

République Algérienne Démocratique et Populaire
Ministère de l'enseignement Supérieur et de la recherche scientifique
Université Amar Telidji de Laghouat
Faculté de Médecine



Mémoire de fin d'étude pour l'obtention du diplôme de docteur en
Médecine

Thème :

**PREVALENCE DE LA POLYKYSTOSE RENALE
AUTOSOMIQUE DOMINANTE (PKRAD)**

Au niveau du centre d'hémodialyse de l'hôpital SEHAIRI Kamal
Laghouat

Dirigé par :

Dr. ZAABTA

Maître-assistant en néphrologie.

Elaboré et présenté par :

TAOUSSI Imane

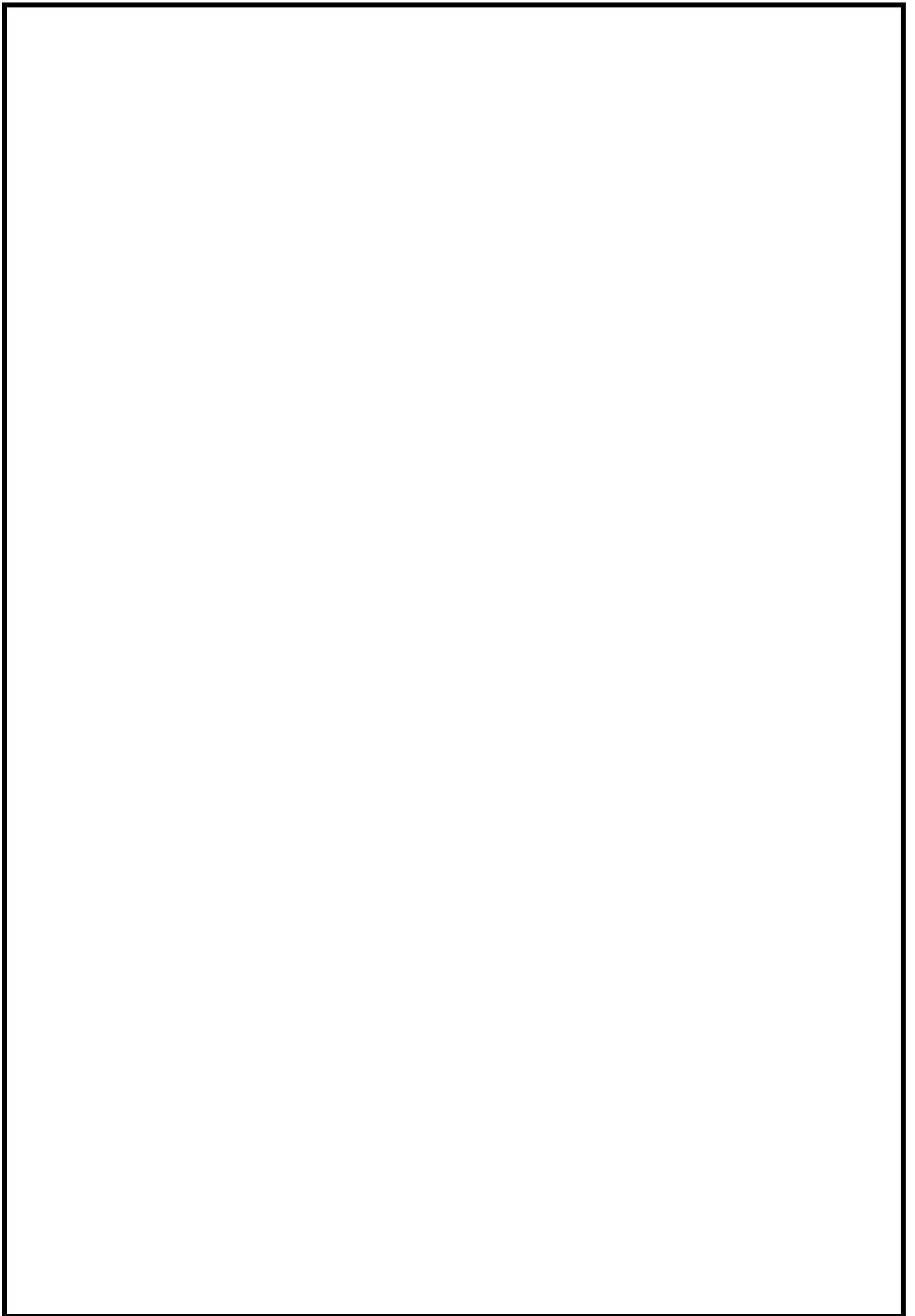
HAMZA Hafsa

Soutenu le 03 /06 /2025 Devant les jurys :

Président : DR BENAIDJA Maître-assistant en anatomopathologie

Examineurs : DR SIGAA Maître-assistant en immunologie

Promo 2024/2025



DÉDICACE

Je commence par rendre grâce à Allah, le tout-puissant, pour sa guidance, sa miséricorde et ses innombrables bénédictions. Sans lui, rien n'aurait été possible.

Avec tout mon amour éternel et avec l'intensité de mes émotions je dédie ce mémoire :

À ma famille, mon pilier

Je remercie chaleureusement ma famille, source inépuisable de soutien et d'amour :

- **À mon père**, pour sa patience, ses sacrifices silencieux et sa foi constante en moi.
- **À ma mère**, pour son amour inconditionnel, ses prières et sa présence rassurante .
- **À mon frère Amine**, protecteur, ta présence silencieuse mais essentielle, et ton amour fraternel qui m'a toujours réconfortée, même quand les mots manquaient. Ton soutien, souvent invisible mais profondément ressenti, a été une force précieuse dans mon cheminement.
- **À Selma** ma sœur aînée, toujours présente, généreuse et dévouée, qui m'a aidée avec patience et encouragement dans l'élaboration de ce mémoire.
- **À Hanaa**, pour son calme apaisant et sa douceur constante.
- **À Maram**, pour son ambition inspirante .
- **À Israa**, pour sa gentillesse sincère et son cœur serviable.
- **À Widad**, ma petite chérie, pour sa joie de vivre et sa tendresse qui illuminent mes journées.
- **Dr Bensakhria**, bien plus qu'une enseignante : une personne inspirante, bienveillante et profondément investie dans la formation de ses étudiants. Elle a toujours su allier exigence et soutien avec un rare équilibre. Son engagement, sa générosité et sa présence constante ont marqué mon parcours. Je lui témoigne toute ma gratitude et espère que notre lien perdurera au-delà de cette année.

•

À ma partenaire de travail, Taouissi Imane

Tu n'es pas seulement une amie, mais une sœur et une véritable compagne de route. Merci pour ton travail acharné, ta gentillesse constante et l'influence positive que tu as exercée sur moi. Tu as été une source d'inspiration durant ces sept années, et je suis profondément reconnaissante de t'avoir eue à mes côtés.

À mes amis, compagnons de route

Merci à tous mes amis, pour leur amitié fidèle et leur soutien précieux tout au long de ces sept années :DAREM DJIHANE . REZZAG HANAA . BENDIB MAROUA ,

Dédicace

Je commence par rendre grâce à Allah, le tout-puissant, pour sa guidance, sa miséricorde et ses innombrables bénédictions. Sans lui, rien n'aurait été possible.

Avec tout mon amour éternel et avec l'intensité de mes émotions je dédie ce mémoire

A mes parents :

Pour tous leurs efforts leurs sacrifices leur amour, leur tendresse, leur soutien et leurs prières tout au long de mes études entouré pour faire de moi ce que je suis devenue aujourd'hui. Que dieu leur donne une bonne santé et leur prête une longue vie.

À ma petite sœur, MEBARKA

, ambitieuse et débordante de vie,

Ton enthousiasme contagieux et ta soif d'avenir sont une source inestimable d'inspiration.

À mes deux frères, MOHAMED . HAMZA

À celui dont la vivacité et l'humour apportent joie et légèreté à chaque instant, Et à celui dont la présence calme et discrète m'offre un soutien tout aussi profond.

Chacun à sa manière, vous m'avez offert un appui moral unique, et je vous en suis infiniment reconnaissante.

A toute ma famille :

Pour leur soutien tout au long de mon parcours universitaire,

Que ce travail soit l'accomplissement de leur vœux tant allégués, et le fruit de leur soutien infailible, Merci d'être toujours là pour moi.

A tous mes enseignants, tout au long de mes études.

A tous mes amis, collègues de promotion.

A tous ceux qui ont contribué, de près ou de loin à la réalisation de ce travail

"Mon fiancé"

Mon pilier et mon meilleur ami. Merci d'être toujours là pour moi, avec ton amour, ton soutien et ta tendresse. Je suis chanceuse de t'avoir dans ma vie."

REMERCIEMENT

Nous remercions ALLAH, le tout puissant qui nous a donné du courage et de la volonté de mener à bien notre travail.

Nous remercions aussi toute personne ayant contribué de loin ou de près à la réalisation de ce travail et en particulier :

Notre encadreur : Dr ZAABTA Abdelkarim pour l'intérêt qu'il a porté tout au long de notre travail de ce mémoire pour leur judicieux conseil et pour tout le soutien, l'aide, l'orientation, la guidance ainsi que pour ses précieux conseils et ses encouragements lors de la réalisation de notre mémoire. Nous vous remercions infiniment, pour avoir consacré à ce travail une partie de votre temps précieux et de nous avoir guidées avec rigueur et bienveillance. Veuillez trouver ici le témoignage de notre profond respect et notre admiration.

Nous tenons, pour la même occasion, exprimer nos sincères remerciements aux membres du jury d'avoir accepté de juger ce travail.

Nos professeurs Pr., Dr.

