubulaire proximale ou distale.

En 1974, Habib propose une classification des différentes maladies kystiques rénales.

Miossec, en 1980, montre les avantages de l'échographie dans le diagnostic et la surveillance de cette maladie.

De même, Richard prouve que la tomодensitométrie permet des études plus poussées et la recherche d'éventuelles complications (hémorragies, infection, tumeur solide).

Enfin, en 1985, le gène de la maladie est localisé sur le bras court du chromosome 16 ouvrant la voie à des recherches sur le diagnostic prénatal.

II DEFINITION

La polykystose rénale autosomique dominante (PRAD) est une maladie génétique se manifestant essentiellement à l'âge adulte et caractérisée par le développement de nombreuses kystes rénaux, associée parfois à des manifestations extra rénales. Le gène responsable dans 80 à 90% de PRAD (le PRAD 1) est localisé sur le bras court du chromosome 16; un deuxième gène PRAD 2 a été identifié sur le chromosome 4 [2].

III PATHOGENIE

Il existe de nombreuses théories sur la formation des kystes.

La majorité d'entre elles n'ont pu être expérimentalement démontrées.

Les premières, celles de Virchow en 1855, supposaient que le développement des kystes était dû à une obstruction des canalicules urinaires par des calculs entraînant une distension kystique.

Hildebrand, en 1894, pensait que c'était un défaut d'union entre le bourgeon urétéral et le tissu métanéphronique qui causait l'apparition des kystes.

Mais Lambert en 1947, en 1957, avec les travaux Thomas sur les inductions chimiques de kystes chez les animaux par la cortisone, la diphénylamine et leurs dérivés établissent les premières idées de métabolites toxiques induisant les déformations kystiques chez les humains [8]. Postter en 1964, puis Barret en 1978 montrent une continuité entre les kystes et les néphrons atteints.

Evan, en 1979, relate une transformation avec hyperplasie épithéliale papillaire et polypoïde, et pose alors l'hypothèse d'une obstruction tubulaire partielle intervenant dans la pathogénie. Pasini et Swajger, en 1980, développent un concept selon lequel une déplétion potassique contribuerait à la formation de kystes dans la partie distale du néphron. Mais Milutinovic en 1983 et Dunnill suggèrent que ces transformations, qu'on ne trouve qu'en fin d'évolution de l'insuffisance rénale chronique, seraient la conséquence et non la cause de la maladie. Grégoire, en 1987, reprend l'hypothèse d'Evan sur la base d'une nouvelle série [9].

Toutes ces théories sont contredites par le fait que dans la PRAD il semble exister des kystes dans le néphron entier et qu'il n'a pas été retrouvé de métabolite toxique. De plus, la maladie ne réapparaît pas sur les greffons après transplantation.

Grâce au microscope électronique, on a pu découvrir des anomalies structurales de la membrane basale (dédoublément de la lamelle et altération de la compliance) qui pourraient être la cause première de la maladie.

Lehnert et Bohm pensent qu'il pourrait exister un déficit enzymatique [10] mais jusqu'à présent aucune preuve n'a pu confirmer ces hypothèses.

ANATOMIE PATHOLOGIQUE

Macroscopiquement, les reins sont presque toujours atteints bilatéralement mais l'atteinte peut rester asymétrique pendant plusieurs années.

Les reins sont très gros, pesant de un à trois kilogrammes, partiellement ou totalement déformés par des kystes de taille variable (quelques millimètres à plusieurs centimètres).

La paroi des kystes de la portion interstitielle est mince, tapissée par un épithélium plat. Celle des kystes de la portion terminale des tubes collecteurs est souvent épaisse et surmontée par des zones de tissu conjonctif fibreux [11].

Les calices et les papilles sont en général facilement identifiables mais déformés, étirés, contournés.

La vascularisation est caractérisée par des anastomoses artérielles extra parenchymateuses, car le réseau micro vasculaire est tributaire du nombre et du volume des kystes [11].

IV PHYSIOPATHOLOGIE

Une étude dynamique [12] montre que les kystes, de part la persistance d'une bordure épithéliale et d'un gradient transmembranaire pour les substances dissoutes, se comportent comme des néphrons même au-delà du développement de l'insuffisance rénale.

ANOMALIES DE LA PROLIFERATION

L'épithélium rénal présente normalement un taux de prolifération faible. Une donnée classique affirme que le taux de prolifération est plus important au niveau des kystes mais cela mérite une confirmation expérimentale.

L'épithélium exprime de nombreux gènes qui normalement ne sont transcrits que pendant le développement du rein (WT1 PAX2). Il en est de même pour de nombreux oncogènes (MYC et FOS).

Cette prolifération serait en partie dépendante de la voie de L'EGF (epidermal growth factor) [13].

ANOMALIE DE LA MEMBRANE BASALE

La membrane basale des kystes est épaissie et sa composition est anormale. De plus une inflammation et une fibrose du secteur interstitiel sont présentes autour des kystes cet aspect de la kystogénèse est encore mal exploré [13].

ANOMALIE DE LA REABSORPTION ET DE LA SECRETION.

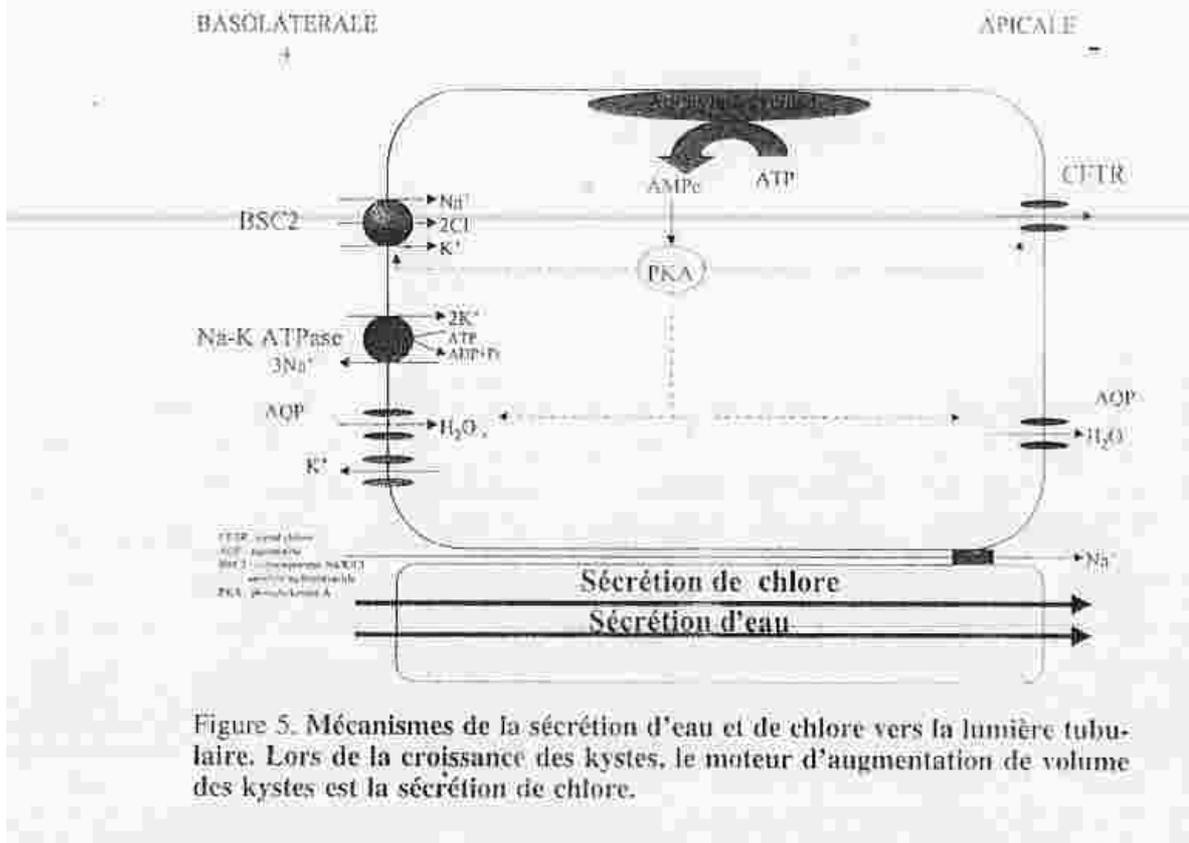
L'épithélium rénal normal a surtout pour fonction la réabsorption. Le kyste à la phase initiale est en contact avec la lumière tubulaire.

IL prend rapidement cette continuité et sa croissance se fait par la sécrétion de liquide à l'intérieur du kyste.

Les mécanismes sécrétoires sont mal connus, de nombreuses hypothèses ont été avancées. Le modèle accepté est représenté dans la figure 5.

La sécrétion serait largement dépendante de la voie de l'AMPc qui agirait comme second messenger pour stimuler les différents canaux et transporteurs. Le rôle central est joué par des canaux chlores de type CFTR. Il existe aussi une anomalie de localisation de la Na/K ATPase au pôle luminal. A ce jour aucune intervention in vivo sur des ioniques n'a pu ralentir la croissance des kystes.

Il faut espérer qu'une meilleure compréhension de la kystogénèse permettra de fournir des nouvelles pistes pour des interventions thérapeutiques limitant la croissance des kystes et le développement de l'insuffisance rénale chronique terminale [13].



[14]

V Signes

1- Type de description [14]

a- Circonstances de découverte et symptomatologie clinique

C'est entre 30 et 50 ans que la maladie est découverte mais elle peut être également constaté aux âges extrêmes de la vie, dès la période néonatale comme chez le vieillard:

b-Signes fonctionnels

- **Douleurs** constituent la manifestation révélatrice la plus fréquente (40% environ) uni ou bilatérales: pesanteur lombo-abdominale ou colique néphrétique en rapport avec une lithiase ou des caillots de sang.
- **Hématurie macroscopique isolée ou associée** à des douleurs lombaires est due à la rupture de kystes, de capillaires et de vaisseaux péri kystiques dans les voies excrétrices. Elle est capricieuse, avec ou sans caillots, récidivante, émaillant l'évolution de l'affection, pouvant durer de quelques mictions à plusieurs jours, nécessitant rarement de transfusion, exceptionnellement une intervention chirurgicale.

c- Signes physiques

- **Infection urinaire est assez fréquente.** Il s'agit d'une infection haute qui se traduit par des signes de pyélonéphrite, de la fièvre, par une surinfection kystique, par une septicémie. Elle peut être asymptomatique découverte à l'examen bactériologique systématique. Elle peut infléchir la courbe d'évolution de l'insuffisance rénale et nécessite donc son dépistage et un traitement adapté par des antibiotiques non potentiellement néphrotoxiques si possible et ayant une concentration suffisante dans les kystes et l'interstitium rénale.
- **Le Syndrome urinaire.** La protéinurie, modérée, de type tubulaire est constante si l'on utilise de méthodes sophistiquées, mais intermittentes avec les méthodes de détection habituelles. Elle est associée ou non à une leucocyturie, à un trouble de la concentration de urines, souvent précoce, responsable d'une polyurie avec miction nocturne constituant un symptôme très souvent retrouvé dans les antécédents, à un trouble de l'excrétion des ions H⁺.
- **L'hypertension artérielle (HTA)** est souvent le signe le plus précoce et plus fréquent (60 à 80% des cas), et révélateur avec quelques années d'avance des PKRD. Cette HTA est au stade d'insuffisance rénale moins sévère et moins fréquente dans les polykystoses que

dans les glomérulopathies, en raison de la perte sodée urinaire obligatoire qui apparaît avec l'insuffisance rénale.

