

 ISSN NO. 2320-5407	Journal Homepage: - www.journalijar.com INTERNATIONAL JOURNAL OF ADVANCED RESEARCH (IJAR) Article DOI: 10.21474/IJAR01/12356 DOI URL: http://dx.doi.org/10.21474/IJAR01/12356	 INTERNATIONAL JOURNAL OF ADVANCED RESEARCH (IJAR) ISSN 2320-5407 Journal Homepage: http://www.journalijar.com Article DOI: 10.21474/IJAR01/12356
---	--	--

RESEARCH ARTICLE

POLYKYSTOSERENAL AUTOSOMIQUE RECESSIVE DIAGNOSTIC ANTENATAL : A PROPOS D'UN CAS ET REVUE DE LA LITTERATURE

Salaheddine Achkif, Yassine El Baraka, Karam Saoud, Nissrine Mamouni, Sanaa Errarhay, Chahrazed Bouchikhi and Abdelaziz Banani

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

Manuscript Info

Abstract

Manuscript History

Received: 25 November 2020

Final Accepted: 28 December 2020

Published: January 2021

Copy Right, IJAR, 2021,. All rights reserved.

Introduction:-

Lapolykystique rénale autosomique récessive est une pathologie grave, généralement précoce.

Elle touche principalement les reins et voie biliaire.

Elle est associée à une morbi-mortalité néonatale importante.

Patient(s) et observation(s):-

Notre patiente âgée de 35 ans, sans antécédent pathologique notable notamment pas d'antécédent familiaux d'anomalies rénales, G4P3 (trois enfant de bon développement psychomoteur), consulte pour un suivi de grossesse, l'évolution de la grossesse est sans particularité, l'âge gestationnelle est estimé à 27 SA.

L'échographie obstétricale a objectivé sur une coupe sagittale : de gros reins hyperéchogènes homogènes (+4 D.S), avec une perte de la différenciation cortico-médullaire, des petits kystes au niveau de la région médullaire sont observés, la vessie est non visualisée, avec un oligoamnios sévère. L'échographie morphologique n'a pas montré de malformation fœtale associée ainsi le diagnostic d'une polykystose rénale autosomique récessive (PKAR) fut suspecté.

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

Corresponding Author:- Salaheddine Achkif

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



Figure 1:- coupe sagittal ; gros rein hyperéchogène avec une perte de la différentiation cortico-médullaire.



Figure 2:- coupe axiale ; rein hyperéchogène bilatéral.

Discussion:-

La polykystose rénale autosomique récessive est une pathologie génétique, avec mutation habituellement identifiée du gène PKHD1 (86 exons, situé sur le chromosome 6). [1]

Son incidence est de 1/ 20 000 naissances vivantes. [1]

En Anatomopathologie. Elle se définit par l'association de deux reins très augmentés de volume, avec dilatation kystique des tubes collecteurs de disposition radiée corticomédullaire ; il n'y a pas de kystes glomérulaires, mais une atteinte hépatique avec fibrose péri portale et ectasie des canaux biliaires intrahépatiques.[1]

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

Le diagnostic peut être évoqué dès 14 semaines d'aménorrhée (SA) devant des reins augmentés de volume de façon bilatérale, hyperéchogènes, alors

Que la quantité de liquide amniotique peut être encore normale et la vessie visible [2].

Le diagnostic est fait habituellement au deuxième trimestre, La taille des reins en anténatal est importante (+5 à +15 DS) avec une hyperéchogénicité médullaire ou diffuse. La différenciation cortico-médullaire est absente, avec des kystes médullaires fréquemment observés (30 % des cas) . La vessie n'est jamais visible [3].

Un aspect échographique plus rare mais plus caractéristique est celui de reins hyperéchogène mais peu augmenté de taille ; présentant une inversion de la différenciation corticomédullaire liée à une atteinte limitée à la région médullaire. L'atteinte hépatique n'est pas démontrée in utero. L'oligoamnios est modéré à sévère et se majore au cours de la grossesse, dans ces formes mineures la poursuite de la grossesse est Justifiée avec un risque d'insuffisance rénale précoce [1].

L'amniocentèse doit être envisagée pour l'étude du caryotype fœtal et l'amplification en chaîne par polymérase pour identifier l'infection par CMV qui peut se manifester en anténatal par des gros reins hyperéchogènes. [4].