SOMMAIRE

Liste des tableaux.....	A
Liste des figures.....	B
Liste d'abréviation.....	C
Introduction :	14
Les objectifs de la recherche :.....	16

PARTIE THEORIQUE

CHAPITRE I :Rappel anatomo physiologique du rein

1. Anatomie rénale :.....	19
1.1. Anatomie macroscopique :	19
1.2. Anatomie microscopique :	23
2. Physiologie du rein :.....	25

CHAPITRE II :Polykystose rénale autosomique dominante

1. Historique :.....	33
2. Génétique :.....	34
3. Définition :.....	34
4. Pathogénie :.....	35
5. Anatomie pathologique :.....	36
6. Diagnostic positif :.....	37
7. Diagnostic différentiel :.....	39
8. Evolution de la maladie :.....	39
9. Complications urologiques :.....	40
10. Prise en charge de la PKRAD :.....	42
11. Conseils génétiques en cas de PKRAD :.....	44

CHAPITRE III : Matériels et methodes

1. Cadre d'étude :.....	46
-------------------------	----

2. Type et période d'étude :.....	47
3. La population d'étude :.....	47
4. Recueil des données :.....	48
5. Déroulement de l'étude :.....	48
6. Définitions opérationnelles :.....	49

CHAPITRE IV : présentation et analyse des résultats

1. Résultats globaux :.....	53
2. Etude analytique :.....	69

CHAPITRE V : commentaires et discussions

1. Méthode :.....	74
2. Prévalence :.....	74
3. Données sociodémographiques :.....	74
4. Circonstances de découverte et signes cliniques :.....	75

Conclusion :

Recommandations :

ANNEXE

Liste des tableaux

Tableau 01 : Critères diagnostics échographiques

révisés.37

Tableau 02 : personnels du centre

d'hémodialyse46

Tableau 03 : définitions de l'IRA selon K DIGO

201249

Tableau 04 : les stades de l'IRC en fonction du

DFG 50

Tableau 05 : Critères diagnostiques échographiques de la PKAD de Pei

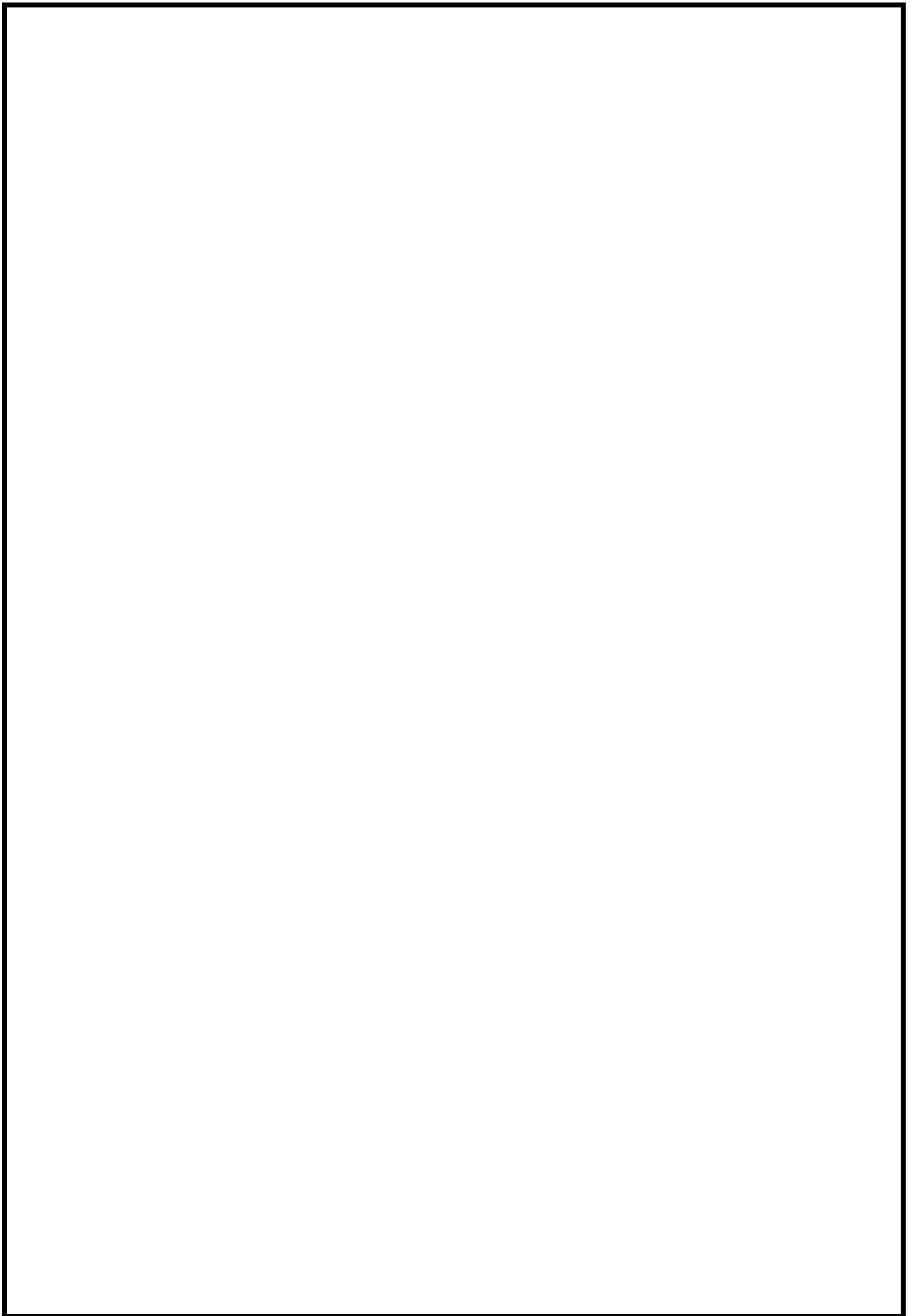
unifiés51

Tableau 06 : Classification de l'HTA selon

l'OMS52

Liste des figures

Figure 1 : Le rein est un organe rétropéritonéal.	19
Figure 2 : Image montrant la forme d'un rein (rein gauche).	20
Figure 3 : Coupe longitudinale du rein droit.	22
Figure 4 : Structure du néphron.	23
Figure 5 : The structure of the rénal corpuscule.	24
Figure 6 : Illustration de l'anatomie d'un glomérule rénal.	25
Figure 7 : Schéma récapitulatif de la physiologie du rein.	31
Figure 8 : Rein normale et rein polykystique	35
Figure 9 : Échographie rénale d'une PRAD [18].	38
Figure 10 : Image d'IRM illustrant la PKRAD [19].	38



Liste d'abréviation

- ~ **PKRAD ou PKD** : Polykystose Rénale Autosomique Dominante.
- ~ **IRA** : Insuffisance Rénale Aigue
- ~ **PKR** : Polykystose Rénale Autosomique Récessive.
- ~ **CHU** : Centre Hospitalo-Universitaire
- ~ **DFG** : Le Débit de Filtration Glomérulaire
- ~ **TCP** : Tube Contourne Proximal.
- ~ **TCD** : Tube Contourne Distal.
- ~ **UIV** : Urographie intra veineuse
- ~ **NFS** : Numération Formule Sanguin
- ~ **IEC** : Inhibiteurs de l'Enzyme de Conversion
- ~ **MRC** : Maladie Rénale Chronique
- ~ **ECHO** : Échographie.
- ~ **TDM** : Tomodensitométrie
- ~ **Cm** : Centimètre.
- ~ **Mm** : Millimètre.
- ~ **Kg** : Kilogramme.
- ~ **%** : Pourcent
- ~ **IR** : Insuffisance Rénale.
- ~ **HTA** : Hypertension Artérielle.
- ~ **Macro** : Macroscopique.
- ~ **Créât** : Créatinémie.
- ~ **SRA** : Système Rénine Angiotensine
- ~ **OMS** : Organisation Mondiale de la Santé
- ~ **K+**: Potassium.
- ~ **Ca++**: Calcium
- ~ **Na+**: Sodium.
- ~ **ml** : Millilitre
- ~ **mg** : Milligramme
- ~ **µmol** : Micromole
- ~ **L** : Litre

Introduction :

La polykystose rénale autosomique dominante (PKRAD) est une maladie génétique héréditaire fréquente et constitue l'une des principales causes d'insuffisance rénale chronique terminale à travers le monde. Elle est transmise selon un mode autosomique dominant, ce qui signifie qu'un seul parent porteur de la mutation suffit pour transmettre la maladie à sa descendance, avec un risque de 50 % à chaque grossesse. Sa prévalence est estimée à environ une personne sur 1 000 dans la population générale, ce qui en fait la néphropathie héréditaire la plus courante. La PKRAD résulte principalement de mutations dans les gènes PKD1 et PKD2, codant respectivement pour les protéines polycystine-1 et polycystine-2, essentielles au maintien de l'architecture tubulaire rénale et à la fonction cellulaire.[1][2]

La maladie se caractérise par la formation progressive de multiples kystes remplis de liquide dans le parenchyme rénal, se développant à partir de tous les segments du tubule néphronique. Ces kystes, par leur expansion continue, entraînent une augmentation marquée du volume rénal, pouvant parfois atteindre plusieurs kilogrammes. Cette augmentation progressive s'accompagne d'une destruction irréversible du tissu rénal fonctionnel, compromettant gravement la capacité des reins à assurer leur rôle épurateur. La dégradation progressive du parenchyme conduit, dans la majorité des cas, à l'installation d'une insuffisance rénale terminale avant l'âge de 65 ans, nécessitant alors le recours à une thérapie de suppléance, telle que l'hémodialyse ou la transplantation rénale. [3][4]

Sur le plan clinique, la PKRAD reste longtemps silencieuse, rendant son diagnostic difficile au stade précoce. La découverte de la maladie survient souvent de manière fortuite lors d'examens d'imagerie réalisés pour d'autres motifs, ou à l'occasion de complications telles qu'une douleur lombaire chronique, une hématurie macroscopique, une infection urinaire récidivante, ou encore une hypertension artérielle précoce. À un stade plus avancé, la maladie est émaillée de nombreuses complications, dont les plus redoutées sont les infections intra-kystiques, les hémorragies intrakystiques, la néphrolithiase et, dans certains cas, la survenue d'anévrismes intracrâniens, augmentant considérablement la morbi-mortalité.

Au-delà des atteintes rénales, la PKRAD s'accompagne fréquemment de manifestations extra-rénales, notamment la formation de kystes hépatiques,

pancréatiques, voire des anomalies cardiovasculaires comme les prolapsus de la valve mitrale ou les anévrismes de l'artère intracrânienne. La présence de ces localisations extra-rénales contribue à la complexité de la maladie et impose une surveillance multidisciplinaire rigoureuse.

