

## Polykystose rénale autosomique dominante chez le nourrisson : à propos d'un cas à l'hôpital Matanda à l'Est de la République Démocratique du Congo

Kombi Robert Bellarmin<sup>1, 2</sup>, Lukwamirwe Bahamwiti<sup>1, 2</sup>, Kabuyahia Kamenge<sup>1, 2</sup>

1. Hôpital Matanda, service de chirurgie
2. Université Catholique du Graben, Faculté de médecine

**Citez cet article** KOMBI R B, LUKWAMIRWE B, KABUYAHIA K. *Polykystose rénale autosomique dominante chez le nourrisson : à propos d'un cas à l'hôpital Matanda à l'Est de la République Démocratique du Congo.* KisMed Mars 2022, Vol 12(1) : 543-548

### RESUME

La polykystose rénale autosomique dominante est une maladie héréditaire des reins caractérisée par des reins nettement hypertrophiés avec une formation étendue de kystes partout. Chez pas moins de 25 % des patients atteints de cette maladie, aucun antécédent familial n'est identifié, ce qui peut être lié à une maladie subclinique ou à une nouvelle mutation génétique dans environ 5 % des cas. Nous présentons ici un cas trouvé chez un nourrisson découvert à la suite d'une augmentation unilatérale de l'abdomen et échographie. Rare chez les nourrissons, cette découverte dans nos milieux doit éveiller la conscience des praticiens sur cette entité qui n'est pas de diagnostic courant.

*Mots clés : Maladie kystique rénale, Rein multikystique, Nourrisson, Polykystose rénale autosomique dominante, Matanda*

### SUMMARY

Autosomal dominant polycystic kidney disease is an inherited kidney disease characterized by markedly enlarged kidneys with extensive cyst formation throughout. In as many as 25% of patients with this disease, no family history is identified, which may be related to subclinical disease or a new genetic mutation in approximately 5% of cases. We present here a case found in an infant discovered following unilateral abdominal augmentation and ultrasound. Rare in infants, this discovery in our circles should raise the awareness of practitioners about this entity which is not a common diagnosis..

*Key words: cystic kidney disease, multicystic kidney, infant, autosomal dominant polycystic kidney disease, Matanda*

**Auteur correspondant : Kombi Robert Bellarmin, Hôpital Matanda, service de chirurgie, E-mail : kombirobert@gmail.com**

---

## INTRODUCTION

---

La polykystose rénale autosomique dominante PKRAD est une maladie héréditaire des reins caractérisée par des reins nettement hypertrophiés avec une formation étendue de kystes partout. Ces kystes grossissent progressivement avec l'âge, à mesure que la fonction rénale décline progressivement. Le diagnostic de PKRAD est basé sur les antécédents familiaux et l'évaluation échographique. Chez pas moins de 25 % des patients atteints de PKRAD, aucun antécédent familial n'est identifié, ce qui peut être lié à une maladie subclinique ou à une nouvelle mutation génétique dans environ 5 % des cas. [1].

La PKRAD survient dans environ 1 naissance sur 1 000, avec une prévalence mondiale de 10 pour 10 000. Comme de nombreux cas ont un pronostic bénin, il est probable que moins de la moitié de ces patients soient diagnostiqués. Ces maladies kystiques du rein sont découvertes aussi bien chez l'enfant que chez l'adulte. Elles sont rare chez le nourrisson. Elles peuvent se présenter sous la forme de kystes isolés ou multiples, uni- ou bilatéraux, congénitaux ou acquis, symptomatiques ou non. Les patients atteints de PKRAD évoluent généralement vers une insuffisance rénale terminale (IRT) vers la cinquième ou la sixième décennie de la vie. Le taux de progression de la PKRAD est directement lié au volume rénal. Les thérapies visent à ralentir la baisse du volume rénal pour retarder la progression [1-3].

Ces kystes, dont la taille et le nombre varient, peuvent réduire la capacité des reins à fonctionner normalement. Si les kystes deviennent volumineux et nombreux une insuffisance rénale peut s'installer. On estime qu'environ 5 % des patients ayant besoin de dialyse ou d'une transplantation rénale sont atteints de la maladie multikystique des reins [4].

Le diagnostic différentiel des kystes et des maladies kystiques demeure cependant difficile car des kystes se rencontrent dans

nombre de maladies différentes et parfois sous des aspects variables pour une même maladie. De plus, à l'échographie, les stigmates de maladies systémiques associées aux maladies kystiques peuvent n'apparaître que plus tard dans l'enfance, l'adolescence voire à l'âge adulte [1,2].

Ici, nous présentons un cas rare de PKRAD chez un nourrisson de 2 ans et 6 mois que nous avons suivi à l'hôpital Matanda situé à l'Est de la République Démocratique du Congo.