- **L'insuffisance rénale (IR)** c'est souvent la découverte d'une hyperazotémie qu'amène à poser le diagnostic de la Polykystose. C'est une insuffisance rénale chronique à gros reins, d'évolution lente ayant les caractères d'une néphropathie interstitielle chronique avec acidose hyperchloremique et perte sodée urinaire obligatoire tout au moins au stade de l'insuffisance rénale. La protéinurie est parfois intermittente et l'on peut être en présence d'une insuffisance rénale sans protéinurie. Cette insuffisance rénale, non obligatoire apparaît entre 30 et 50 ans et s'aggrave d'autant plus lentement que l'HTA est parfaitement contrôlée avec un inhibiteur de l'enzyme de conversion et que le régime de restriction en protéines animales est institué précocement. Chacun de ces facteurs semblant diminuer le syndrome d'hyper filtration et ralentit ainsi la destruction progressive des glomérules restants. 8 à 15 ans s'écoule en moyen entre le début de l'insuffisance rénale et la prise en charge en dialyse. Dans de rares cas, on peut observer une polyglobulie et très souvent l'hématocrite est longtemps conservé, discordant avec le degré de l'insuffisance rénale. Cependant, un certain nombre de poly kystes n'arrivent jamais au stade d'insuffisance rénale malgré une évolution prolongée. La probabilité de développer une insuffisance rénale est de 2% à 40 ans, 23% à 50 ans. 43% à 58 ans, 48% à 73 ans.
- d- Enquête famille** elle a un grand intérêt à la recherche d'antécédents connus de néphropathies et nécessite un examen des autres membres de la famille quand on a découvert un cas de polykystose; la constatations de kystes rénaux multiples dans les deux reins a un poids considérable pour étayer le diagnostic de PKRAD.

2- Diagnostic positif

Le diagnostic de PKRAD est évoqué devant l'existence d'une histoire familiale de néphropathie transmise selon un mode autosomique dominant. Mais l'élément clé du diagnostic est l'échographie.

La sensibilité et la spécificité de dépistage par l'échographie varie cependant avec l'âge.

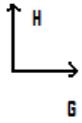
a- Echographie rénale

Doit être la première investigation complémentaire d'imagerie, du fait de ces performances, de sa mise en œuvre aisée, de sa totale innocuité d'image immédiate. Elle montre des gros reins constitués d'innombrables cavités, irrégulières dans leurs dimensions, liquidiennes, vides d'échos mais à renforcement postérieure bilatéral. Elle découvre souvent aussi de kystes dans le foie, le pancréas et parfois les ovaires.



[5]

Figure 1 Echographie rénale d'une PKR: multiples kyste anéchogènes



b- Urographie intra veineuse (UIV)

N'est pas toujours nécessaire, loin delà et en principe contre indiquée en cas d'insuffisance rénale. Elle montre une atteinte bilatérale mais asymétrique sous forme de reins de grande taille (plus de 4 vertèbres en général). Les tiges calicielles sont étirées, désorientées, moulant les kystes. Au stade néphrographique sur des clichés d'angiogramme précoce, on peut deviner des zones claires avasculaires correspondant aux kystes de grande taille.

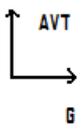
c- Scanner

N'a que peu d'indication, néanmoins elle permet la localisation d'un calcul associé avant une éventuelle intervention chirurgicale et contre indication aux produits de contraste, suspicion de néoplasie et bilan d'extension de cette néoplasie, maladie associée.

d- Artériographie

Si elle était effectuée, montrerait des artères grêles, fines, étirées, moulant les kystes avec, au stade parenchymateux, la juxtaposition des zones vasculaires et avasculaires multiples est très suggestive. Elle n'est indiquée qu'en cas de suspicion de néoplasie rénale associée.

Les explorations endoscopiques sont à proscrire absolument du fait des risques infectieux. En outre, elles n'apporteraient aucune information que ne fournirait déjà l'imagerie.





[5]

Figure 2 Image scanner de PKRAD

VI- Diagnostic différentiel

1- Les tumeurs solides rénales, exceptionnellement bilatérales, ne s'accompagnent ni d'insuffisance rénale, ni d'antécédents familiaux. Le diagnostic est redressé par l'imagerie.

2- La sclérose tubéreuse de Bourneville peut simuler la Polykystose avec l'histoire familiale, héréditaire, les gros reins, l'insuffisance rénale, et même l'échographie peut laisser croire à une Polykystose à un observateur non averti surtout si les signes extra rénaux de cette phacomatose sont discrets.

3- Maladie de von Hippel Lindau (VHL)

VHL est une maladie systémique de transmission autosomique dominante avec une prévalence d'environ 1/40000. Le gène de VHL est un gène suppresseur de tumeur localisé sur le chromosome 3. Cette affection est caractérisée par les développements de tumeurs, bénignes et malignes, dans de nombreux organes. Les tumeurs associées au VHL sont de survenue plus précoce et de caractère multicentriques par rapport aux tumeurs sporadiques. La morbidité et la mortalité sont essentiellement liées aux hémangioblastomes du système nerveux central et aux cancers kystiques. L'atteinte rénale comporte des kystes du rein: Kystes simples ou multiples, atypique voire des carcinomes kystiques. L'aspect peut souvent mimer une polykystose rénale. En plus des kystes les cancers du rein sont fréquents avec la particularité d'être volontiers bilatéraux et multifocaux. Ces cancers du rein représentent la principale cause de mortalité de la maladie. L'atteinte poly kystique et ainsi que les séquelles de la chirurgie peuvent aboutir à l'insuffisance rénale terminale. Une chirurgie d'épargne des néphrons est

indispensable. Dans la mesure où la plupart des manifestations VHL sont potentiellement traitable, un examen régulier des patients atteints est recommandé. Le dépistage génétique est très utile pour l'identification presymptomatique des patients atteints mais les mutations du gène VHL ne sont actuellement retrouvées que dans 70% des familles touchées.[5]

4- L'infiltration rénale diffuse lors d'hémopathies peut également simuler au premier abord la polykystose avec insuffisance rénale.

5- Les différentes formes de kystes

- Les kystes simples ou multiples ne s'accompagnant pas d'insuffisance rénale et les reins sont de taille normale. Il ne s'agit d'une affection héréditaire.

- dysplasie multi kystique. Elle est en général unilatérale et non familiale et correspond à un rein non fonctionnel sans voie excrétrice.

6- Les kystes acquis des dialysés: On connaît à l'heure actuelle la grande fréquence du développement des kystes au cours de l'insuffisance rénale chronique et de la dialyse chronique.

Ces kystes sont moins nombreux que dans la polykystose, surviennent sur des reins petits, ayant déjà une maladie authentifiée de type glomérulaire ou interstitielle. Ils peuvent cependant entraîner une augmentation de la taille des reins pouvant faire croire une polykystose[14].

VII- Formes cliniques

1- Forme avec atteinte hépatique: L'existence de kystes hépatiques associés aux kystes rénaux constitue la polykystose hépatorénale. Ces kystes hépatiques existent dans 29 à 90 % des cas. La fréquence varie avec le sexe: plus fréquent chez la femme, 73 % contre 44% chez l'homme sur 120 malades non dialysés pour GRÜNFELD; augmente avec

l'âge 0% avant 20 ans, 70 % après 70 ans, avec le degré de l'insuffisance rénale: 12% si la clairance de la créatinine est supérieure à 90ml/mn,68% si elle est inférieure à 10ml/mn. Classiquement, ces kystes hépatiques ne se compliquent pas et n'entraînent qu'une hépatomégalie sans cholestase, ni cytolysé,ni insuffisance hépatique.En fait, cela peut être en rapport avec l'augmentation de la durée de vie de ces polykystoses rénales, on a maintenant des ictères par compression des voies biliaires extra hépatiques, des insuffisances hépatiques aiguës, des surinfections sévères des kystes des hépatites chroniques des cirrhoses des cholangiocarcinomes (rares).

2- Formes associées: à un anévrisme intra-crânien mettant en jeu le pronostic vital lors d'une rupture.Sa constatation est faite dans 5 à 10 % des cas de polykystose. C'est l'angio IRM qui est l'examen de choix s'il existe des symptômes évocateurs: céphalées épilepsie hémorragie méningée. Il peut également exister des anomalies valvulaires démontrées par l'échographie cardiaque. L'association de ces anomalies extra rénales à la très grande fréquence d'une diverticulose colique d'une hernie hiatale, d'une lithiase biliaire, fait de la polykystose une maladie multi systémique dû à une altération de la matrice extracellulaire.

3- La forme néo-natale de l'enfant existe de manière indiscutable et survient dans des familles connues de PKRAD. Elle nécessite de manière formelle pour être étiquetée une enquête familiale bien conduite.

VIII- Grossesse [14]

Grossesse et accouchement sont le plus souvent normaux, il existe un risque d'éclampsie, d'hématome rétro- placentaire, de mort fœtale in utero, d'hypotrophie fœtale, comme lors de toutes grossesses mais c'est d'autant plus que la femme est plus âgée et qu'il existe déjà une HTA antérieure à la grossesse. IL n'y a pas d'aggravation de la maladie poly kystique par la grossesse.

IX- Complications [14]

A-les hématuries macroscopiques: se reproduisent fréquemment sans cause favorisante ou parfois à l'occasion d'un traumatisme; plus inquiétante que graves, elles peuvent céder, avec le repos. L'hormone anti-diurétique (D.D.A.V.P) ou les oestrogènes, voire les embolisation insitu.

B-HTA: c'est la complication commune, la plus fréquente, présente dans 50-80%des cas. Elle peut apparaître indépendamment de l'insuffisance rénale et bénéficie alors d'un régime sans sel. Elle est parfois rénine dépendante.

C- l'insuffisance rénale fonctionnelle: survient seulement à l'occasion d'un régime sans sel strict ou d'un traitement diurétique intempestif chez des patients dont la valeur fonctionnelle rénale est déjà bien diminuée.

D-la lithiase urique ou calcique: existe dans 10-20% des cas, sans hyperurécémie le plus souvent mais avec hyperuricurie du fait d'anomalies tubulaires associées. La lithiase calcique survient le plus souvent sans anomalie du métabolisme phosphocalcique et semble liée à l'obstacle ou à l'infection. Elle aggrave indiscutablement le pronostic.

E- infection, facteur d'aggravation, doit être systématiquement recherchée et traitée par des antibiotiques bactéricides adaptés si possible non néphrotoxiques et lipophiles de manière à mieux pénétrer dans les kystes.