Sur le plan épidémiologique, la PKRAD est responsable d'environ 8,8 % des cas d'insuffisance rénale chronique terminale en France et représente également une part importante des patients nécessitant une hémodialyse dans de nombreux pays, y compris dans notre contexte local. L'impact de cette maladie est d'autant plus lourd qu'il concerne des sujets jeunes et actifs, générant un fardeau social, économique et émotionnel important, tant pour les patients que pour leurs familles.[5]

Le diagnostic précoce revêt ainsi une importance capitale. Le dépistage systématique des parents et des apparentés au premier degré des patients atteints est vivement recommandé afin de permettre une prise en charge précoce, une surveillance rigoureuse des facteurs de progression, et une prévention des complications graves. Le traitement actuel est essentiellement symptomatique, visant à contrôler l'hypertension artérielle, prévenir les infections, gérer la douleur et planifier à temps la suppléance rénale.[4]

Dans cette perspective, le présent travail se propose d'étudier les caractéristiques épidémiologiques, cliniques et évolutives des patients atteints de polykystose rénale, suivis au niveau du centre d'hémodialyse de Laghouat. En parallèle, il s'intéresse également au dépistage systématique des membres de la famille de ces patients, afin de mieux comprendre l'impact familial de la maladie et d'évaluer l'importance d'une détection précoce. Cette approche vise non seulement à améliorer la prise en charge des patients déjà atteints, mais également à identifier précocement les sujets à risque, permettant ainsi d'intervenir avant l'apparition des manifestations cliniques irréversibles.[6]

À travers cette étude, nous espérons mettre en lumière les spécificités locales de la PKRAD à Laghouat, proposer des stratégies adaptées pour améliorer la qualité de vie des patients, et sensibiliser davantage les familles à l'importance du dépistage génétique précoce dans la lutte contre cette maladie silencieuse mais dévastatrice.

Les objectifs de la recherche :

➤ **Objectif principal :**

- ~ Déterminer la prévalence de la polykystose rénale autosomique dominante chez les patients suivis au centre d'hémodialyse de Laghouat.

➤ **Objectifs secondaires :**

- ~ Évaluer la fréquence de la PKRAD.
- ~ Examiner les circonstances dans lesquelles la maladie est diagnostiquée.
- ~ Identifier les localisations secondaires associées à la PKRAD.
- ~ Décrire l'évolution de la maladie au cours du temps.
- ~ Analyser le dépistage familial et son application chez les proches.

PARTIE
THEORIQUE

CHAPITRE I :

Rappel anatomo-physiologique du rein

I. Généralité

1. Anatomie rénale :

1.2. Anatomie macroscopique :

A. Situation :

Les reins sont localisés dans la partie supérieure de la région rétropéritonéale, de chaque côté de la colonne vertébrale, à la hauteur des vertèbres thoraciques T11 et T12, ainsi que des vertèbres lombaires L1 et L2.

Le rein droit se situe légèrement plus bas que le rein gauche. Il s'étend du bord inférieur de la 11e côte au processus costiforme de la 3e vertèbre lombaire, son pôle inférieur étant à environ 2 à 3 cm de la crête iliaque.

Le rein gauche, en revanche, s'étend du bord supérieur de la 11e côte au bord inférieur du corps de la 3e vertèbre lombaire, et son pôle inférieur est situé entre 3 et 5 cm de la crête iliaque [7].



Figure 1 : Le rein est un organe rétropéritonéal.

- 1 – Côlon transverse .
- 2 – Relief du rein sous le PPP.
- 3 – Côlon descendant.

4 – PPP

5 – Anses intestinales écartées

B. Caractéristiques :

- **Forme :**

La forme du rein ressemble à celle d'un haricot. Chaque rein possède plusieurs caractéristiques anatomiques :

- ~ Deux faces : une antérieure (ou ventrale) et une postérieure (ou dorsale) ;
- ~ Deux bords : un bord externe (ou latéral) et un bord interne (ou médial) ;
- ~ Deux pôles : un pôle supérieur (ou crânial) et un pôle inférieur (ou caudal).



Figure 2 : Image montrant la forme d'un rein (rein gauche)

- **Dimensions :**

- ~ Le volume du rein varie généralement entre 135 et 150 cm³.
- ~ En termes de poids, un rein pèse environ 140 g chez l'homme (avec une fourchette allant de 110 à 160 g) et 125 g chez la femme.
- ~ Les dimensions du rein sont de : Longueur : 12 cm (varie de 9 à 14,5 cm),
Largeur : 6 cm (varie de 4,5 à 7,5 cm),
Épaisseur : 3 cm (varie de 3 à 4,5 cm).
- ~ Le rein gauche est généralement un peu plus long que le rein droit, avec une différence d'environ 1 cm [7].

- **Structure :**

- 🦋 **Capsule fibreuse :**

La capsule fibreuse est une enveloppe qui entoure le rein. Elle est composée de fibres élastiques et musculaires lisses et est relativement facile à détacher.

Cette capsule tapisse également le sinus rénal et se prolonge jusqu'aux calices mineurs. Elle est épaisse à la surface du rein, mais devient plus mince au niveau du hile et du sinus rénal.

Elle se poursuit également avec l'adventice des calices, notamment au niveau des papilles. La capsule forme une couche légère et lisse qui délimite le parenchyme rénal [7].

- 🦋 **Parenchyme rénal :**

Le parenchyme rénal est divisé en deux zones distinctes :

- ✓ La médulla rénale, la partie interne,
- ✓ Le cortex rénal, la partie externe.

- 🦋 **Médulla rénale :**

La médulla rénale est constituée de zones en forme de pyramides appelées pyramides rénales (ou pyramides de Malpighi).

Ces pyramides contiennent des tubules rénaux droits et des tubules collecteurs. Elles ont une couleur rouge foncé et sont striées, la striation étant parallèle à l'axe principal de la pyramide.

En moyenne, chaque rein possède entre huit et dix pyramides. Le sommet des pyramides pénètre dans le sinus rénal, formant ainsi les papilles rénales [8].

- 🦋 **Cortex rénal :**

Le cortex rénal est la région où se déroule la filtration glomérulaire. Il a une teinte rougeâtre et une texture friable, avec une épaisseur d'environ 1 cm entre la base des pyramides rénales et la capsule fibreuse.

Ce cortex s'insinue entre les pyramides rénales, et chaque segment de cortex entre les pyramides est appelé colonne rénale (ou colonne de Bertin). Le cortex comprend une partie courbée et une partie radiée.

Chaque pyramide rénale, associée à la portion de cortex qui l'entoure et s'étend jusqu'à la capsule, constitue un lobule rénal.

Ce processus de lobulation est observé chez le fœtus, mais disparaît généralement à l'âge adulte [7].

Lobes et lobules rénaux :

Le rein est constitué de 7 à 13 lobes, dont l'apparence est plus marquée chez le fœtus. Chaque lobe est délimité par une pyramide rénale et la portion de cortex qui lui est associée.

Le lobule rénal représente la subdivision du cortex, délimitée par des artères interlobulaires [9].

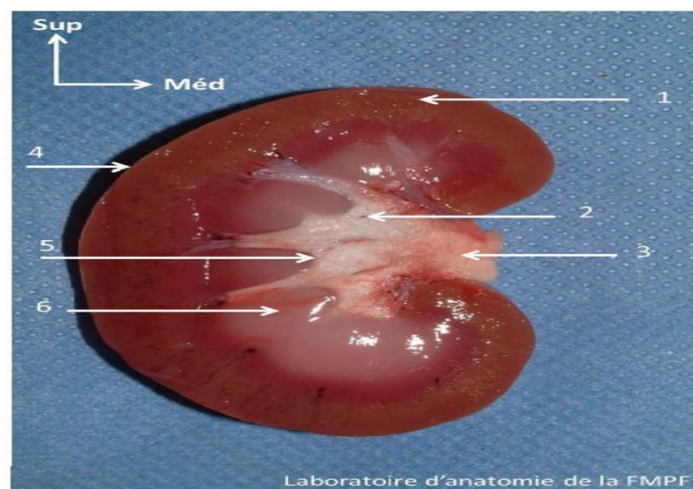


Figure 3 : Coupe longitudinale du rein droit

- 1 – Cortex rénal.
- 2 – Calices rénaux.
- 3 – Bassinet.
- 4 – Capsule fibreuse.
- 5 – Papille rénale.

6 – Pyramide rénale.

Sinus rénal :

Le sinus rénal est une cavité qui héberge les ramifications du pédicule rénal et les vaisseaux intrarénaux.

Ses parois sont constituées de parenchyme rénal irrégulier, formé de saillies coniques appelées papilles rénales. Entre ces papilles, se trouvent des bourrelets de parenchyme appelés colonnes rénales, recouverts par la capsule fibreuse.

Les papilles peuvent être simples (résultant d'une seule pyramide) ou composées (résultant de l'union de plusieurs papilles simples).

Dans chaque sinus rénal, le nombre de papilles varie entre 4 et 20, avec une moyenne de 8 à 10, correspondant généralement au nombre de pyramides.

Le sommet des papilles est perforé par de petits orifices, formant l'aire criblée de la papille rénale, à travers laquelle l'urine sécrétée est dirigée vers les voies excrétrices [7].

1.2. Anatomie microscopique :

- À l'intérieur du rein, un réseau complexe de petits tubes appelé néphrons assure la fonction rénale.
- Chaque rein contient environ un million de néphrons, chacun constitué de deux parties essentielles : le corpuscule rénal et le tubule rénal.