---

## PRESENTATION DU CAS

---

Un nourrisson âgé de 2 ans et 6 mois, de sexe masculin et pesant 12kg a été reçu en consultation pour ballonnement abdominal. Le début était récent et insidieux. Sa mère a avoué que l'augmentation du volume abdominal était progressive. Il est né par césarienne d'une grossesse de 38 semaines, avec un poids corporel de 3100 g, d'APGAR 9/10, 10/10, 10/10. Il y avait un oligoamnios avec nécrose du cordon ombilical. Il est cadet d'une fratrie de 2, dont sa grande sœur est en bonne santé apparente. Ses antécédents médicaux ont révélé des épisodes d'infections respiratoires intermittentes ayant nécessité des hospitalisations mais aussi un syndrome méningé à 6 semaines de sa naissance.

Aucun antécédent héréditaire de masse rénale n'a été signalé dans sa lignée, moins encore aucune autre pathologie à caractère héréditaire.

Son état général était marqué par une conscience lucide, facies normal, attitude ambulante non soutenue, constitution normale outre cette voussure au flanc droit. Ses conjonctives étaient normo-colorées et sans signe d'ictère. Sa respiration était eupnéique. A l'examen de l'appareil cardio-vasculaire, aucune anomalie n'a été constatée. La tension artérielle était normale.

L'examen à l'admission a trouvé une voussure abdominale du flanc droit qui, à

la palpation a révélé une masse abdominale excentrique droite non sensible, de limitation imprécise. Le foie et la rate n'étaient pas hypertrophiés ni sensibles, points rénaux et urétéraux non sensibles. La sonorité abdominale était normale, avec une matité au flanc droit ; à l'auscultation les péristaltismes étaient présents et physiologiques. L'appareil génito-urinaire était marqué par cette masse rénale droite et un prépuce non circoncis.

Tous les examens paracliniques faits étaient dans la norme sauf la Créatinine qui était élevée à 134ml contre une valeur normale de 45- 104 ml. De même un bilan d'imagerie a été demandé consistant à l'échographie rénale qui a montré un rein droit polykystique mesurant 115.61mm/135.46 mm (figure I) et un rein gauche de morphologie normale. L'Urographie Intraveineuse (UIV) a montré une filtration normale du rein gauche avec des voies excrétrices (bassinet et uretère) normales ; tandis que cette UIV a révélé une absence de filtration du rein droit.



Figure I : image échographique du rein droit qui polykystique.

Cependant, aucun test génétique n'a été effectué en raison de contraintes financières et de l'absence d'un laboratoire de diagnostic génétique en République démocratique du Congo.

Devant les données cliniques, échographiques et urographiques intraveineuses, le diagnostic de polykystose rénale autosomique dominante a été posé. Une hospitalisation en service de chirurgie a été décidée en vue d'une laparotomie exploratrice. Une consultation pré anesthésique minutieuse a été réalisée.

L'intervention chirurgicale a été faite et le constat peropératoire a mis en évidence une masse retro-péritonéale droite, refoulant en dedans le colon ascendant. A l'ouverture du péritoine, un gros rein avec multiples kystes a été mis en évidence (figure II). Une néphrectomie totale avec urétérostomie droites ont été réalisées. Les suites opératoires ont été marquées par le contrôle minutieux de la diurèse qui est restée physiologique avec des mictions normales.



Figure II : image per opératoire du rein droit polykystique ablaté.

L'échographie faite 17 mois plus tard a révélé que le rein gauche était normal. Sa mère a rapporté qu'il émet normalement les urines et la croissance du nourrisson est bonne.

## DISCUSSIONS

Les maladies kystiques du rein regroupent un ensemble hétérogène d'affections qui ont pour seul point commun la présence de kystes. L'étiologie et la pathogénie de ces maladies ne sont pas déterminées. Cependant, les mécanismes de la genèse des kystes, la disposition anatomique ou leur association à d'autres lésions rénales et extrarénales les distinguent des kystes simples du rein [4].

L'essor de la biologie moléculaire et de la génétique humaine ont permis grâce au diagnostic anténatal et au dépistage familial de réaliser un progrès décisif dans les investigations de malformations urologiques. C'est la présence de kystes ou d'une hyperéchogénicité du parenchyme rénal qui suggère l'existence des maladies kystiques. Les kystes rénaux sont souvent de découverte fortuite, mais dans certains cas, l'histoire familiale est évocatrice [5-7]. Il n'existe pas de classification simple et satisfaisante des maladies kystiques rénales. Cependant, comme le suggère Hartman, on peut distinguer, à côté des kystes simples compliqués ou non, les affections héréditaires et celles qui sont acquises. Parmi les maladies kystiques héréditaires, on distingue la polykystose rénale autosomique dominante ou récessive, les maladies kystiques pouvant être associées à des tumeurs du rein (maladie de von Hippel Lindau et sclérose tubéreuse de Bourneville) et les maladies kystiques de la médullaire (maladie kystique de la médullaire et néphronophtise) [6,8]. Les maladies génétiques, quant à elles, sont beaucoup plus rares. Il s'agit notamment de la polykystose autosomique dominante, du syndrome de reins kystiques-diabète ou encore du syndrome d'Alport [8].