F- La transformation maligne est exceptionnelle et peut exister dans certaines familles.Elle est, d'ailleurs souvent bilatérale. Elle doit être soupçonnée devant une fièvre prolongée une altération de l'état général, des douleurs rénales isolées, une amputation des calices ou des calcifications rénales. Le rôle de l'imagerie dans le diagnostic de la transformation maligne est alors essentiel. Il s'agit le plus souvent d'un cancer à cellules claires [14].

X- Traitement

L'espérance de vie des malades poly kystiques a été modifiée par l'apparition des méthodes substitutives du rein: dialyse et transplantation.

-Médical: le traitement de l'insuffisance rénale est conventionnel: contrôle de l'HTA par les bêta bloquants ou les inhibiteurs de l'enzyme de conversion (IEC) associés à une restriction sodée modéré. Le régime hypo protidique et les IEC à visée néphroprotectrice n'ont pas fait la preuve de leur efficacité. Au stade de l'IRCT la dialyse ou la transplantation ne posent pas de problèmes particuliers. La survie des patients en dialyse et transplantation est excellente. La néphrectomie n'est indiquée en cas de complications ou dans le cadre du bilan pré greffe devant la présence du rein volumineux. La binéphrectomie n'est sans risque, une mortalité de 5% a été décrite, elle n'est plus systématique avant l'intervention. Un traitement spécifique par thérapigénique ou blocage spécifique des facteurs de croissance impliqués dans la kystogénese et possible dans l'avenir. Dans un modèle murin de polykystose (BPK/BPK), l'utilisation d'un inhibiteur du récepteur tyrosine kinase de l'EGF a permis de prévenir l'apparition de la maladie. En cas d'hématurie macroscopique, le traitement

consiste au repos au lit avec boissons abondantes pour éviter la formation des caillots

En cas d'infection le traitement doit faire appel aux antibiotiques ayant une bonne diffusion intra kystique, c'est-à-dire des céphalosporines de 3^e génération, les quinoléines ou le triméthoprime. L'apyrexie est parfois lente à obtenir (jusqu'à 10 à 15). La durée optimale du traitement n'est pas codifiée, on peut proposer 3 semaines en cas d'infection et 6 semaines en cas d'infection kystique [14].

Chirurgical

♦ Douleurs lombaires: la décompression chirurgicale ou le drainage percutané associé à des scléroses par alcalisation ont été proposées en cas de kystes volumineux symptomatiques. La néphrostomie unilatérale a parfois été nécessaire.

♦ Anévrismes cérébraux: le traitement chirurgical peut être la mise en place d'un clip ou l'exclusion de l'anévrisme par embolisation sélective. Le taux des complications chirurgicales est estimé à 2- 6% [12]

Certains auteurs ont démontré qu'en dehors des gestes obligatoires car salvataire, lors de certaines complications, il voudrait mieux s'abstenir de toute intervention [14].

- Dialyse

Cinq à 10% des dialysés en France le sont pour une polykystose rénale. Le malade est en général bien adapté à la dialyse en raison d'une diurèse résiduelle fréquente évitant les prises de poids trop importantes entre chaque dialyse, d'un hémocrite souvent supérieur à la moyenne des dialysés voire normale du fait de la persistance prolongée de sécrétion d'érythropoïétine; de problèmes tensionnels moins sévères que dans les glomérulopathies du fait de la perte sodée urinaire et du meilleur contrôle de la volémie. Le taux de survie après 5 ans; malgré l'âge avancé au moment du début de la dialyse, varie selon les séries de 51% à 86% [14]

- Transplantation [14]:

Elle est possible; une néphrectomie préalable n'est que rarement effectuée à l'heure actuelle, motivée par des infections rénales sévères, des hémorragies récidivantes, des douleurs incoercibles, un volume énorme des reins, une suspicion de néoplasie associée. La survie actuelle de transplantés pour polykystose est pratiquement la même que dans les autres affections rénales alors que leur moyenne d'âge est en général de

10 ans supérieur à celle des autres greffés. Il n'y a pas de récurrences connues de la maladie initiale sur le greffon dans ce cas.

- Surveillance des malades.

Tous les six mois ou tous les ans en absence d'insuffisance rénale et d'HTA avec une évaluation de la fonction rénale, un dosage de l'acide urique dans les urines et le plasma ainsi qu'une ECBU. Tous les trois mois quand apparaissent l'HTA et/ou l'insuffisance rénale.

- Surveillance de la famille.

Faut-il inquiéter la famille au sujet d'une maladie pour laquelle n'existe pas encore de thérapeutique ? La question est délicate. Malgré tous certains sujets souhaitent être fixés de manière précise (service militaire, grossesse....). Deux kystes dans chaque rein suffisent au diagnostic si le sujet fait parti d'une famille atteinte. L'échographie ne détecte pas les tous petits kystes. Négative, elle ne permet pas d'exclure la maladie avant l'âge de 25 ans. Cependant, le dépistage précoce pourrait mieux prévenir certaines complications, l'HTA, l'infection urinaire et la lithiase, et retarder ainsi l'insuffisance rénale. Le conseil génétique nécessaire consiste à annoncer qu'un enfant sur deux sera atteint et présentera une polykystose rénale, quel que soit son sexe.

METHODOLOGIE

I – CADRE D’ETUDE

Notre étude s’est déroulée au centre hospitalier universitaire du Point G dans le service de Néphrologie et d’Hémodialyse.

Le service de néphrologie est unique au Mali, et accueille tous les malades sans distinction d’âge, de sexe et de race, provenant de la ville de Bamako et de l’intérieur du pays.

Il comporte:

- Une unité principale de dix (10) lits,
- Une unité annexe de seize (16) lits,
- Une unité d’hémodialyse de neuf (9) postes.

II – POPULATION D’ETUDE

L’étude a porté sur les patients présentant des kystes rénaux uni ou bilatéraux

1) Critères d’inclusion

a) Echographique:

- Présence de kystes dans les reins
- En nombre suffisant selon l’âge du patient

< à 30 ans présence d’au moins deux (2) kystes uni ou bilatéraux

30 – 59 ans présence d’au moins deux (2) kystes dans chaque rein

> à 60 ans présence d’au moins quatre (4) kystes dans chaque rein

b) Histoire familiale positive

Hématurie

Colique néphrétique

Cancer du rein

Néphrectomie

Polykystose rénale identifiée

Maladie rénale non précisé

c) Echographie d’un des parents du patient retrouve des kystes

2) Critères de non inclusion:

- Les patients présentant des kystes rénaux sans histoire familiale positive
- Ni présence de kystes rénaux à l'échographie chez l'un des parents.

III – TYPE ET PERIODE D'ETUDE

Il s'agit d'une étude rétrospective allant de 2004 à 2006

IV – ECHANTILLONNAGE

Il s'agit de trente deux (32) patients âgés de vingt (20) ans et plus répondant aux critères d'inclusion

V - SUPPORT DES DONNEES

Le recueil des données a été effectué à partir:

- Des dossiers d'hospitalisation
- Des registres d'hospitalisation
- Des dossiers de consultation externe

VI - RECENSEMENT DES DONNEES

Chaque patient a bénéficié d'une fiche individuelle sur laquelle ont été enregistrés:

- Les données socio- démographiques (âge, sexe, ethnie, profession).
- Les manifestations cliniques.
 - Hématurie macroscopique
 - HTA selon l'OMS
 - Stade I (140-159/90-99)
 - Stade II (160-179/100-109)
 - Stade III (>180/>110)
 - Normal (<140/<90)
 - Infection urinaire
 - Colique néphrétique

- Insuffisance rénale
- Douleur lombaire
- Douleur abdominale
- Imagerie médicale
 - Echographie
 - Urographie intra veineuse (UIV)
 - Scanner abdominal
- Biologie
 - Sang:**
 - La glycémie (valeur normale 1,4-6,1 mmol /l)
 - Créatinine plasmatique:
 - 100-150 $\mu\text{mol/l}$ (insuffisance rénale débutante)
 - 150-300 $\mu\text{mol/l}$ (insuffisance rénale modérée)
 - 300-600 $\mu\text{mol/l}$ (insuffisance rénale sévère)
 - 600-800 $\mu\text{mol/l}$ (insuffisance rénale avancée)
 - >800 $\mu\text{mol/l}$ (insuffisance rénale terminale)
 - Les électrolytiques (la natrémie, kaliémie)
 - . Natrémie (valeur normale 135-145 mmol/l)
 - . Kaliémie (valeur normale 3,5-5mmol/l)
 - Le bilan phosphocalcique (Calcémie phosphorémie)
 - . Calcémie (valeur normale 2,2 -2,55mmol/l)
 - . Phosphoremie (valeur normale 0,8- 1,61mmol/l)
 - Acide urique (valeur normale 148-446 $\mu\text{mol/l}$)
 - Hémoglobine
 - . <5g/dl anémie sévère
 - 5-8g/dl anémie modérée
 - 8-11g/dl anémie légère
 - . >11g/dl absence d'anémie
 - Urines:**
 - La Protéinurie

<1g/24h faible abondance

1-3g/24h moyenne abondance

>3g/24h abondante

- L'hématurie microscopique (hématies >10/champ)
- Bactériurie germes >10⁵ /ml
- Leucocyturie leucocytes >10/champ

- Arbre généalogique

- Ascendants:

Première génération

Grand père maternel

Grand père paternel

Grand mère paternelle

Grand mère maternelle

Deuxième génération

Père

Mère

Oncles

Tantes

Troisième génération

Sujets de notre série

Frères

Sœurs

Cousins germains

Quatrième génération

Enfants

Neveux

Cinquième génération

Petits enfants

VII – SAISIE ET ANALYSE DES DONNEES

Les données ont été analysées à l'aide du logiciel SPSS version 12.0 for Windows et la saisie des données a été réalisée à l'aide du logiciel Word.

Les tests statistiques utilisés étaient:

- ✓ Tests paramétriques: moyenne, écart type
- ✓ Tests statistiques: Khi 2 et le test exact de Fisher $P < 0,05$.

Tableau I: Répartition des patients selon l'âge

Age	Effectif	Pourcentage
20-40	7	21,9
40-60	18	56,2
60-80	7	21,9
Total	32	100,0

La tranche d'âge la plus représentée était celle comprise entre 40-60 ans soit 56,2% des cas.

Tableau II: Répartition des patients selon le sexe

Sexe	Effectif	Pourcentage
Masculin	17	53,1
Féminin	15	46,9
Total	32	100,0

Prédominance du sexe masculin soit 53,1% des cas. Sex- ratio 1,13.

Tableau III: Répartition des patients selon le mode de révélation

Mode de révélation	Effectif	Pourcentage
Lombalgie	10	31,25
HTA	7	21,9
Hématurie macroscopique	5	15,6
Découverte fortuite à l'imagerie	5	15,6
Insuffisance rénale	3	9,4
Douleur abdominale	2	6,25
Total	32	100

La douleur était le principal mode de révélation soit 37,5% des cas.

Tableau IV: Répartition des patients selon les kystes multiples (N= 29)

Kystes	Fréquence	Pourcentage
Uniques	3	10,3
Multiples	26	89,7
Total	29	100,0

Les kystes multiples bilatéraux étaient les plus représentés avec 89,7% des cas.