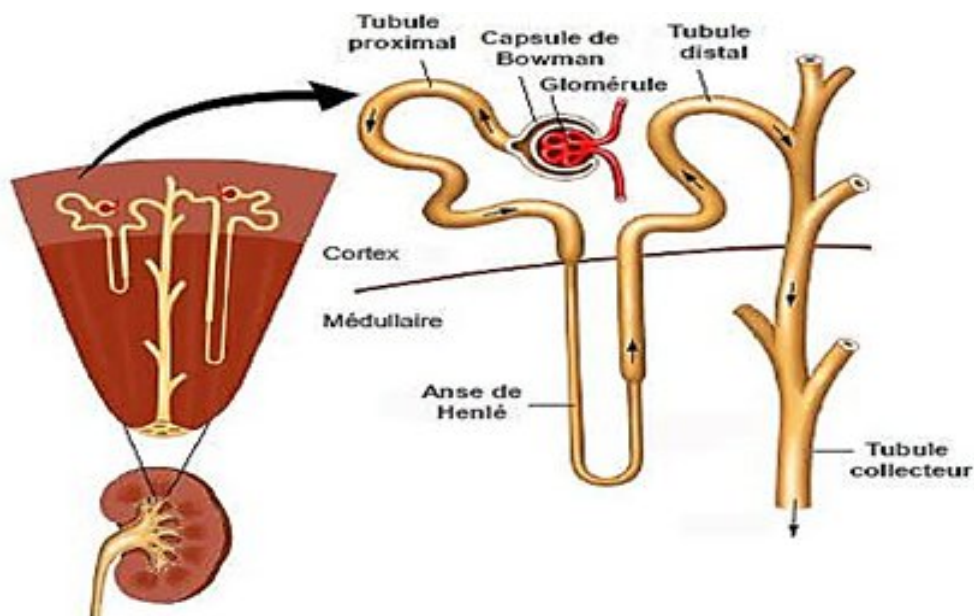


Figure 4 : Structure du néphron

Chaque néphron est constitué de 2 parties, le corpuscule et le tubule rénal :

1. Le corpuscule rénal :

Le corpuscule rénal est formé par un réseau capillaire dense, appelé le glomérule, mesurant environ 200 µm. Ce glomérule est entouré par la capsule de Bowman, et entre les deux se trouve l'espace de Bowman, dans lequel se forme l'urine primitive à partir de la filtration glomérulaire [7].

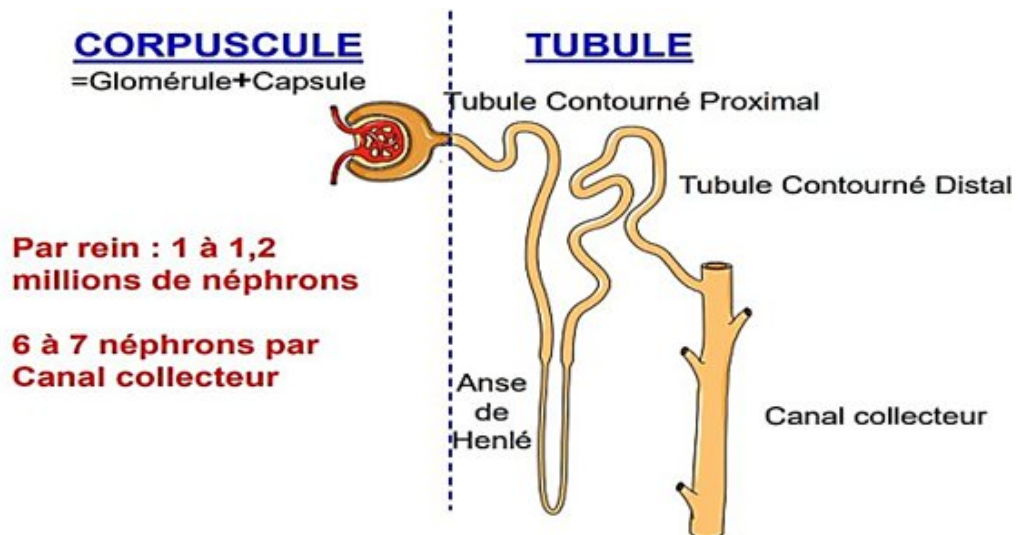


Figure 5: The structure of the renal corpuscle.

2. Le tubule rénal :

- ~ Le tubule rénal se divise en plusieurs segments :
- ~ Le tube proximal,
- ~ L'anse de Henlé, qui est une structure fine en forme de boucle avec une branche descendante et ascendante,
- ~ Le tube distal,
- ~ Un canal collecteur.

Le glomérule est formé par une touffe de capillaires (ou floculus), issus de l'artériole afférente qui se divise avant de se regrouper pour former l'artériole efférente à la sortie du glomérule. Le glomérule présente deux pôles distincts :

- ~ Un pôle vasculaire, où pénètre l'artériole afférente et sort l'artériole efférente,
- ~ Un pôle urinaire, où s'insère le tube contourné proximal.

À proximité du pôle vasculaire du corpuscule rénal se trouve l'appareil juxtaglomérulaire, une structure triangulaire composée de l'artériole afférente, de l'artériole efférente, et de la macula densa, une partie du tube contourné distal.

Cet appareil joue un rôle crucial dans la régulation de la pression artérielle et de la réabsorption d'eau et de sodium, principalement par la libération de la rénine, une enzyme clé dans le mécanisme de régulation de la pression sanguine et de l'équilibre hydrique.

Appareil juxta-glomérulaire

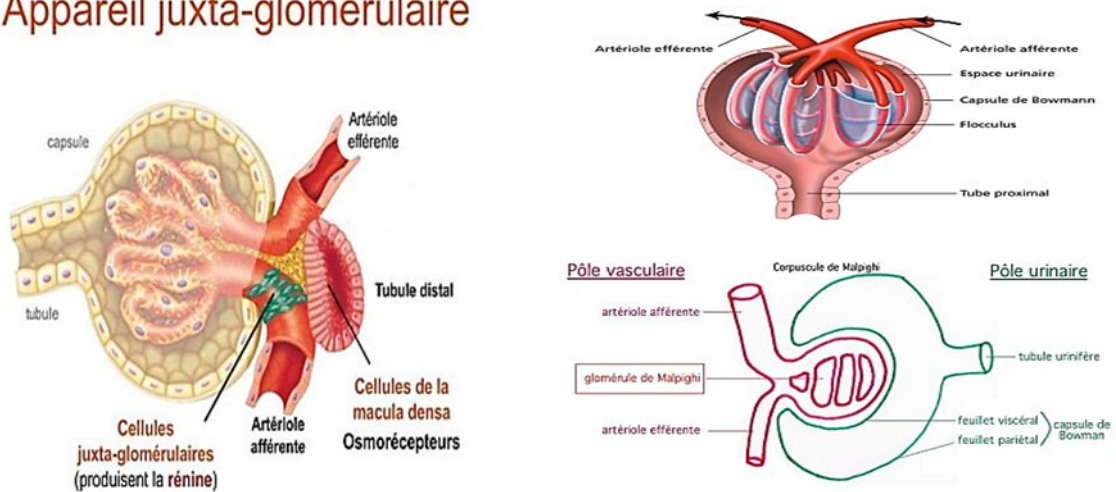


Figure 6 : Illustration de l'anatomie d'un glomérule rénal

2. Physiologie du rein [10] :

Le rein remplit trois fonctions essentielles : l'épuration, le maintien de l'homéostasie et la fonction endocrine.

La fonction d'épuration :

Elle consiste à éliminer les déchets métaboliques et les substances étrangères à l'organisme. Cela se fait par la filtration, la réabsorption et la sécrétion des substances dans l'urine.

La fonction de maintien de l'homéostasie :

Elle assure la régulation de l'équilibre hydrique et électrolytique du corps ainsi que le volume plasmatique. Le rein joue un rôle clé dans le contrôle de l'eau, des électrolytes et de l'équilibre acido-basique.

La fonction endocrine :

Le rein produit des hormones essentielles à la régulation de diverses fonctions corporelles, telles que l'érythropoïétine, la forme active de la vitamine D, la rénine, les prostaglandines, et la kinine kallicréine.

A. Fonction d'épuration :

La fonction d'épuration des reins se déroule en trois étapes clés : la filtration glomérulaire, la réabsorption tubulaire, et la sécrétion tubulaire.[11][12]

1. Filtration glomérulaire :

La filtration glomérulaire est un processus passif et non sélectif, où les liquides et les solutés présents dans le sang sont poussés à travers la membrane de filtration sous l'effet de la pression hydrostatique.

Cette filtration a lieu dans les glomérules, un réseau de capillaires très fins, et le filtrat formé passe dans la chambre glomérulaire pour rejoindre le tubule contourné proximal. Ce filtrat est appelé urine primitive.

Le filtre glomérulaire est sélectif : il est imperméable aux grosses molécules et aux éléments figurés du sang (comme les globules rouges et les protéines), mais permet le passage de petites molécules telles que l'eau, le glucose, les acides aminés, l'urée, la créatinine et les électrolytes.

Le débit de filtration glomérulaire (DFG) est la quantité totale de filtrat formée par les reins en une minute. Chez l'adulte, ce débit normal est compris entre 120 et 125 ml/min (soit environ 7,5 L/h ou 180 L/24 h). Ce débit dépend de plusieurs facteurs :

- ~ L'aire totale de filtration,
- ~ La perméabilité de la membrane de filtration,
- ~ La pression nette de filtration.

Le plasma sanguin passe dans les tubules rénaux environ toutes les 45 minutes. Sans réabsorption, tout le plasma serait éliminé sous forme d'urine en

moins d'une heure, mais la majorité du filtrat glomérulaire est récupérée et renvoyée dans le sang par le processus de réabsorption tubulaire.

2. Réabsorption tubulaire :

La réabsorption tubulaire est un processus de transport transépithélial qui commence dès que le filtrat pénètre dans les tubules contournés proximaux.

Elle consiste à déplacer le filtrat glomérulaire de la lumière tubulaire vers les capillaires péri-tubulaires (qui entourent les tubules rénaux).

La réabsorption peut être obligatoire (pour des substances comme l'eau et le sodium) ou facultative (pour des substances telles que le potassium et l'eau, en fonction des besoins de l'organisme).

Par cette réabsorption, le rein récupère l'eau, les électrolytes et certains substrats essentiels pour le corps. Ce mécanisme permet d'ajuster la composition du sang et d'élaborer l'urine définitive.

3. Sécrétion tubulaire :

La sécrétion tubulaire est le passage des substances nuisibles qui ont été réabsorbées passivement (comme l'urée et l'acide urique) des capillaires péri-tubulaires vers la lumière tubulaire. Ce processus permet de :

- ~ Éliminer les ions potassium libres en excès,
- ~ Réguler le pH sanguin en sécrétant des ions H⁺ dans les tubules rénaux.

Ainsi, la sécrétion tubulaire complète le travail de filtration et de réabsorption en éliminant les déchets et en contribuant à l'équilibre acido-basique du corps.