Sur le plan de la pathogenèse, la littérature révèle que les kystes sont apparemment le témoin d'une anomalie du développement des néphrons et du bourgeon urétéral ou d'une pathologie dégénérative acquise de la paroi tubulaire. Au cours des dernières années, des progrès considérables ont été réalisés dans la compréhension de la

physiopathologie de certaines maladies kystiques rénales, dont la polykystose autosomale dominante (PKD) [9]. Cette affection est liée à des mutations de la polycystine 1 et/ou 2, protéines localisées au niveau du cil primaire de la cellule rénale épithéliale tubulaire. Leur contact direct avec l'urine leur confère un rôle possible de mécano-transducteurs. En aval des modifications des polycystines, on a démontré le rôle de la voie vasopressine  $\rightarrow$  V2 récepteur  $\rightarrow$  AMP cyclique  $\rightarrow$  aquaporine 2 dans la sécrétion de liquide par les cellules des kystes. Un essai thérapeutique avec un antagoniste des récepteurs V2 est actuellement en cours [10,11].

Il va sans dire que les symptômes de la maladie kystique rénale infantile se manifestent dès la période périnatale ou au début de l'enfance. La majorité des cas de kystes multiples du rein est suspectée dès le début du 2<sup>e</sup> trimestre de la grossesse du fait de la taille très augmentée des reins et de leur hyperéchogénicité (reins de 6-8cms). L'oligo ou l'absence de l'amnios est la règle. Aucune autre anomalie n'est démontrée. Après la naissance, pour les nouveau-nés ayant survécu, la confirmation échographique est nécessaire pour asseoir le diagnostic et obtenir un examen de base. C'est surtout la fonction rénale résiduelle qui est déterminante pour le pronostic et qui définira la prise en charge. Le diagnostic pourra être plus difficile chez des patients dont les reins ont un aspect (quasi) normal. De ce fait, en cas d'antécédents familiaux, une étude génétique doit obligatoirement être réalisée. Cependant, l'atteinte hépatique est rarement démontrée en période périnatale [2]. Soulignons que dans notre cas, l'on a remarqué un oligoamnios à la naissance.

La démarche diagnostique sollicite beaucoup l'apport de l'imagerie. Il sied de souligner que la plupart des maladies kystiques rénales sont asymptomatiques et découvertes fortuitement lors d'une exploration radiologique de la cavité abdominale. Dans un premier temps, le radiologue détermine la bénignité ou la malignité des lésions kystiques en s'appuyant sur la classification



Tableau 1. Classification des masses kystiques selon Bosniak

Type	Critères diagnostiques en tomodensitométrie	Surveillance et attitude
Type I : kyste simple, bénin	-densité hydrique arrondie -homogène -interface nette avec parenchyme -pas d'épaississement de la paroi -pas de calcification -pas de prise de contraste	→Pas de suivi radiologique
Type II : Kyste atypique -anomalies minimales  -atypique ou type IIF	-kystes denses et homogènes, < 3cm -1-2 cloisons fines  -fines calcifications pariétales -kyste hyperdense (>50 UH)	→Pas de suivi radiologique  →Suivi radiologique 1-2 X/an
Type III : kystes suspects	-cloisons nombreuses et/ou épaisses -cloisons épaisses -cloisons multiloculaires -calcifications épaisses et irrégulières -kystes denses hétérogènes (>20 HU) ou >3 cm	→Exploration chirurgicale
Type IV : cancer à forme de kyste	-Paroi épaisse et irrégulière prenant le contraste -Végétations ou nodules -Rehaussement de la paroi ou des végétations (>50 HU)	→Néphrectomie partielle ou élargie selon grade TNM

morphologique de Bosniak, établie à partir de leurs caractéristiques tomodensitométriques [12]. Certes, cette classification a été adaptée aussi pour l'échographie et l'IRM. Elle distingue quatre types de lésions kystiques et définit pour chacune d'elles une attitude bien codifiée (tableau I). Elle a pour principal mérite de séparer les lésions kystiques qui relèvent de la chirurgie urologique (types III-IV), de celles d'une surveillance radiologique (type II) ou de l'abstention pure et simple de tout traitement ou surveillance (type I).