Tableau V: Répartition des patients selon les kystes uniques (N=3)

Kyste unique	Fréquence	Pour cent
Unilatéral	1	33,3

Bilatéral	2	66,7
Total	3	100,0

Deux patients sur trois avaient un kyste unique au niveau de chaque rein soit 66,7%.

Tableau VI: Répartition des patients selon la taille des reins (N=17)

Taille des reins	Gauche		Droit	
	Effectif	Pourcentage	Effectif	Pourcentage
< 10 cm	2	11,76	1	5,88
10-13 cm	11	64,71	12	70,59
13-16 cm	4	23,53	4	23,53
Total	17	100	17	100

Les reins étaient de taille normale chez 64,71% des patients à gauche contre 70,69% à droite.

Tableau VII: Répartition des patients selon les autres anomalies à l'imagerie médicale.

Echographie abdominale	Fréquence	Pourcentage
Lithiase urinaire	3	9,4
Kystes hépatiques	8	25
Bifidité	1	3,1
UIV (urographie intraveineuse)		
désorganisation pyélocalicielle	2	6,3
Hydronéphrose	1	3,1
Urétérohydronephrose	1	3,1

Les kystes hépatiques étaient les plus représentés soit (25%).

Tableau VIII: Répartition des patients selon la fonction rénale

Créatininémie	Fréquence	Pourcentage
100-150	16	50,0
150-300	7	21,9
300-600	4	12,5
600-800	5	15,6
Total	32	100,0

Les patients étaient en “ IR débutante ”(100-150 μ mol/l) avec 50% des cas.

Tableau IX: Répartition des patients selon l’ECBU

ECBU	Fréquence	Pourcentage
Normale	21	65,6
Hématurie microscopique	1	3,1
Leucocyturie	10	31,3
Total	32	100

L’ECBU étaient normale chez 65,6% des patients.

Tableau X: Répartition des patients selon la coloration de Gram

Coloration de Gram	Fréquence	Pour cent
cocci gram négatif	4	12,5
bacille gram négatif	3	9,4
cocci gram positif	1	3,1
Absence	24	75
Total	32	100,0

Absence d’infection urinaire chez 75% des patients.

Tableau XI: Répartition des patients selon la protéinurie de 24heure (N=13)

Protéinurie	Fréquence	Pourcentage
<1g/24H	11	84,6
1-3g/24H	2	15,4
Total	13	100,0

La protéinurie < 1g/24h était la plus représentée (84,6%) des cas.

Tableau XII: Répartition des patients selon le taux d’hémoglobine

Taux d hémoglobine	Fréquence	Pourcentage
<5g/dl	2	6,2
5-8 g/dl	2	6,3
8-11 g/dl	12	37,5
>11 g/dl	16	50
Total	32	100,0

L'anémie sévère inférieure à 5g/dl était rare chez nos patients soit 6,2%

Tableau XIII: Répartition des patients selon l'hémogramme

Hémogramme	Fréquence	Pourcentage
Anémie	16	50
Normale	16	50
Microcytaire	11	68,75
Macrocytaire	2	12,5
Normocytaire	3	18,75
Hypochrome	4	25
Normochrome	12	75

L'anémie la plus représentée était de type microcytaire avec 68,75% des cas.

Tableau XIV: Répartition des patients selon les stades de l'HTA

Stade de l'HTA	Fréquence	Pourcentage
Stade I	8	25,0
Stade II	11	34,4
Stade III	3	9,4
Normale	10	31,2
Total	32	100

Onze patients avaient une HTA au stade II

Tableau XV: Répartition des patients selon le sexe et les stades de l'HTA

HTA	Homme	Femme	Total
	(n=14) %	(n=8) %	
Stade I	27,27	9,1	36,36
Stade II	31,81	18,18	50
Stade III	4,54	9,1	13,64
Total	63,64	36,36	100

Les hommes étaient plus hypertendus que les femmes soit 63,64%

Tableau XVI: Répartition des patients selon les signes fonctionnels

Signes fonctionnels	Fréquence	Pourcentage
Céphalées	9	28,1
Vertiges	8	25
Dyspnée	8	25
Brûlures mictionnelles	5	15,6
Pollakiurie	4	12,5
Toux	4	12,5
Hoquet	2	6,2
Dysphagie	2	6,2
Dysurie	2	6,2
Douleurs osseuses	2	6,3

Neuf patients se plaignaient de céphalées soit 28.1%

Tableau XVII: Répartition des patients selon les signes physiques

Signes physiques	Effectif	Pourcentage
HTA	22	68,75
Contact lombaire	5	15,6
OMI	4	12,5
Troubles du rythme	3	9,4
Déshydratation	3	9,4
Turgescence jugulaire	2	6,3
Hépatomégalie	2	6,3
Pâleur conjonctivale	2	6,2

HTA était présente dans 22 cas soit 68,75%

Tableau XVIII: Répartition des patients selon les symptômes urémiques

Symptômes urémiques	Fréquence	Pourcentage
Asthénie	9	28,1
Vomissements	7	21,9
Insomnie nocturne	4	12,5
Crampes musculaires	3	9,4
Nycturie	3	9,4
Amaigrissement	3	9,4
Nausées matinales	2	6,3
Saignement	2	6,2

Neuf patients se plaignaient d'asthénie soit 28,1%.

Tableau XIX: Répartition des patientes selon la parité.

Nombre de grossesse	fréquence	Pourcentage
Primipare	2	13,33
Multipare	2	13,33
Grande multipare	1	6,67
Nullipare	10	66,67
Total	15	100

Dix femmes étaient nullipares soit 66,67%.

Tableau XX: Répartition des patients selon les complications

Complications	Fréquence	pourcentage
AVC	1	3,1
Hémorragie digestive	2	6,3
Absence de complication	29	90,6

Dans 90,6% des cas il n'y avait pas de complications.

Tableau XXI: Répartition des patients selon l'âge et le mode de révélation

Mode de révélation	Age			Total
	20-40	40-60	60-80	
Hématurie macroscopique	2	3	0	5
HTA	0	3	4	7
Insuffisance rénale	1	1	1	3

Lombalgies	3	7	0	10
Douleurs abdominales	0	1	1	2
Découverte fortuite à l'imagerie	1	3	1	5
Total	7	18	7	32

Khi 2= 26,829 P= 0,364

La douleur lombaire était le mode de révélation le plus rencontré chez nos patients de la tranche d'âge comprise entre 40-60 ans soit 21,87% des cas.

Tableau XXII: Répartition des patients selon le sexe et le mode de révélation

Mode de révélation	Sexe		Total
	Masculin	Féminin	
Hématurie macroscopique	4	1	5
HTA	5	2	7
Insuffisance rénale	0	3	3
Lombalgies	3	7	10
Douleurs abdominales	1	1	2
Découverte fortuite à l'imagerie	4	1	5
Total	17	15	32

Khi 2= 9,397 P= 0,094

La plupart de nos patients soit 31,25% des cas avaient consulté pour douleur lombaire avec une prédominance féminine de 53,13%.

Tableau XXIII: Répartition des patients selon la taille des reins et le nombre de kyste

Taille	Kyste unique		Kystes multiples	
	Unilatéral	Bilatéral	Unilatéraux	Bilatéraux

< 10cm	0	1	0	0
10-13cm	0	0	0	11
13-15cm	1	0	0	3
Total	1	1	0	14

Un (1) patient avait un kyste unique unilatéral avec une taille du rein gauche entre 13-15 cm.

Onze (11) patients avaient des kystes multiples bilatéraux avec une taille des reins comprise entre 10- 13cm.

Tableau XXIV: Répartition des patients selon la créatininémie et les kystes multiples

Kystes multiples	Créatininémie				Total
	100-150	150-300	300-600	600-800	
Unilatéraux	1	2	0	0	3
Bilatéraux	15	5	4	2	26
Total	16	7	4	2	29

89,65% de nos patients avaient des kystes multiples bilatéraux avec un taux de créatininémie comprise entre 100-150 μ mol /l soit 51,72% des cas.

Tableau XXV: Répartition des patients selon la créatininémie et le stade d' HTA

Créatininémie	Stade de l'HTA				Total
	Stade I	Stade II	Stade III	Normale	
100-150	4	4	1	7	16
150-300	2	2	1	2	7
300-600	0	2	0	2	4
600-800	2	3	0	0	5
Total	8	11	2	11	32

KHI 2= 7.717
0.807

P=

Onze (11) soit 34,37% de nos patients avaient une hypertension artérielle au stade II et seize (16) soit 50% avaient une créatininémie comprise entre 100 - 150 μ mol/l.

Tableau XXVI: Répartition des patients selon l'âge et le nombre de kyste

Age / nombre de kyste	kystes multiples p=0,448 N=29		Kyste unique P=0,554 N=3	
	unilatéraux	bilatéraux	unilatéral	bilatéral
20-40		9		
40-60	2	14	1	1
60-80	1	3		1
Total	3	26	1	2

Les kystes multiples bilatéraux étaient présents chez 14 patients ayant un âge compris entre 40-60 ans contre 2 patients ayant des kystes multiples unilatéraux.

Tableau XXVII: Répartition des patients selon le sexe et le nombre de kyste

Sexe / nombre de Kyste	kystes multiples p=0,185 N=29		Kyste unique P=0,232 N=3	
	unilatéraux	bilatéraux	unilatéral	bilatéral
Masculin	2	12	1	2
Féminin	1	14		
Total	3	26	1	2

Les kystes multiples bilatéraux étaient présents chez 14 patients de sexe féminin contre 2 patients de sexe masculin ayant des kystes multiples unilatéraux.

Tableau XXVIII: Répartition des patients selon les modes de révélation et le nombre de kyste

Modes de révélation / Nombre de kyste	kystes multiples p=0,334 n= 29		Kyste unique P= 0,668 N=3	
	unilatérou x	bilatéraux	Unilatéral	Bilatéral
Hématurie macroscopique	1	4		
HTA		5	1	1

Insuffisance rénale		3		
Lombalgies	1	9		
Douleur abdominale	1	1		
Découverte fortuite à l'imagerie		4		1
Total	3	26	1	2

L'hypertension artérielle, l'insuffisance rénale, la découverte fortuite à l'imagerie étaient absentes chez les patients ayant des kystes multiples unilatéraux, contre 9 patients ayant une douleur lombaire avec des kystes multiples bilatéraux.

Tableau XXIX: Répartition des patients selon le stade de l'HTA et le nombre de kyste

Stades de l'HTA / nombre de kyste	kystes multiples P=0,787 N=21		Kyste unique P=0,587 N=1	
	unilatéraux	bilatéraux	unilatéral	bilatéral
Stade I	1	7		
Stade II	2	8	1	
Stade III		3		
Total	3	18	1	

Les patients ayant des kystes multiples unilatéraux (2) étaient au stade II de l'HTA contre 8 patients ayant des kystes multiples bilatéraux.