B. Fonction de maintien de l'homéostasie :

Le rein joue un rôle essentiel dans la régulation du volume plasmatique et l'équilibre électrolytique, contribuant ainsi à maintenir l'homéostasie de l'organisme. Cela se fait par la régulation de l'eau, des électrolytes, du pH et des déchets métaboliques.[13][10]

1. Régulation de l'eau et des électrolytes :

~ **L'eau** : Elle est principalement réabsorbée par simple diffusion dans l'anse de Henlé, spécifiquement dans sa branche descendante. Cela permet une réabsorption passive de l'eau dans le compartiment sanguin.

~ **Le sodium (Na⁺)** : Le sodium, couplé avec le chlore (Cl⁻), est réabsorbé à 75% dans le tube contourné proximal (TCP). Ce mécanisme de réabsorption est essentiel à la régulation de l'équilibre hydrique et de l'osmolarité du sang.

~ **Le potassium (K⁺)** : Le potassium est filtré dans le glomérule et réabsorbé en totalité dans le TCP. Cependant, une partie de ce potassium est sécrétée dans les urines, principalement au niveau du tube contourné distal (TCD), ce qui permet de contrôler sa concentration sanguine.

~ **Le calcium (Ca⁺⁺)** : Le calcium est réabsorbé tout au long du néphron, mais seule une petite fraction (environ 1%) de ce calcium est éliminée dans l'urine finale. Cela permet de maintenir un équilibre de calcium sanguin, essentiel pour les fonctions physiologiques, telles que la contraction musculaire et la fonction nerveuse.

2. Régulation de l'équilibre acido-basique :

~ **Excrétion des ions H⁺** : Le rein joue un rôle majeur dans la régulation du pH sanguin. Les ions H⁺ sont excrétés dans le tubule pour éliminer l'excès d'acidité dans le sang. En fonction du pH plasmatique, les ions H⁺ peuvent être réabsorbés ou sécrétés dans les capillaires vers la lumière tubulaire.

~ **Réabsorption des bicarbonates (HCO₃⁻)** : En parallèle à l'excrétion des ions H⁺, les bicarbonates sont réabsorbés dans les tubules pour aider à neutraliser l'acidité et maintenir l'équilibre acido-basique du corps. Si les ions H⁺ sont en excès, ils seront éliminés sous forme d'ammoniac ou d'acide titrable, permettant de réguler le pH sanguin.

3. Élimination des déchets métaboliques :

Le rein est également responsable de l'élimination des déchets du métabolisme, qu'ils soient exogènes (toxines, médicaments) ou endogènes (produits du catabolisme tels que l'urée, l'ammoniac et l'acide urique).

~ **L'urée** : L'urée est un produit du métabolisme des protéines. Elle est filtrée en grande quantité dans les glomérules, puis réabsorbée et sécrétée de manière

passive tout au long des tubules rénaux. Elle est ensuite excrétée en grande quantité dans l'urine.

~ L'acide urique : Bien que l'acide urique soit filtré dans les glomérules, environ 90% est réabsorbé, ce qui est un mécanisme de régulation actif limité par un transfert maximum. Cela fait que l'acide urique reste en grande partie dans le sang, et seule une petite fraction est éliminée dans les urines.

~ La créatinine : La créatinine est un produit de dégradation musculaire et sa production est relativement constante. Elle est complètement filtrée par les glomérules et n'est pas réabsorbée. Une faible portion de la créatinine excrétée (10 à 15 %) est sécrétée par le tube proximal. L'étude de la clairance de la créatinine permet ainsi d'évaluer la fonction rénale, car la quantité de créatinine dans les urines reflète le débit de filtration glomérulaire.

En résumé, à travers la régulation de l'eau, des électrolytes, du pH et des déchets métaboliques, le rein assure un rôle fondamental dans le maintien de l'équilibre interne de l'organisme, permettant ainsi à ce dernier de fonctionner dans des conditions optimales.

C. Fonction endocrine :

Le rein joue également un rôle clé dans la régulation hormonale, produisant plusieurs hormones essentielles à l'homéostasie de l'organisme.

Ces hormones affectent divers processus physiologiques, allant de la production de globules rouges à la régulation de la pression artérielle et de la circulation sanguine.[12][10]

Voici un aperçu des principales hormones produites par les reins :

1. L'érythropoïétine (EPO) :

~ **Production** : L'érythropoïétine est une glycoprotéine produite principalement par les cellules endothéliales des capillaires péri-tubulaires du cortex et de la médullaire externe des reins.

~ **Fonction** : Elle stimule la prolifération, la différenciation et la maturation des précurseurs des hématies dans la moelle osseuse. Cette hormone est

essentielle dans la régulation de la production de globules rouges, particulièrement en réponse à une hypoxie (manque d'oxygène) dans le sang.

2. La forme active de la vitamine D (calcitriol) :

~ Production : La vitamine D est convertie en sa forme active, le calcitriol, dans les reins. Cette transformation se produit par l'action d'une hydroxylase localisée dans les mitochondries des cellules du tubule proximal.[10]

~ Fonction : Le calcitriol est crucial pour la régulation du métabolisme du calcium et du phosphate. Il favorise l'absorption intestinale du calcium, régule la minéralisation osseuse et joue un rôle dans le maintien de la concentration de calcium sanguin.[13]

3. La rénine et le système rénine-angiotensine (SRA) :

~ **Production** : La rénine est synthétisée par les cellules granulaires de l'artériole afférente des reins. Lorsqu'elle est libérée dans l'interstitium, elle initie la formation d'angiotensine I. [10]

~ **Conversion** : L'angiotensine I est ensuite convertie en angiotensine II par l'enzyme de conversion de l'angiotensine (ECA), principalement dans les poumons, mais également dans les reins.[10]

~ **Fonction** : L'angiotensine II est un puissant vasoconstricteur qui augmente la pression artérielle en rétrécissant les vaisseaux sanguins et stimule la libération d'aldostérone par les glandes surrénales, augmentant ainsi la réabsorption de sodium et d'eau dans les reins. Ce système joue un rôle central dans la régulation de la pression artérielle et du volume sanguin.[12]

4. Les prostaglandines :

~ Production : Les prostaglandines sont synthétisées dans le cortex et la médullaire rénale à partir de l'acide arachidonique via l'enzyme cyclo-oxygénase.[11]

~ Fonction : Les prostaglandines jouent un rôle dans la régulation de la circulation sanguine au niveau des reins [10] :

- ✓ Prostaglandines vasodilatatrices : Les prostaglandines E2, D2 et I2 entraînent une vasodilatation des artéioles afférentes et efférentes, réduisant ainsi les résistances artériolaires. Cela conduit à une augmentation du débit sanguin glomérulaire (DSG) et du débit de filtration glomérulaire (DFG).
- ✓ Prostaglandine vasoconstrictrice : La thromboxane A2 a un effet vasoconstricteur.
- ✓ Prostaglandine I2 et E2 ont également un rôle tonique vasodilatateur, en particulier dans les vasa recta médullaires, favorisant la circulation sanguine dans cette région.

5. Le système kallicréine-kinine :

~ **Production** : La kallicréine est produite par les cellules tubulaires distales des reins. Elle agit sur le kininogène pour produire bradykinine et lys bradykinine.[12]

~ **Fonction** : Les kinines sont des vasodilatateurs puissants qui agissent sur la microcirculation glomérulaire en dilatant les artéioles afférentes et efférentes, réduisant ainsi la résistance artériolaire. Cela augmente le débit sanguin glomérulaire sans affecter le débit de filtration glomérulaire. Ce mécanisme aide à réguler la pression sanguine locale dans les glomérules, avec une influence indirecte sur la fonction rénale.[10]

Les fonctions endocrines du rein sont cruciales non seulement pour la régulation du métabolisme, de la pression artérielle et de la production des globules rouges, mais aussi pour l'équilibre de divers systèmes physiologiques.[10]

Grâce à la production d'hormones comme l'érythropoïétine, le calcitriol, la rénine, les prostaglandines et les kinines, le rein contribue activement à maintenir l'homéostasie de l'organisme, et joue un rôle central dans la régulation de la santé globale.[10]