En fait, l'échographie constitue l'examen de base pour le dépistage des maladies kystiques rénales [13]. Et pour toutes les autres lésions (type II-IV), l'échographie doit être complétée par une tomodensitométrie (TDM) dans la mesure du possible, qui demeure une méthode de référence diagnostique des masses rénales [14]. L'IRM est indiquée en complément des examens précédents en cas de lésion kystique indéterminée, ou en première intention chez les patients ayant une contre-indication à une TDM avec produit de contraste (allergie, IRC) [15]. Etant donné les conditions précaires de notre pays, où la TDM et l'IRM sont chimériques, nous avouons que nous nous sommes limités simplement aux résultats de

l'échographie et de l'urographie intraveineuse.

## CONCLUSION

Les maladies rénales kystiques sont rares et leur diagnostic est purement clinique et radiologique (échographie). Les praticiens doivent y penser même chez les nourrissons en cas de ballonnement abdominal.

## REFERENCES

1. Finnigan NA, Leslie SW. Polycystic Kidney Disease In Adults. [Updated 2022 May 27]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2022 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK470264/>.
2. Cassart M, Lahoche A, Avni R. Kystes et maladies kystiques rénales: comment optimiser l'apport de l'imagerie? In [https://sfp-radiopediatrie.org/wp-content/uploads/2019/01/CASSART\\_M\\_Kystes\\_et\\_maladies\\_kystiques\\_renales.pdf](https://sfp-radiopediatrie.org/wp-content/uploads/2019/01/CASSART_M_Kystes_et_maladies_kystiques_renales.pdf), consulté le 11/04/2020
3. Wuerzner G, Taddei S, Meuwly J-Y et al. Quelle attitude lors de la découverte de kystes rénaux ?

- <https://www.revmed.ch/RMS/2005/RMS-8/30216>, consulté le 20/04/2020
4. <https://ressourcessante.salutbonjour.ca/condition/getcondition/maladie-polykystique-des-reins>, consulté le 24/04/2020
  5. Correas J-M, Jo Ly D., Chauveau D, Richard S., Hélénon O. Insuffisance rénale et maladies kystiques du rein, Journal de radiologie, Vol 92, n° 4, avril 2011 :308-322
  6. Hartman D.S. Cystic disease Philadelphia: WB Saunders (2000). p. 1245-50, in <https://www.em-consulte.com/en/article/290991>, consulté , le 23/04/2020
  7. Cassart M, Lahoche A, Avni F. Kystes et maladies kystiques rénales : comment optimiser l'apport de l'imagerie, [https://sfip-radiopediatrie.org/wp-content/uploads/2019/01/CASSART\\_M\\_Kystes\\_et\\_maladies\\_kystiques\\_renales.pdf](https://sfip-radiopediatrie.org/wp-content/uploads/2019/01/CASSART_M_Kystes_et_maladies_kystiques_renales.pdf)
  8. Amélie Pelletier A, Dr Cardenas J (dir). À quand un dépistage systématique des maladies rénales chez l'enfant ? In <https://www.doctissimo.fr/html/dossiers/rein/15807-depistage-maladie-renale-enfant.htm#>, consulté le 23/04/2020
  9. Zhang Q, Taulman PD, Yoder BK. Cystic kidney diseases: All roads lead to the cilium. Physiology (Bethesda) 2004; 19:225-30.
  10. Boucher C, Sandford R. Autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD, MIM 173900, PKD1 and PKD2 genes, protein products known as polycystin-1 and polycystin-2). Eur J Hum Genet 2004;12:347-54.
  11. Torres VE, Wang X, Qian Q, et al. Effective treatment of an orthologous model of autosomal dominant polycystic kidney disease. Nat Med 2004;10:363-4.
  12. Bosniak MA. The current radiological approach to renal cysts. Radiology 1986;158:1-10
  13. Bosniak MA. Difficulties in classifying cystic lesions of the kidney. Urol Radiol 1991;13:91-3.
  14. Curry NS, Cochran ST, Bissada NK. Cystic renal masses: Accurate Bosniak classification requires adequate renal CT. AJR Am J Roentgenol 2000; 175: 339-42.
  15. Israel GM, Hindman N, Bosniak MA. Evaluation of cystic renal masses: comparison of CT and MR imaging by using the Bosniak classification system. Radiology 2004; 231: 365-71.

---

Citez cet article: KOMBI R B, LUKWAMIRWE B, KABUYAHIA K. Polykystose rénale autosomique dominante chez le nourrisson : à propos d'un cas à l'hôpital Matanda à l'Est de la République Démocratique du Congo. KisMed Mars 2022, Vol 12(1) : 543-548

---