Tableau XXX: Répartition des patients selon le nombre de kyste et le taux d'hémoglobine

Kyste unique

Kystes multiples

Taux d'hémoglobine/ Nombre de kyste	P=0,06 N=2		P= 0,107 N=28	
	Unilatéral	Bilatéral	Unilatéraux	Bilatéraux
<5g/dl				1
5-8 g/dl		1		1
8-11 g/dl			1	11
>11 g/dl	1		2	12
Total	1	1	3	25

-L'anémie sévère était absente chez les patients ayant un kyste unique unilatéral contre un patient ayant un kyste unique bilatéral avec un taux d'hémoglobine compris entre 5-8g/dl.

-Les patients ayant des kystes multiples unilatéraux (2) avaient un taux d'hémoglobine > 11g/dl.

Tableau XXXIV: Répartition des patients selon le nombre de kyste et la créatininémie

Créatininémie/Nombre de kyste	kystes multiples p=0,025 N=29		Kyste unique P=0,005 N=3	
	Unilateraux	Bilateraux	Unilateral	Bilateral
100-150	1	15		
150-300	2	4	1	
300-600		2		2
600-800		5		
Total	3	26	1	2

Les kystes multiples unilatéraux étaient présents chez 2 patients ayant une insuffisance rénale modéré (150-300 μ mol/l), contre 15 patients ayant des kystes multiples bilatéraux avec une insuffisance rénale débutante.

Tableau XXXV: Répartition des patients selon l'antibiothérapie

	Antibiothérapie	Effectif	Pourcentage
Oui		18	56,2
Non		14	43,8
	Total	32	100

Dix huit patients avaient reçu une antibiothérapie soit 56,2%.

Tableau XXXVI: Répartition des patients selon la posologie de l'antibiothérapie

	Posologie de l'antibiothérapie	Effectif	Pourcentage
Usuelle		4	22,2
Adaptée		14	77,8
	Total	18	100,0

Les antibiotiques ont été adaptés à la fonction rénale dans 77,8% des cas.

Tableau XXXVII: Répartition des patients selon les antihypertenseurs

	Antihypertenseur	Effectif	Pourcentage
Oui		19	59,38
Non		13	40,62
	Total	32	100,0

Dix neuf (59,38%) patients prenaient des antihypertenseurs.

Tableau XXXVIII: Répartition des patients selon la posologie des antihypertenseurs

	Posologie de l'antihypertenseur	Effectif	Pourcentage
Usuelle		14	73,68
Adaptée		5	26,32
	Total	19	100,0

La plupart des antihypertenseurs n'ont pas été adaptés à la fonction rénale soit 73,68% des cas.

Tableau XXXIX: Répartition des patients selon les antalgiques

Antalgiques	Effectif	Pourcentage
Oui	20	62,5
Non	12	37,5
Total	32	100,0

Plus de la moitié des patients ont reçu des antalgiques soit 62,5% des cas.

Tableau XXXX: répartition des patients selon la posologie des antalgiques

Posologie de l'antalgique	Effectif	Pourcentage
Usuelle	14	70
Adaptée	6	30
Total	20	100,0

Les antalgiques n'ont pas été adaptés à la fonction rénale dans 70% des cas.

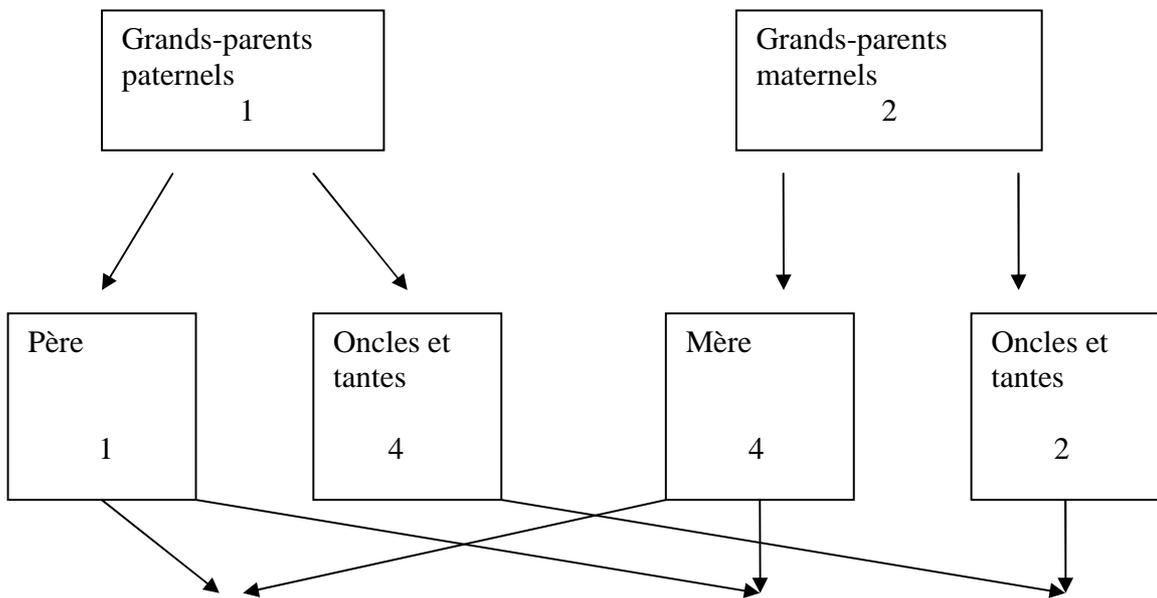
Tableau XXXXI: la répartition des patients selon l'hémodialyse

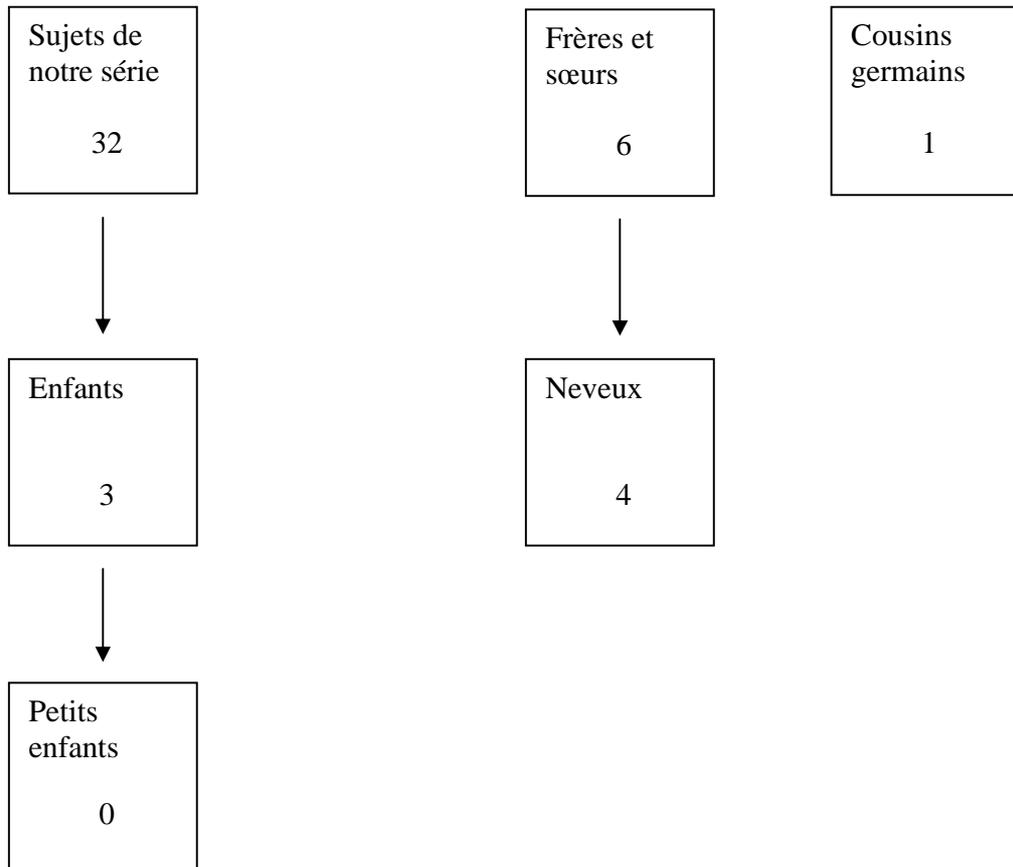
Hémodialyse	Effectif	Pourcentage
Oui	4	12,5

Non	28	87,5
Total	32	100,0

Seulement 4 patients ont été dialysés.

Arbre généalogique





Première génération: 3cas

Cinquième génération: 0 cas

Deuxième génération: 11 cas.

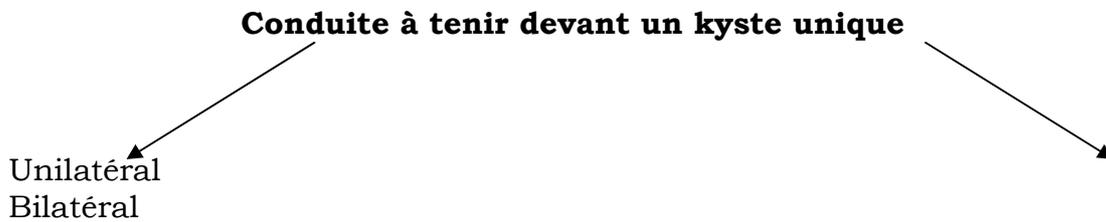
Troisième génération: 7 cas.

Quatrième génération: 7 cas.

Tableau XXXXIV: Répartition des patients selon le nombre de kystes et les différentes générations

Génération	Kystes multiples		Kyste unique	
	Bilatéraux	Unilatéraux	Unilatéral	bilatéral
1ere génération	3	0	0	0
2 ^{ème} génération	7	2	0	2
3 ^{ème} génération	6	0	1	0
4 ^{ème} génération	5	2	0	0

Toutes les générations sont présentes au cours des kystes multiples bilatéraux



1. Rechercher:

- une douleur abdominale
- une hématurie macroscopique
- des infections urinaires à répétition
- l'HTA
- une insuffisance rénale
- un contact lombaire

2. Si présence d'un ou deux de ces signes:

Faire une enquête familiale:

- Première génération
- Deuxième génération
- Troisième génération
- Quatrième génération

3. Faire un scanner rénal capable de détecter des microkystes (<0.3cm de diamètre)

I – METHODOLOGIE:

En Afrique et plus particulièrement au Mali très peu d'études ont été consacrées à la polykystose rénale. Il s'agit d'une étude rétrospective, clinique, descriptive allant de janvier 2004 à janvier 2006. Les patients ont été colligés conformément aux critères d'inclusion dans le service de néphrologie et d'hémodialyse du CHU du Point G.

II – LES DONNEES SOCIO-DEMOGRAPHIQUES

1) Prévalence et incidence:

De janvier 2004 à janvier 2006, nous avons colligé 32 cas de polykystose rénale parmi lesquels, 5 patients ont été hospitalisés et 27 patients ont été suivis en consultation. Cela représente respectivement 0,48% de l'ensemble des hospitalisations au cours de la même période.

L'incidence calculée était de 16 cas/an.