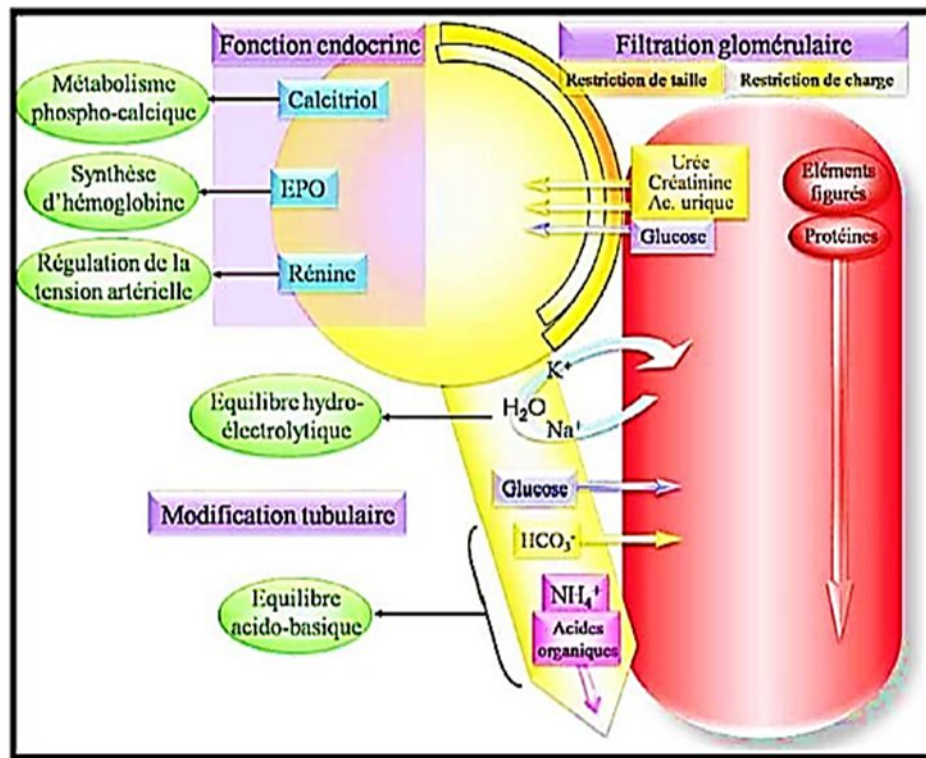


Figure 7 : Schéma récapitulatif de la physiologie du rein

Chapitre II :
Polykystose rénale autosomique dominante

1. Historique [13] :

- ~ C'est en 1790 qu'Othmar Heer a décrit pour la première fois un cas de rein polykystique congénital.
- ~ En 1840, Tavignot présente devant la Société anatomique de Paris un cas de polykystose hépatorénale.
- ~ En 1860, Koster avance l'hypothèse d'un défaut de développement embryonnaire comme origine possible de la maladie. En 1901, Borelius signale une association entre la polykystose rénale et les anévrismes intracrâniens. Deux ans plus tard, en 1903, Albarran et Imbert confirment le caractère héréditaire de cette affection.
- ~ En 1947, Lambert entreprend une étude du liquide contenu dans les kystes, combinée à une analyse histologique, lui permettant de distinguer des kystes glomérulaires, tubulaires et issus des tubes collecteurs.
- ~ En 1953, Derot, Marcel et Salaun proposent une transmission génétique de type autosomique dominant.
- ~ L'année suivante, en 1954, Patton et Bricker démontrent que les kystes ont un impact sur la fonction rénale globale. C'est également durant cette période que les premières techniques d'épuration extrarénale voient le jour.
- ~ En 1958 a lieu la première transplantation rénale entre jumeaux. Plus tard, en 1969, Gardner se penche sur la dynamique des liquides kystiques, mettant en évidence leur origine tubulaire proximale ou distale. En 1974, Habib élabore une classification des diverses affections kystiques du rein.
- ~ En 1980, Miossec met en lumière l'intérêt de l'échographie pour le diagnostic et le suivi de la maladie. Parallèlement, Richard démontre que la tomodensitométrie permet une exploration plus approfondie et la détection de complications potentielles telles que les hémorragies, infections ou tumeurs solides.
- ~ Enfin, en 1985, le gène responsable de la maladie est localisé sur le bras court du chromosome 16, ouvrant ainsi de nouvelles perspectives dans le domaine du diagnostic prénatal.

2. Génétique [14] :

La polykystose rénale autosomique dominante (PKRAD) est une maladie génétique hétérogène impliquant principalement deux gènes : PKD1 (85 % des cas) et PKD2 (15 %). Ces gènes codent respectivement pour les protéines polycystine 1 et polycystine 2, qui jouent un rôle central dans l'homéostasie calcique et la signalisation cellulaire au niveau du cil primaire rénal.

La variabilité phénotypique de la PKRAD est marquée, tant entre familles (variabilité interfamiliale) qu'au sein d'une même famille (variabilité intrafamiliale), influencée par le type de gène muté, la localisation de la mutation, ainsi que des facteurs génétiques modificateurs et environnementaux. Typiquement, les mutations de PKD1 entraînent une insuffisance rénale terminale (IRT) autour de 54 ans, contre 74 ans pour PKD2.

Les polycystines, localisées au niveau du cil primaire, interagissent pour détecter les flux mécaniques urinaires et déclencher des réponses intracellulaires calciques. Leur dysfonctionnement perturbe cette signalisation, favorisant la kystogenèse via une diminution du calcium intracellulaire et une augmentation de l'AMPc, activant des voies telles que MAPK/ERK et mTOR, responsables de la prolifération cellulaire et de la sécrétion liquidienne dans les kystes.

Des approches thérapeutiques ciblées sont actuellement explorées, notamment les antagonistes des récepteurs V2 de la vasopressine (ex. : TOLVAPTAN), les analogues de la somatostatine, et les inhibiteurs de mTOR, qui visent à ralentir la progression de la maladie en bloquant les mécanismes de croissance kystique.

3. Définition :

La polykystose rénale autosomique dominante (PRAD) est une pathologie héréditaire survenant majoritairement à l'âge adulte, caractérisée par la formation progressive de multiples kystes rénaux. Elle peut s'accompagner de manifestations extra-rénales.

Dans 80 à 90 % des cas, elle est liée à des mutations du gène PKD1, localisé sur le bras court du chromosome 16 (forme PRAD1). Un second locus, PKD2, situé sur le chromosome 4, est impliqué dans les formes restantes (PRAD2).

Le gène PKD1, muté dans environ 85 % des cas, code pour la polykystine-1 (PC1), une protéine intervenant dans la structure et la fonction des cellules épithéliales tubulaires rénales.

La PRAD présente une hétérogénéité génétique notable, avec l'implication prédominante des gènes PKD1 et PKD2. Les mutations identifiées sont majoritairement « privées », c'est-à-dire spécifiques à chaque famille. Environ 5 % des cas résultent de mutations de novo, non héritées des parents. [15]

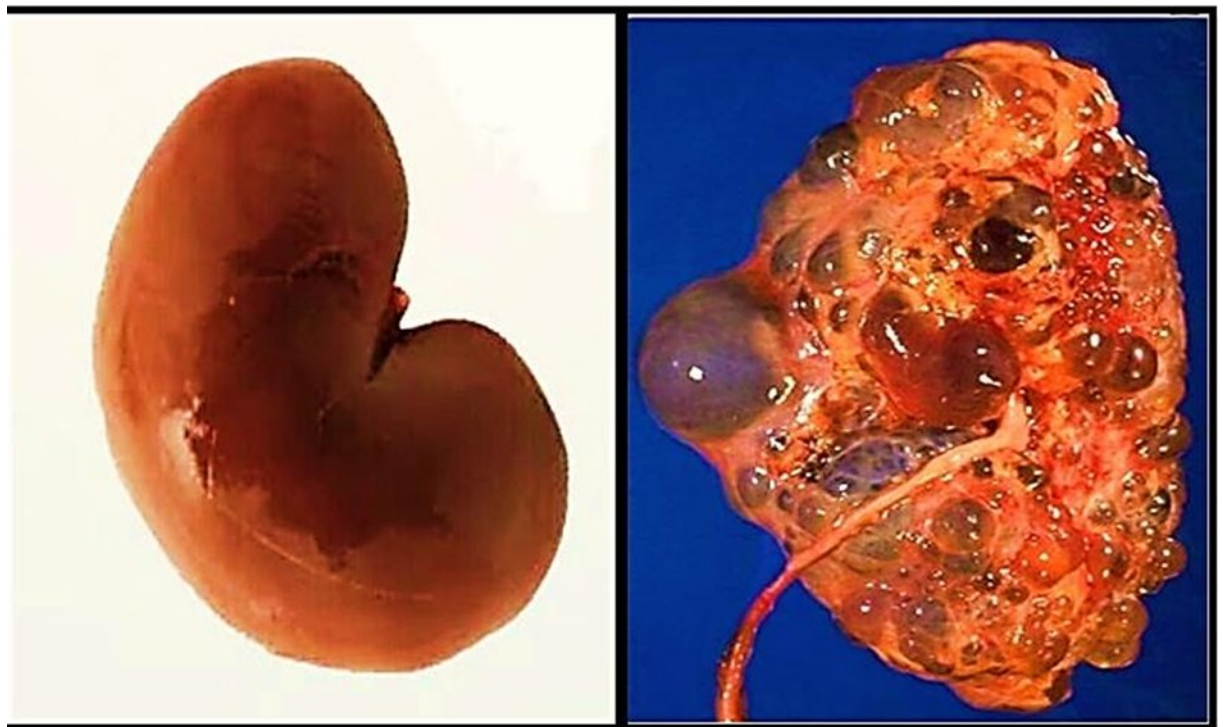


Figure 8 : Rein normale et rein polykystique [15]

4. Pathogénie :

De nombreuses hypothèses ont été avancées au fil du temps pour expliquer le mécanisme de formation des kystes dans la polykystose rénale autosomique dominante (PRAD), bien que la plupart n'aient pu être confirmées expérimentalement.

La première théorie, proposée par Virchow en 1855, suggérait que l'obstruction des tubules urinaires par des calculs conduisait à une distension kystique. En 1894, Hildebrand a émis l'hypothèse d'une anomalie de la jonction entre le bourgeon urétéral et le blastème métanéphrogénique comme origine des lésions kystiques.

Par la suite, Lambert (1947) et Thomas (1957), à travers des études expérimentales impliquant l'administration de cortisone, de diphénylamine et de leurs dérivés chez l'animal, ont introduit l'idée que certains métabolites toxiques pourraient induire la formation de kystes.

Des travaux ultérieurs menés par Postter (1964) et Barrt (1978) ont mis en évidence une continuité anatomique entre les kystes et les néphrons, renforçant l'hypothèse d'un lien direct avec les structures tubulaires. En 1979, Evan a décrit des transformations épithéliales marquées par une hyperplasie papillaire et polypoïde, suggérant une obstruction tubulaire partielle comme élément clé de la pathogénie.

En 1980, Pasini et Swajger ont proposé qu'une déplétion potassique puisse jouer un rôle dans la genèse des kystes, notamment au niveau du segment distal du néphron.

Toutefois, selon Milutinovic (1983) et Dunnill, ces altérations seraient plutôt secondaires à l'évolution de l'insuffisance rénale chronique qu'à l'origine de la maladie. Cette position a été réévaluée par Grégoire en 1987, qui a revisité l'hypothèse d'Evan sur une nouvelle série de cas.

Cependant, plusieurs observations remettent en question ces théories : les kystes dans la PRAD peuvent se développer tout au long du néphron, aucun métabolite toxique n'a été identifié, et la maladie ne récidive pas sur les reins transplantés.

Les avancées en microscopie électronique ont permis de révéler des anomalies de la membrane basale, notamment un dédoublement de la lamina densa et des altérations de la compliance, qui pourraient constituer des éléments clés de la pathogénie.

Enfin, Lehnert et Böhm ont suggéré l'existence potentielle d'un déficit enzymatique, bien qu'aucune preuve formelle n'ait encore pu étayer cette hypothèse [16].

5. Anatomie pathologique :

Sur le plan macroscopique, l'atteinte rénale dans la polykystose rénale autosomique dominante (PRAD) est quasi constamment bilatérale, bien qu'une asymétrie entre les deux reins puisse persister pendant plusieurs années.