Toutefois, en cas de diagnostic prénatal précoce en génétique moléculaire, il est impossible de prévoir l'évolution de la taille des reins et du retentissement de la maladie sur la quantité de liquide amniotique au cours de la grossesse : certaines formes restent stables, d'autres évoluent défavorablement, parfois de façon précoce, parfois de façon tardive [5].

Une fois le diagnostic d'une La polykystose rénale autosomique récessive est posé, l'échographie devraient être effectuée toutes les 2 ou 3 semaines pour une évaluation en série de la taille rénale et du volume du liquide amniotique. [4].

L'apparition d'oligoamnios au cours du deuxième trimestre ainsi que la taille des reins >4 SD est associée à une hypoplasie pulmonaire dans 100 % des cas [4].

Un accouchement par césarienne devrait être envisagé en cas de doute sur une dystocie mécanique secondaire à l'augmentation de la taille des deux reins. [4].

En post-natal La décision d'offrir (ou de refuser) la dialyse doit être faite conjointement par les médecins traitants et les parents. La dialyse péritonéale est la modalité préférée. [4].

La mortalité post-natal est de 15 % à un an et le pronostic est meilleur pour les enfants qui ont passé le cap du premier mois de vie (82 % de survie à dix ans) [6].

Auparavant, l'ARPKD était considérée comme une maladie uniformément mortelle chez les nouveau-nés atteints, mais avec les soins néonataux modernes, la mortalité globale s'est considérablement améliorée. Plus de 70 % survivent au-delà de la période néonatale, [7].

Le Diagnostic différentiel se fait dans la forme typique avec le syndrome de Bardet-Biedl et la forme glomérulokystique d'une polykystose dominante [8]. L'IRM peut aider à caractériser l'atteinte rénale diffuse, avec hyperintensité médullaire en T2 [9].

Conclusion:-

Le diagnostic prénatal de la polykystose rénale récessive par l'échographie est tardif et peu fiable.

La biologie moléculaire permet un diagnostic plus précoce.

Une prise en charge prénatale multidisciplinaire avec la participation de la médecine materno-fœtale, la néonatalogie, la pédiatrie, la néphrologie, est nécessaire pour la prise en charge de la maladie.

Conflits d'intérêts :

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêts

Références:-

- [1] Maugey-Laulom B., Chateil J.-F. Diagnostic anténatal des uronéphropathies malformatives. EMC (Elsevier Masson SAS, Paris), Radiologie et imagerie médicale - génito-urinaire - gynéco-obstétricale - mammaire, 34-760-A-25, 2011.
- [2] Diallo P, Jacquemard F, Kieffer F, Mirlesse V, Romand S, Thulliez P. Pathologie urinaire fœtale. EMC-Pédiatrie 1 (2004) 324–333.
- [3] Driessen M, Chéreau E, Aubry MC, Vibert-Guigue C, Ruano R, Dommergues M. Anomalies urogénitales fœtales. EMC - Obstétrique/Gynécologie 2014 ; 9(1) : 1-20 [Article 5-031-A-35].
- [4]. Lisa M. Guay-Woodford, MD1 and All Disease Progression in Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease
Consensus Expert Recommendations for the Diagnosis and Management of Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease: Report of an International Conference
- [5] Garel C. Pathologie fœtale en dehors du système nerveux central. In : Adamsbaum C, editor. Imagerie pédiatrique et fœtale. Paris : Flammarion Médecine-Sciences ; 2007. p. 912-3.
- [6] Bergmann C., Senderek J., Windelen E., Kupper F., Middeldorf I., Schneider F., et al. members of the APN.
Clinical consequences of PKHD1 mutations in 164 patients with autosomal-recessive polycystic kidney disease (ARPKD) Kidney Int. 2005 ; 67 (3) : 829-848
- [7]. Katherine M. Dell, MD1 , Matthew Matheson, MS2 , Erum A. Hartung, MD3 , Bradley A. Warady, MD4 , and Susan L. Furth, MD, PhD3 , on behalf of the Chronic Kidney Disease in Children (CKiD) Study* Kidney
- [8] Avni EF, Granel L, Cassart M, et al. Perinatal assessment of hereditary cystic renal diseases: the contribution of sonography. *Pediatr Radiol* 2006 ; 36 : 505– 731.
- [9] Bouty A, Godron-Dubrasquet A, Pelluard F, Llanas B, Pietrera P, Dobremez E. Anomalies congénitales du développement rénal. EMC - Urologie 2016 ; 9(4) : 1-14 [Article 18-125-B-20].