2) L'Age:

L'âge moyen des patients était de 48,59 ans avec des extrêmes de 20 ans et 80 ans. La tranche d'âge la plus représentée était celle comprise entre 40 et 60 ans (56,27%) Balout Véronique trouvait une tranche d'âge comprise entre 30 - 40 ans [15]. Tandis qu'au Sénégal Mohamed Ould Mohamed trouvait une tranche d'âge comprise entre 45 et 54 ans (32,7%).[5]

3) Le Sexe:

Le sexe masculin prédomine avec une fréquence de 53,13%, Véronique, Bourquia et Mohamed rapportaient la même prédominance masculine [15,16,5].Cependant une étude faite en 1991 [17] à l'Hôpital Aristide le Dantec avait retrouvé une prédominance féminine; ainsi la pathologie touche aussi fréquemment l'homme que la femme et le sexe ratio dans notre série était de 1,13 en accord avec les données de la littérature [18, 3, 19,20]

III – CIRCONSTANCES DE DECOUVERTE ET SIGNES CLINIQUES

1°) Circonstances de découverte:

La douleur (37,5%), l'HTA (21,9%), l'hématurie macroscopique (15,6%) et l'insuffisance rénale (9,4%) ont été les principales circonstances de découvertes dans notre série. Cependant dans 15,6% des cas la découverte a été fortuite à l'imagerie.

La douleur a été suffisamment violente, d'allure colique néphrétique souvent, pour qu'une exploration soit entreprise et débouchée sur le diagnostic.

La découverte de la PKD est faite dans le cadre du bilan d'une HTA ou d'une hématurie macroscopique.

Le syndrome douloureux vient en tête des circonstances de découverte de l'affection dans notre série. Cependant, grâce aux bilans de l'HTA, de l'hématurie macroscopique et surtout le dépistage des formes asymptomatiques, ce dernier n'est plus le principal élément révélateur de la maladie.

Dix sur douze (10 /12) des patients qui présentaient des douleurs avaient des kystes multiples bilatéraux.

Huit sur douze (8 / 12) des patients qui présentaient des douleurs étaient de sexe féminin tandis que chez 5 / 7 des patients présentant une HTA lors de la découverte était du sexe masculin.

11/12 des patients présentant une douleur lombaire étaient âgés de moins de 60ans.

2°) Signes cliniques:

Vingt deux (22) patients soit 68,75% étaient hypertendus cinq (5) soit 22,72% présentaient un contact lombaire à l'examen. L'HTA était au stade II (11 cas), stade I (8 cas), stade III (3cas). 14/22 soit (63,63%) des patients hypertendus avaient une insuffisance débutante à modérée et 7/22 patients (31,81%) avaient une insuffisance rénale sévère à avancée. Sur 22 hypertendus, 18/22 (81,81 %) avaient des kystes multiples bilatéraux contre 3/22 (13,63%) qui avaient des kystes multiples unilatéraux. Cette HTA n'était pas liée à l'insuffisance rénale mais bien au contraire à la polykystose [21]. Ceci s'expliquerait par l'augmentation du volume plasmatique et de résistances périphériques [22]. Quatre (4) de nos patients étaient hypertendus avec une fonction rénale normale et cinq (5) étaient insuffisants rénaux sans HTA.

L'HTA au stade III n'est trouvée que dans trois cas de kystes multiples.

Tout kyste unique bilatéral ou unilatéral symptomatique (associé soit à une HTA, une insuffisance rénale, une hématurie macroscopique) nécessite une exploration. Le seul cas de kyste unique unilatéral avait une hypertension artérielle au stade II et un cas de polykystose au niveau de sa 3^{ème} génération.

Les céphalées (28,1%), la dyspnée (25%) et les vertiges étaient les principaux signes fonctionnels. Ces symptômes sont en rapport avec l'HTA.

V – LES DONNEES PARACLINIQUES:

A – Radiologique:

1) L'Echographie abdominale:

Réalisée chez tous les patients, l'échographie abdominale est la technique la plus utilisée actuellement. Elle a montré la présence de kystes multiples dans vingt neuf (29) cas, parmi lesquels trois (3) cas de kystes multiples unilatéraux et vingt six (26) cas de kystes multiples bilatéraux.

Un patient avait un kyste unique unilatéral et deux patients qui présentaient un kyste unique dans chaque rein. La taille des reins a été précisée à l'échographie abdominale chez dix sept (17) patients.

La taille des reins était diminuée à gauche dans deux cas, normale dans onze cas et augmentée dans quatre cas; tandis qu'à droite elle était diminuée dans un cas, normale dans douze cas et augmentée dans quatre cas. Les associations pathologiques sont nombreuses et variées.

[18, 23, 24, 25,26, 27]

Huit patients (25 %) de notre série avaient des kystes hépatiques associés. La lithiase urinaire et la bifidité urétérale ont été retrouvées respectivement chez trois patients et un patient.

L'association kystes hépatiques et rénaux évoque le diagnostic de maladie poly kystiques.

L'augmentation de la fréquence de l'association kystes hépatiques et kystes rénaux semblent augmenter avec l'âge et le degré de l'insuffisance rénale

[28,29] et les séries autopsiques retrouvent 80% des kystes hépatiques [29] Le patient qui avait un kyste unique unilatéral avait un frère porteur de kystes multiples bilatéraux. Les deux (2) patients qui avaient des kystes uniques bilatéraux avaient leurs tantes porteuses de kystes multiples bilatéraux, d'où l'intérêt de l'étude de l'arbre généalogique qui

dans notre étude, nous a permis de noter 28 cas d'hérédité dont 3 cas à la première génération, 11 cas à la deuxième, 7 cas respectivement à la troisième et quatrième génération.

A l'échographie abdominale, nous n'avons noté aucun cas de polykystose rénale avant 18 ans. Ceci s'expliquerait par le fait qu'à cet âge il est difficile voire même rare de retrouver des kystes à l'échographie.

Il serait nécessaire de ce fait, de demander un scanner chez les patients avec kyste unilatéral ou unique bilatéral car ces kystes peuvent être associés à des microkystes qui ne sont pas visibles à l'échographie abdominale.

A noter que tous nos patients ont été retenus comme cas de polykystose confirmé à l'échographie, cliniquement devant l'absence d'atteinte cutanée et de transformation vers la malignité pouvant faire évoquer une sclérose tubéreuse de Bourneville qui ressemble cliniquement de près à la polykystose.

2) UIV:

Elle n'est pas indiquée en présence d'insuffisance rénale et peut parfois donner l'impression d'une atteinte unilatérale lorsque la maladie à un développement asymétrique. Seulement quatre (04) de nos patients ont bénéficié de l'UIV. L'image classique de désorganisation pyélocalicielle a été trouvée dans deux (2) cas, un (1) cas d'hydronéphrose et un (1) cas d'uretéro-hydronéphrose.

3) Scanner abdominal:

C'est un bon examen, peu agressif permettant de détecter des microkystes (<0,3cm de diamètre) et aussi d'étudier le parenchyme interkystique [30]. Il apporte également de précision sur les localisations et la recherche de complication telle que le cancer, l'infection, l'hémorragie. C'est donc un examen indispensable dans les formes frustes ou débutantes de la maladie. A cause du coût très élevé, seulement trois (3) patients ont bénéficié de cet examen.

B- Les Données Biologiques:

Dans notre étude 16 patients soit 50% avaient un taux d'hémoglobine inférieur ou égal à 11g/dl, dans 12,5% des cas le taux d'hémoglobine est inférieur à 8g/dl. Le taux d'hémoglobine moyen était de 10,87g/dl avec des extrêmes allant de 4,5g/dl et de 15g/dl. La normochromie et la microcytose étaient majoritaires avec respectivement 75% et 68,75% des cas. Véronique [16] rapporta 35% des cas d'anémie au cours d'une étude sur la PKD. Ces résultats confirment que l'anémie est classiquement moins sévère chez les patients polykystiques que chez les patients ayant d'autres causes d'insuffisances rénales chroniques. [15]

Sur 16 cas d'anémie nous avons 13 cas de kystes multiples bilatéraux, un cas de kystes multiples unilatéraux et un cas de kyste unique bilatéral. Aucun cas d'anémie au cours du kyste unique unilatéral.

Les kystes multiples bilatéraux prédominaient par rapport aux kystes multiples unilatéraux. (P=0,107)

L'insuffisance rénale était débutante et modérée respectivement dans 50% et 21,9% tandis qu'elle était au stade sévère et avancée respectivement dans 12,5% et 15,6%. Mais au début nous n'avons constaté aucun cas d'insuffisance rénale terminale. 6/26 soit (23,07%) des patients porteurs de kystes multiples bilatéraux avaient une insuffisance rénale sévère à avancée.

L'insuffisance rénale progressive reste la plus fréquente des complications de la PKD. Ainsi l'insuffisance rénale chronique a évolué chez 4 patients nécessitant une hémodialyse soit 12,5%. Trois de nos patients suivis depuis 2004 sont restés sans prise en charge en hémodialyse.

L'insuffisance rénale était sévère chez 100% des patients porteurs de kystes uniques bilatéraux contre 26,92% des patients porteurs de kystes multiples bilatéraux. Il n'y avait pas d'insuffisance rénale sévère chez les porteurs de kyste unique unilatéral. C'est une insuffisance rénale chronique, avec ou sans protéinurie d'évolution lente et bien tolérée cliniquement. Elle apparaît généralement entre 30-50 ans, s'aggrave

progressivement mettant environ 10 ans avant de nécessiter une thérapeutique substitutive. Cette évolution n'est pas inéluctable et certains sujets porteurs de la maladie peuvent rester plusieurs dizaines d'années sans altération de la fonction rénale [31].

La capacité de concentration des urines est également altérée et ainsi que la capacité d'acidification, et cela même chez les sujets ayant une filtration glomérulaire normale [31].

L'insuffisance rénale sévère ne semblait pas être liée au nombre de kystes car quinze (15) de nos patients présentaient une insuffisance rénale débutante avec des kystes multiples bilatéraux.

Les troubles électrolytiques sont rares dans notre étude. Cette rareté s'explique par le fait que nos patients n'étaient pas au stade d'insuffisance rénale terminale.

On avait observé deux (2) cas d'hyponatrémie. En effet l'atteinte médullaire particulièrement marquée avec les lésions tubulaires importantes entraîne une fuite sodique, alors dans les autres types d'IR l'hémostasie du sodium est maintenue pour une baisse de la réabsorption tubulaire adoptée [32].

Chez onze (11) patients la protéinurie était inférieure à 1g /24h soit (84, 6%) des cas; elle était comprise entre 1-3g/24h chez deux (2) patients (15,4%). Véronique a rapporté une prédominance de la protéinurie inférieure à 1g/24heures [15]. Dans la littérature au cours de la PKD la protéinurie est absente ou minime.

Le sédiment peut être normal, il révèle parfois une hématurie microscopique ou une infection urinaire [33].

Au cours de notre étude nous avons remarqué peu d'hématurie (3,1%)tan dis que 25% des patients présentaient une infection urinaire. Les germes prédominant étaient les gram négatif.