Les reins sont fortement hypertrophiés, leur poids pouvant atteindre un à trois kilogrammes. Ils présentent une déformation marquée, liée à la présence de kystes de tailles variables, allant de quelques millimètres à plusieurs centimètres de diamètre.

Les kystes situés dans le compartiment interstitiel possèdent une paroi fine, tapissée d'un épithélium aplati. En revanche, ceux localisés dans la portion terminale des tubules collecteurs présentent une paroi souvent épaissie, associée à des zones de stroma conjonctif fibreux.

Les structures calicielles et les papilles rénales restent généralement reconnaissables, bien qu'elles apparaissent déformées, étirées et parfois contournées.

[16]

6. Diagnostic positif :

Chez l'adulte présentant des antécédents familiaux de polykystose rénale autosomique dominante (PKRAD), le diagnostic repose principalement sur la mise en évidence, à l'imagerie, de kystes rénaux bilatéraux à contenu liquidien. [17]

6.1. L'échographie : constitue l'examen de première intention, permettant la détection de kystes de plus de 10 mm de diamètre. Elle présente une excellente sensibilité diagnostique chez l'adulte.

Les critères échographiques révisés, définis par Pei et al., varient selon l'âge du patient et sont résumés dans le tableau ci-dessous :

Âge (années)	Critère diagnostique	VPP (%)	VPN (%)
15–29	≥ 3 kystes uni- ou bilatéraux	100	85,5
30–39	≥ 3 kystes uni- ou bilatéraux	100	96,4
40–59	> 2 kystes dans chaque rein	100	94,8
≥ 60	≥ 4 kystes dans chaque rein	100	100

Tableau 1 : Critères diagnostics échographiques révisés. **VPP** : valeur prédictive positive ; **VPN** : valeur prédictive négative (d'après Pei et al.)

6.2. L'IRM : En cas de doute diagnostique, notamment chez les patients présentant un nombre limité de kystes ou lorsque ceux-ci sont mal visualisés à l'échographie, l'IRM peut être proposée. Elle offre une meilleure sensibilité, permettant la détection de kystes dès 3 mm de diamètre.

Toutefois, son usage en routine n'est pas recommandé à ce jour, sauf dans des situations spécifiques telles que l'évaluation pré-transplantation avec donneur vivant apparenté.

Le recours au diagnostic génétique n'est pas systématique en pratique courante. L'identification des mutations responsables reste complexe, longue et coûteuse, en raison de la grande hétérogénéité génétique de la maladie.

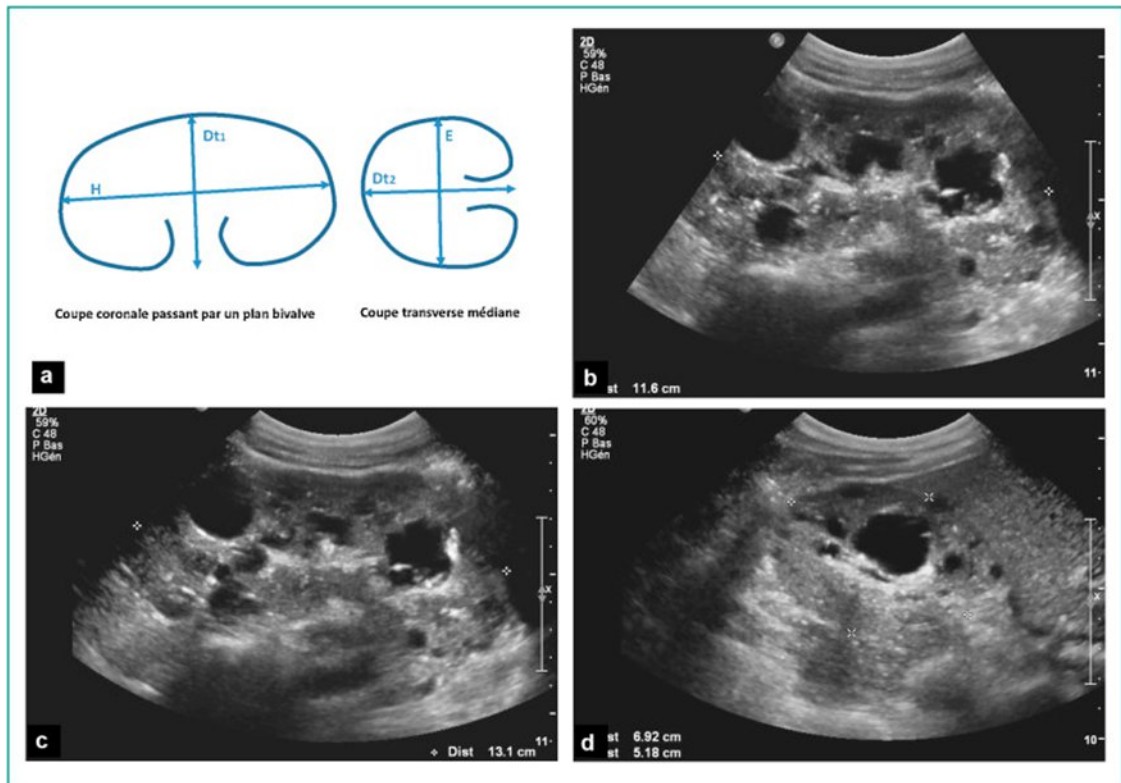


Figure 9 : Échographie rénale d'une PRAD [18].



Figure 10 : Image d'IRM illustrant la PKRAD [19].

7. Diagnostic différentiel :

Le diagnostic différentiel de la PRAD repose sur l'analyse de l'arbre généalogique, le mode de transmission, l'âge de survenue, ainsi que la présence de manifestations extra-rénales. Plusieurs pathologies kystiques rénales doivent être évoquées [20] :

A. Formes autosomiques dominantes :

Mutation du gène HNF1 β : entraîne une atteinte rénale dès l'enfance, souvent associée à un diabète de type MODY, à des malformations des voies génitales et à des anomalies hépatiques.

Sclérose tubéreuse de Bourneville (prévalence : 1/10 000) : pathologie multisystémique dont 50 % des cas sont de novo. Elle se manifeste par une épilepsie, des taches hypomélaniques (« café-au-lait »), et des atteintes rénales (angiomyolipomes, kystes).

Maladie de von Hippel-Lindau (1/35 000) : affection héréditaire prédisposant à divers néoplasmes, notamment kystes et cancers rénaux, kystes pancréatiques, hémangioblastomes du système nerveux central et phéochromocytomes.

Maladie kystique médullaire familiale : caractérisée par des petits kystes situés à la jonction cortico-médullaire, souvent associés à une goutte précoce.

B. Forme autosomique récessive :

Polykystose rénale autosomique récessive (prévalence : 1/40 000) : se manifeste dès la période néonatale par une hypoplasie pulmonaire, une fibrose hépatique congénitale et une progression rapide vers l'insuffisance rénale chronique terminale (entre 10 et 30 ans).

C. Forme liée à l'X :

Syndrome orofaciodigital de type I : maladie rare, létale chez le garçon et ne s'exprimant que chez les filles. Elle associe des malformations faciales (langue bifide, fente palatine), des anomalies digitales (poly- ou syndactylie), et des kystes rénaux bilatéraux de petite taille.

8. Evolution de la maladie :

La polykystose rénale autosomique dominante est une affection progressive caractérisée par une aggravation irréversible des lésions rénales et une atteinte systémique potentiellement sévère. [20]

Atteinte rénale :

La progression de la maladie entraîne une altération progressive de la fonction rénale, marquée par :

- ~ Hypertension artérielle (HTA) fréquente et souvent précoce.
- ~ Insuffisance rénale chronique (IRC) d'origine tubulo-interstitielle, évoluant de manière silencieuse, sans anomalies significatives du sédiment urinaire.

Complications liées aux kystes :

- ~ Complications hémorragiques ou infectieuses intra-kystiques, pouvant se manifester par une douleur lombaire, de la fièvre ou une élévation de la CRP.
- ~ Lombalgies chroniques liées à la distension des kystes.
- ~ Migration lithiasique secondaire à la stase urinaire et à l'altération de la fonction tubulaire.

Infections urinaires :

- ~ Survenue fréquente d'infections urinaires basses ou de pyélonéphrites, souvent en lien avec des anomalies anatomiques liées aux kystes.

Manifestations extra-rénales :

- ~ Kystes hépatiques (présents dans 30 à 70 % des cas), généralement asymptomatiques ; rarement, une hépatomégalie massive peut être observée.
- ~ Anévrismes intracrâniens, en particulier au niveau du polygone de Willis : leur prévalence est de 8 % chez les patients atteints de PRAD (contre 1,5 % dans la population générale), et atteint 16 % en cas d'antécédents familiaux d'anévrisme. Le risque de rupture est notable, avec une moyenne d'âge de rupture autour de 41 ans.
- ~ Hernies inguinales, diverticulose colique, et prolapsus valvulaire mitral sont également rapportés comme manifestations associées.

9. Complications urologiques :

Les complications urologiques sont fréquentes et variées au cours de la polykystose rénale autosomique dominante [21].

a) Hématurie macroscopique :

L'hématurie macroscopique constitue l'une des manifestations urologiques les plus fréquentes de la PRAD, survenant chez environ 60 % des patients. Elle peut être spontanée ou déclenchée par un traumatisme, même léger, au niveau de la fosse lombaire.

Les causes possibles incluent :

- ~ Une hémorragie intrarénale communiquant avec le système excréteur,
- ~ La rupture d'un kyste hémorragique dans les voies urinaires,
- ~ Plus rarement, une tumeur rénale (événement exceptionnel dans ce contexte).

Dans certains cas, l'hématurie peut entraîner une obstruction des voies excrétrices par des caillots, provoquant une colique néphrétique.

La prise en charge repose principalement sur un traitement symptomatique :

- ~ Repos au lit,
- ~ Hydratation abondante,
- ~ Antalgiques en cas de douleur,
- ~ Suspension temporaire des traitements anticoagulants si indiquée.