VI - GROSSESSE ET POLYKYSTOSE RENALE:

Il a été démontré dans une étude que la prévalence de la fertilité; des avortements spontanés et de la mortalité étaient identiques chez les

femmes porteuses de P.K.R.A.D et chez les femmes témoins [34]. Sur les 15 femmes polykystiques, 5 femmes soit 33,4% avaient eu des grossesses. 2 étaient primipares (13,33%); 2 multipares (13,33%) et une grande multipare (6,67 %). Toutes ces cinq (5) femmes avaient des kystes multiples bilatéraux.

VII - COMPLICATIONS:

Dans notre étude nous avons recensé trois cas de complications: un cas AVC ischémique et deux cas d'hémorragie digestive.

Dans la littérature il a été démontré des complications neurologiques à type d'anévrisme intracrânien et digestives à type de diverticulose colique.

L'AVC était dû à l'HTA, car le sujet était hypertendu connu et non à un anévrisme intracrânien. Il n'y a pas eu d'exploration pour les hémorragies digestives écartant le diagnostic d'un ulcère ou d'une diverticulose colique.

Nous avons recensé seulement deux cas de polykystose non compliquées (sans HTA ni insuffisance rénale).

VIII – TRAITEMENTS:

A- Traitement médical:

Le traitement de la polykystose reste un traitement symptomatique:

1. Polykystose non compliquée:

Le traitement comporte un suivi régulier associé aux règles hygiéno-diététiques: régime restrictif en protides, en phosphore, en sel si besoin, exercice physique boissons abondantes.

Antalgique en cas de douleurs.

2. Polykystose + HTA:

Il comporte le traitement de l'HTA par les bêtabloquants et les IEC; associés aux règles hygiéno-diététiques.

3. Polykystose + HTA + Insuffisance rénale modérée:

Il comporte les règles hygiéno-diététiques, le traitement de l'HTA, correction de l'anémie, des troubles phosphocalciques, d'infections urinaires.

4. Polykystose + IRC terminale:

Le traitement repose sur l'hémodialyse et la transplantation

B - Traitement Chirurgical:

Le traitement chirurgical est exceptionnellement indiqué. Les principales indications sont: la compression kystique à ponctionner, l'embolisation des hématuries graves, le drainage chirurgical des infections kystiques résistantes, l'ablation des lithiases uriques ou calciques. Rien de tout ça n'a été réalisé dans notre étude. Sur les 32 patients seul un de nos patients (3,1%) avait suivi une intervention chirurgicale pour lithiase urétrale.

C - L'Hémodialyse:

La polykystose était responsable de 12,5% de mise en dialyse. Parmi les quatre patients dialysés, trois étaient décédés avant quatre ans d'hémodialyse, seule une patiente continue son hémodialyse. Dans la littérature, les sujets sont en général bien adaptés à cette thérapeutique en raison d'une diurèse résiduelle fréquente, évitant les prises de poids trop important [15].

CONCLUSION:

La polykystose rénale autosomique dominante occupe une place importante parmi les maladies rénales héréditaires.

De janvier 2004 à janvier 2006, nous avons colligé 32 cas de polykystose rénale parmi lesquels, 5 patients ont été hospitalisés et 27 patients ont été suivis en consultation.

Parmi nos patients, le sexe masculin dominait; le sex ratio était de 1,13.

La lombalgie était le mode de révélation le plus fréquent. L'âge moyen des patients était de 48,59 ans.

L'échographie abdominale était l'examen de choix pour le diagnostic de la polykystose chez tous nos patients. Cet examen a également permis de retrouver dans les familles de ces patients, 28 cas d'hérédité dans les différentes familles.

Les progrès pour l'exploration et la surveillance de la maladie (échographie, scanner, UIV) permettent de gérer les risques évolutifs. Cependant le grand espoir reste dans la découverte de la pathogénie exacte de la polykystose qui ouvrirait la voie à un traitement spécifique ou à une prophylaxie efficace.

RECOMMANDATIONS

Nous pouvons formuler les recommandations suivantes:

Aux instances de décision

- ✓ Réduire le coût des examens complémentaires en les adaptant au niveau socio-économique de la population.
- ✓ Doter les structures de capacité diagnostique
- ✓ Accélérer le processus de la transplantation au Mali

Aux personnels socio- sanitaires

- ✓ Proposer une échographie rénale au cours des lombalgies traînantes surtout chez le sujet jeune
- ✓ Informer les patients et les parents sur le caractère héréditaire, la gravité de la pathologie et la nécessité d'une discipline dans le suivi.
- ✓ Dépister précocement la polykystose rénale et référer les patients chez le spécialiste. Le retard dans la prise en charge ou une conduite thérapeutique inadéquate aura des conséquences néfastes aussi bien sur le plan pronostic que sur le plan économique et des dépenses de santé.

Aux malades

- ✓ Une meilleure observance du traitement
- ✓ Des consultations régulières.

REFERENCES

1- Dominique C.; Marie- France G.; Jean- Pierre G.; Micheline L.; Yves P

La polykystose rénale autosomique dominante, AIRG 1997; Paris P: 5-6

2- JEAN MICHEL SUC et DOMINIQUE DURAND

Manuel de néphrologie clinique Ellipse édition marketing S.A.2001
Paris. p 348-353

3 - Dalgaard oz et al.:

Bilateral polycystic disease of the kidneys: follow up of
284 Patients and their families. Acta Med Scand 1957; 328 (13): (245)

4- Diouf B.,Dia D.,KAM.M.,DiopT.M. la polykystose autosomique en milieu hospitalier à Dakar(Sénégal)Dakar-Méd.,1998;43,2:205-208.

5-Mohamed Ould Mohamed

Polykystose rénale autosomique dominante
Service de Néphrologie. Thèse de médecine Dakar. 2006, p34

6-AGUEMON A.R et COLL:

Polykystose rénale du noir africain: A propos de 2 cas familiaux observés au CHU d'Abidjan-Cocody.

Revue médicale de cote d'ivoire, Octobre 1983:p33-34

7- Churchil D.N., Bear J.C, Morgan J.,Payne R.H., MC Manamon P.J, and Gault M.H.

Prognosis of onset polycystic Kidney disease re-evaluated,kidneyInt 1984; 26: 190-193

8- MAK R.H.K, TURNER C, THOMPSON T:

The effect of a low protein diet with amino acid/keto acid supplements on glucose metabolism in children with uremia. J.Clin. Endocrino-métab 1986; 65(4): (985-989)

9 - THAMAS J.O et al..

Kidney cysts produced by biphenyl amine Stanford Med Bull 1957;15: (90).

10 - Gregoire J.R, et al..

Renal epithelial hyperplastic and néoplastic proliferation in adult polycystic kidney disease Am. Journal 1987; 9(1): (27-38)

11- MILUTINOVIC J, FIALKOW P.J, ASODODA LY

Fertility and pregnancy complications in women with autosomal dominant polycystic kidney disease.

Obstet Gynecol 1983; 61(5): (566-569)

12 - ZERRES K

KIDNEYS: Genetic, pathologic anatomy, clinical picture and prenatal diagnostic.

Hum Genet 1984; 68 (2): (104 135).

13 - Cuppage F

Ultra structure and function of cysts from human adult polycystic kidneys.

Kidney Int 1980;17 (3): (372-381)

14- Yvon B.; Bertrand D.

Néphrologie pour l'interne tome 3, édition 2000 Paris; P: 71- 78

15 - Alain MEYRIER et coll

Maladies rénales de l'adulte: compréhension, diagnostique et traitement. 1^e édition Ellipse 1993 Paris; p: 259-2650

16 - Balout V. Polykystose rénale de l'adulte:

Etude de cinquante six (56) observations, thèse de Médecine Paris 1989 numéro 148.

Acta Med Scand 1982; 212: (389-394).

17- Bourquia A

La maladie autosomique dominante au Maroc

Nephrol 2002; p: 93-96

18 Grunfeld jp,Chauveau D,Joly D,Fonck C,Oualm Z

Polycystic Kidney disease(30ans après). J Nephrol 1999;12:S42-6

19- Simon P, Le Goff J-Y Ang KS, Charasse C, Le Cacheux P, Cam G.

Données épidémiologiques, cliniques et pronostiques de la maladie polykystique autosomique dominante dans une région française. Néphrologie 1996; 17: 123-30

20- Gabow PA

Autosomal dominant polycystic kidney disease. N Engl J Med 1993;329:332-42

21- NASH MDA

Hypertension in polycystic kidney disease without renal failure. Arch Int Med 1977; 137(11): (1571-1575)

22- VALVO E, Grammard L et al

Hypertension of polycystic kidney disease: mechanism and hemodynamic alterations. Am J Nephrol 1985; 5(3): (2555-2559)

23- Roscoe JM, Brissenden JE, Williams EA, Chery AL, Silverman M.

Autosomal dominant polycystic kidney disease in Toronto. Kidney Int 1993;44:1101-8.

24- KALIFAT R, SELLAMI F

Maladie polykystique rénale et cancer rénal bilatéral. Ann d'urologie 1987; (I): (3-6)

25- TAGO K

Renal function studies in adult type polycystic kidney disease. Nippon Hinyokika Gakkai Zasshi 1984; 75(7): (1063-1073)

26- GUYON Pierre

Contribution à l'étude de la polykystose rénale. A propos de 40 observations. Thèse Med. Besançon 1983.

27- Schievink WJ, Torres VE, Piepgras DG

Saccular intracranial aneurysms in autosomal dominant polycystic kidney disease. J Am Soc Nephrol 1992; 3:88-95

28- Gabow PA, Johnson AM, Kaehny WD, Kimberling WJ, et al

Factors affecting the progression of renal disease in autosomal dominant polycystic kidney disease. Kidney Int 1992; 41:1331-9

29- Grunfeld JP, Albouze G, Jungers P, et al

Liver changes and complications in adult polycystic kidney disease. Adv Nephrol 1985; 14: 1-20

30- Sklar A.H, Carvana R.J, Lammers J.E, Strauser G.D

Renal infections in adult polycystic kidney disease. Am J Kidney disease 1987;10(2):(81-88)

31- Tago K

Renal function studies in adult type polycystic kidney disease. Nippon Hinyokika Gakkai Zasshi 1984; 75(7): (1063-1073)

32-Henning DANIELSEN, Arne H NIELSEN, PEDERSEN EB

Exaggerated natriuresis in adult polycystic kidney disease.

Acta Med Scan 1986; 219: (59-66)

33-PR. A. BAUMELOU

Nephrologie tome II internat 2000 edition VerTnasobris-Grego, Paris; P
113

34- Milutinovic: Potential causes and pathogenesis in autosomal
dominant polycystic kidney disease. Nephron 1983; 33: (139-144)

FICHE D'ENQUETE

Identification du malade

Fiche N°.....

Nom et Prénom

I. Age

1 = (10 – 20)

2 = (20 – 30)

3 = (30 – 40)

4 = (40 – 50)

5 = (50 – 60)

6 = (60 – 70)

c- Nom précisé

2 – Hémiplégie

- Gauche

- Droite

3 – Hémiparesie

- Gauche

- Droite

C – Scanner abdominal

D – Doppler

- Coarctation de l'aorte

- Anévrisme de l'aorte

- Insuffisance mitrale

- Rétrécissement mitral

- Prolapsus de valve

- Dissection aortique

E – UIV

1 – Désorganisation pyélocalicielle

2 – Taille

3 – Mutité

4 – Normale

V. Pathologies associées

Hydronéphrose	oui		non	
Uretero hydronéphrose		oui		non
Duplicité pyelo-utérale	oui		non	
Lithiase urinaire	oui		non	
Kystes hépatiques	oui		non	
Dilatation kystique	oui		non	
Polype des voies biliaires	oui		non	
Kystes pancréatiques		oui		non
Kyste ovarien	oui		non	
Cancer du rein		oui		non
Kyste de la rate	oui		non	
Kyste du poumon	oui		non	
Kyste de l'utérus	oui		non	
Kyste de la thyroïde	oui		non	
Kyste du sein	oui		non	
Bifidité	oui		non	
Mega – urètre	oui		non	
Reflux vesico-uretrale	oui		non	
Anévrisme intra crânien	oui		non	
Prolapsus valvulaire	oui		non	

Hernie ombilicale		oui	non
Hernie inguinale		oui	non
Diverticulose colique	oui		non

VI. Examens biologiques

A - Sanguins

Hb:

1 < 5 g/dl

2 - 5 - 8 g/dl

3 - 8 - 11 g/dl

4 > 11 g/dl

- Microcytaire		oui	non
----------------	--	-----	-----

Macrocytaire	oui		non
--------------	-----	--	-----

Normocytaire		oui	non
--------------	--	-----	-----

Hypochrome		oui	non
------------	--	-----	-----

Normochrome		oui	non
-------------	--	-----	-----

Polyglobulie		oui	non
--------------	--	-----	-----

Hte < 25%		oui	non
-----------	--	-----	-----

25% - 35%

> 35%

- Autres anomalies		oui	non
--------------------	--	-----	-----

Créatininémie

1 - 100 - 150

2 - 150 - 300

3 - 600 - 800

4 - > 800

Clairance de la créatinine

90 - 60

60 - 30

30 - 15

15 - 10

< 10

Natrémie

1 - Normale

2 - Augmenté

3 - Diminuée

Kaliémie

1 - Normale

2 - Augmenté

3 - Diminué

Acide urique

1 - Normale

2 - Augmenté

3 - Diminué

Glycémie

- 1- Normale
- 2- Augmenté
- 3- Diminuée

Calcémie

- 1 – Normale
- 2 – Augmenté
- 3 – Diminué

Phosphorémie

- 1 – Normale
- 2 – Augmenté
- 3 – Diminué

B. Urines

- 1- Protéinurie
- <1g/24h
- 1g – 3g/24h
- > 3g/24h

2 – Leucocytes

- <5/champ
- 5-10/champ
- >10/champ

3 – Globules rouges

- <5/champ
- 5-10/champ
- >10/champ

4 – coloration au Gram

- cocci gram négatif
- bacilles gram négatif
- cocci gram positif
- bacilles gram positif
- Parasites
- champignons

5 – Uroculture positive

Si oui germe

oui

non

VII Arbre GENEALOGIQUE

1 ^{ère} génération	Grand père paternel	1 oui	2 non
	Grand-mère paternel	1 oui	2 non
	Grand père maternel	1 oui	2 non
	Grand-mère maternel	1 oui	2 non
2 ^{ème} génération	Père	1 oui	2 non
	Frère du père	1 oui	2 non
	Sœur du père	1 oui	2 non
	Mère	1 oui	2 non
	Sœur de la mère	1 oui	2 non
3 ^{ème} génération	Frère de la mère	1 oui	2 non
	Notre Malade	1 oui	2 non
	Sœurs du malade	1 oui	2 non
	Frères du malade	1 oui	2 non
	Cousins du malade	1 oui	2 non
4 ^{ème} génération	Cousines du malade	1 oui	2 non
	Enfants du malade	1 oui	2 non
	Enfants, frères du malade	1 oui	2 non
	Enfants sœurs du malade	1 oui	2 non
	Enfants cousins du malade	1 oui	2 non
5 ^{ème} génération	Enfants cousines du malade	1 oui	2 non
	Petits fils du malade	1 oui	2 non

CLASSIFICATION DE L'HTA Selon l'OMS en 1999

HTA Stade I: 140-159/90-99

HTA Stade II: 160-179/100-109

HTA Stade III: $\geq 180 / \geq 110$

Avant découverte Après découverte au cour de la maladie

GROSSESSE Avant découverte Après découverte

1 – Nombre de grossesse

2 – Nombre d'avortement

- 3 – Nombre de mort-nés
- 4 – Nombre d'enfants vivants
- 5 – Nombre d'enfants décédés

HTA au cours de la grossesse

- a-1^{er} trimestre
- b-2^{ème} trimestre
- c-3^{ème} trimestre

7 – HTA avant la grossesse

- 8 – Infection urinaire au cours de la grossesse

- 9 – Protéinurie au cours de la grossesse

- a-1^{er} trimestre
- b-2^{ème} trimestre
- c-3^{ème} trimestre

SYMPTOMES UREMiques

Asthénie	1 oui	2 non
Insomnie nocturne	1 oui	2 non
Somnolence diurne	1 oui	2 non
Trouble de la concentration	1 oui	2 non
Inappétence	1 oui	2 non
Amaigrissement	1 oui	2 non
Nausées matinales	1 oui	2 non
Vomissements	1 oui	2 non
Crampes musculaires	1 oui	2 non
Prurit	1 oui	2 non
Saignements	1 oui	2 non
Polyurie	1 oui	2 non
Nycturie	1 oui	2 non

SIGNES FONCTIONNELS

Dyspnée	1 oui	2 non
Diarrhée	1 oui	2 non
Constipation	1 oui	2 non
Oligurie	1 oui	2 non
Paresthésie	1 oui	2 non
Hoquet	1 oui	2 non
Dysphagie	1 oui	2 non
Toux	1 oui	2 non
Pollakiurie	1 oui	2 non
Dysurie	1 oui	2 non
Brûlures mictionnelles	1 oui	2 non
Anurie	1 oui	2 non

Céphalées	1 oui	2 non
Vertiges	1 oui	2 non
Acouphènes	1 oui	2 non

SIGNES PHYSIQUES

Pâleur conjonctivale	1 oui	2 non
Troubles du rythme	1 oui	2 non
Déshydratation	1 oui	2 non
OMI	1 oui	2 non
Ascite	1 oui	2 non
Pleurésie	1 oui	2 non
RHJ	1 oui	2 non
Turgescence Jugulaire	1 oui	2 non
Hépatomégalie	1 oui	2 non
Frottement péricardique	1 oui	2 non
Douleur osseuse	1 oui	2 non
Lésions de grattage	1 oui	2 non
Polynévrite urémique	1 oui	2 non
Stomatite	1 oui	2 non
Parotidite	1 oui	2 non
Fonte musculaire	1 oui	2 non
Convulsions	1 oui	2 non
Coma	1 oui	2 non
Hémorragie	1 oui	2 non
Torpeur	1 oui	2 non
Ictère	1 oui	2 non
Givre d'urée	1 oui	2 non

COMPLICATIONS

OAP	1 oui	2 non
Péricardite	1 oui	2 non
Insuffisance cardiaque	1 oui	2 non
AVC	1 oui	2 non
Encéphalopathie	1 oui	2 non
Polynévrite	1 oui	2 non
Hémorragie digestive	1 oui	2 non
Anémie clinique	1 oui	2 non
Infections	1 oui	2 non

NOMBRES D'ANNEES D'EVOLUTION ENTRE LE DIAGNOSTIC DE LA POLYKYSTOSE ET L'APPARUTION DE L'INSUFFISANCE

1 -	6 mois - 1 an
2 -	1 an - 3 ans
3 -	3 ans - 5 ans
4 -	5 ans - 7 ans
5 -	7 ans - 9 ans

- 6 – 9 ans – 11 ans
- 7 – 11 ans – 13 ans
- 8 – 13 ans – 15 ans
- 9 – > 15 ans

TRAITEMENT

A - TRAITEMENT MEDICAL

1 – Mesure hygiéno – diététique 1 oui 2 non

2 – Apport calcique et /ou vitamine D 1 oui 2 non

- classe

a

b

c

-DCI

a

b

c

Posologie Usuelle

Posologie adaptée

3 – Antibiothérapie 1 oui 2 non

- classe

a

b

c

-DCI

a

b

c

Posologie Usuelle

Posologie adaptée

4 – Anti hypertenseurs

- classe

a

b

c

-DCI

a

b

c
Posologie Usuelle
Posologie adaptée

5 – Antalgiques

- classe

a

b

c

-DCI

a

b

c

Posologie Usuelle

Posologie adaptée

B – Chirurgie

1 oui

2 non

Indication:

C – HEMODIALYSE

1 oui

2 non

1 Indication de principe

- Clairance de la créatinine $\leq 5\text{ml/mn}$ pour patient non diabétique

- Clairance de la créatinine $\leq 10\text{ml/mn}$ pour patient diabétique.

2 Indication de nécessité

- Vomissements fréquents

- Surcharges hydrosodées + HTA réfractaire

- Hyperkaliémie

- Saignement

- Frottement péricardique

FICHE SIGNALÉTIQUE

Nom: ATTEYINE **Prénom:** FADIMATA

**Titre: CONTRIBUTION A L'ETUDE DE LA POLYKYSTOSE RENALE
DANS LE SERVICE DE NEPHROLOGIE ET D'HEMODIALYSE A
L'HOPITAL NOTIONAL DU POINT G, A PROPOS DE 32 CAS**

Année de soutenance 2007-2008

Pays d'origine: Mali

Ville de soutenance: Bamako

Lieu de dépôt: Bibliothèque de la faculté de Médecine, de pharmacie et d'odontostomatologie du Mali

Secteur d'intérêt: service de néphrologie et d'hémodialyse à l'hôpital national du point G

Adresse électronique: fadiatteyine@yahoo.fr

Résumé: Il s'agit d'une étude rétrospective allant de Janvier 2004 à Janvier 2006 concernant 32 patients porteurs de Polykystose rénale suivis dans le service de néphrologie et d'hémodialyse du Point G.

L'objectif général est d'étudier le Polykystose chez l'adulte.

Le sexe masculin était le plus touché avec un sexe 1,13 en faveur des hommes.

L'âge moyen des patients était de 48,59 ans avec des extrêmes de 20 ans et 80 ans.

La douleur et l'HTA étaient les principaux motifs de consultation avec respectivement 37,5% et 21,9%.

L'échographie abdominale était l'examen de choix pour le diagnostic de la PKD chez tous nos patients.

Cependant le grand espoir reste dans la découverte de la pathogénie exacte de la Polykystose qui ouvrirait la voie à un traitement spécifique ou une prophylaxie efficace.

Mots clés : Polykystose rénale, néphrologie.