Dans la majorité des cas, l'hématurie régresse spontanément en quelques jours. Toutefois, en cas de saignement persistant, une embolisation artérielle ciblée peut être envisagée. En dernier recours, la néphrectomie peut s'avérer nécessaire.



b) Infections urinaires et surinfections kystiques :

Les infections urinaires ainsi que les surinfections de kystes rénaux sont des complications fréquentes chez les patients atteints de polykystose rénale autosomique dominante (PRAD), en particulier chez les femmes. La prévalence estimée des infections kystiques est d'environ 12 %.

La prise en charge des infections urinaires basses chez la femme ne diffère pas de celle de la population générale. En revanche, chez l'homme ou en présence de fièvre et/ou de douleurs lombaires, une évaluation radiologique doit être entreprise pour rechercher une surinfection kystique.

En cas de surinfection avérée, un traitement antibiotique prolongé — généralement d'une durée de 3 à 4 semaines — à base de fluoroquinolones est recommandé.

c) Douleurs rénales :

Des douleurs rénales chroniques peuvent survenir chez les patients atteints de polykystose rénale autosomique dominante, même en l'absence de complications kystiques spécifiques. Leurs mécanismes physiopathologiques demeurent mal élucidés.

La prise en charge de ces douleurs chroniques peut nécessiter une approche spécialisée en centre de traitement de la douleur. Elle repose sur une stratégie multimodale incluant l'administration d'antalgiques par voie orale, des infiltrations d'anesthésiques locaux, voire, dans certains cas, une résection laparoscopique ciblée des kystes symptomatiques.

Chez l'enfant, des techniques telles que la dénervation rénale laparoscopique combinée à une néphropexie ont été proposées à visée antalgique.

d) Lithiase urinaire :

La formation de calculs urinaires constitue une complication fréquente de la polykystose rénale autosomique dominante (PKRAD). Les lithiases observées sont majoritairement composées d'acide urique.

La prise en charge thérapeutique ne diffère pas de celle appliquée à la population générale. Toutes les options chirurgicales d'extraction lithiasique, qu'elles soient endoscopiques, percutanées ou par chirurgie ouverte, peuvent être envisagées en fonction du contexte clinique et anatomique propre au patient atteint de PKRAD.

10. Prise en charge de la PKRAD :

La gestion de la PKRAD repose globalement sur les mêmes principes que celle de toute maladie rénale chronique, avec un suivi spécialisé et des mesures préventives adaptées [22].

1. Suivi spécialisé :

- Suivi régulier par un néphrologue.
- Surveillance annuelle incluant :
 - ~ Tension artérielle (dès l'adolescence)
 - ~ Créatininémie
 - ~ Rapport albuminurie/créatininurie
 - ~ Echographie abdominale

2. Néphroprotection et hygiène de vie :

- Arrêt du tabac et modération de la consommation d'alcool.
- Contrôle du poids, activité physique régulière.
- Contrôle tensionnel :
 - ~ <130/80 mmHg de façon générale.
 - ~ Objectif plus strict si 18–49 ans avec DFG \geq 60 mL/min et PA >130/85 : \leq 110/75 mmHg en automesure.
 - ~ Chez les >50 ans : pression systolique <120 mmHg.
- Restriction sodée : <5 g/jour.
- Hydratation abondante : \geq 2 litres d'eau par jour.

3. Aspects spécifiques :

- Contraception : les œstroprogestatifs peuvent aggraver les kystes hépatiques ; une grossesse doit être planifiée.
- Tolérance des hernies : éviter une chirurgie en l'absence de symptômes, éduquer sur les risques d'étranglement.
- Dépistage familial : Échographie rénale et surveillance tensionnelle possibles dès 18 ans.
- Information du patient :
 - ~ Sur les options de génétique, AMP, et le suivi diététique.
 - ~ Sur la gestion des complications : fièvre, douleurs, céphalées, etc.

4. En cas de symptômes évocateurs :

- Douleurs fébriles abdominales ou des flancs :
Faire rapidement NFS, CRP, et imagerie si suspicion d'infection de kyste.
- Céphalées brutales :
Consulter en urgence (recherche d'anévrisme cérébral).
- Douleurs lombaires ou fièvre inexplicquée :
Faire NFS, CRP, ECBU, scanner abdominal.

5. Traitements spécifiques :

- *Tolvaptan (Jinarc)* : seul traitement spécifique disponible ; son efficacité est modeste et son utilisation doit être encadrée par un néphrologue.
- Greffe rénale : reste le traitement de référence en cas d'insuffisance rénale terminale, à noter qu'il n'y a pas de risque de récurrence sur le greffe.

11. Conseils génétiques en cas de PKRAD :

- ~ Consulter un généticien médical pour évaluer le risque de transmission et informer sur les options de reproduction.
- ~ Informer les apparentés au 1er degré (parents, frères, sœurs, enfants) du risque héréditaire (50 %).
- ~ Proposer un dépistage échographique rénal à partir de 18 ans chez les apparentés.
- ~ Éviter les tests génétiques chez les mineurs, sauf indication médicale ou décision parentale encadrée.
- ~ Envisager un diagnostic préimplantatoire (DPI) dans le cadre d'une fécondation in vitro pour éviter la transmission.
- ~ Proposer un dépistage prénatal, uniquement dans un cadre encadré et avec accompagnement éthique.
- ~ Informer sur les risques pendant la grossesse (HTA, prééclampsie) et assurer un suivi spécialisé.
- ~ Conseiller une contraception adaptée : éviter les œstroprogestatifs en cas de kystes hépatiques.
- ~ Aborder la question de l'assistance médicale à la procréation (AMP) dans les cas complexes.

~ Encourager la participation à des études ou registres génétiques pour aider la recherche.

❖ **Remarques génétiques [22] :**

- Pas de recherche génétique systématique en pratique courante.
- Les enfants d'un parent indemne ne sont pas considérés à risque.

Chapitre III :

Matériels et méthodes

1. Cadre d'étude :

Notre étude a été réalisée au sein du centre d'hémodialyse Pr SEHAIRI KAMAL LAGOUAT.

Le personnel est composé de :

Personnels	Nombre
Médecins généralistes	6
Médecins spécialistes	1
Paramédicaux	24
Psychologues	5
Nutritionnistes	1
Techniciens	2

Tableau 02 : Personnels du centre d'hémodialyse

Les activités du service :

Activités de soins:

- ✓ **Hémodialyse** : prise en charge des séances de dialyse régulières pour les patients atteints d'insuffisance rénale chronique, généralement avec plusieurs branchements quotidiens (habituellement 3 branchements), du samedi au jeudi.
- ✓ **Consultations médicales** : suivi des patients néphropathiques et assurer des consultations médicales nécessaires pour eux et leurs familles.
- ✓ **Soins paramédicaux** : fournir le soutien infirmier et les autres services paramédicaux nécessaires.

Activités de sensibilisation et d'éducation sanitaire :

- ✓ Éduquer les patients et leurs familles sur la nature de l'insuffisance rénale, les régimes alimentaires appropriés et l'importance de l'adhésion au traitement et aux séances de dialyse.

Activités administratives et organisationnelles:

- ✓ Gérer et organiser les plannings des séances de dialyse.
- ✓ Gérer les stocks de fournitures médicales et de médicaments spécifiques à l'unité de dialyse.

Objectifs:

🗨️ Objectif principal:

- ✓ Déterminer la prévalence de la polykystose rénale autosomique dominante chez les patients suivis au centre d'hémodialyse de Laghouat.

🗨️ Objectifs secondaires:

- ✓ Évaluer la fréquence de la PKRAD.
- ✓ Examiner les circonstances dans lesquelles la maladie est diagnostiquée.
- ✓ Identifier les localisations secondaire associées à la PKRAD.
- ✓ Décrire l'évolution de la maladie au cours du temps.
- ✓ Analyser le dépistage familial et son application chez les proches

2. Type et période d'étude :

Cette étude prospective a été menée sur une période de six mois, allant du 15 novembre 2024 au 15 mai 2025. Elle a inclus plusieurs groupes de participants afin d'élargir le champ d'observation, d'assurer une meilleure représentativité des données recueillies, et de permettre des comparaisons entre les sous-populations concernées."

- ✓ **Patients sous hémodialyse** : ces participants sont au cœur de l'étude, permettant d'analyser les aspects liés à leur traitement et à leur état de santé général.
- ✓ **Patients consultant le service de néphrologie** : ce groupe permettra d'inclure des patients à différents stades de maladies rénales, pas seulement ceux sous dialyse, offrant une perspective plus large sur les pathologies rénales.
- ✓ **Parents des malades polykystiques pour le dépistage** : l'inclusion de ce groupe est cruciale pour le dépistage précoce de la maladie rénale polykystique (PKD), une maladie génétique. Cela permettra d'identifier les cas potentiels au sein des familles et de proposer une prise en charge rapide, si nécessaire.

3. La population d'étude :

Critères d'inclusion et d'exclusion :

🗨️ Critères d'inclusion:

- ✓ Âge supérieur à 18 ans.
- ✓ Orienté vers une consultation spécialisée en néphrologie.
- ✓ Souffrant d'une maladie rénale.
- ✓ Patients hémodialysés.

✓ Ayant un parent atteint de la polykystose rénale autosomique dominante.

☞ **Critères d'exclusion:**

✓ Âge inférieur à 18 ans.

✓ Patients décédés.

4. Recueil des données:

Les données des patients ont été recueillies grâce à une **approche combinée**, incluant des **entretiens directs avec les patients** lors de leurs séances de dialyse, la **demande et l'analyse de bilans biologiques**, ainsi que des **consultations dédiées pour le dépistage** des parents de malades polykystiques. Le recueil d'informations s'est effectué spécifiquement durant les **séances de dialyse au centre d'hémodialyse**, ainsi que lors des **consultations du lundi au centre de consultations spécialisées de Galouma** et du **mardi au service de néphrologie**. Les variables ont été initialement enregistrées sur des fiches d'enquête. L'analyse statistique a été réalisée à l'aide du logiciel **IBM SPSS Statistics version 20**. Les moyennes arithmétiques ont été calculées avec un risque $\alpha=1,96$ et $p<0,05$. La saisie et le traitement de texte ont été réalisés sur **Microsoft Excel 2016** et **Microsoft Word**.

Aspect Éthiques :

Avant le début de la collecte des données, un **consentement éclairé verbal** a été systématiquement obtenu auprès de chaque patient ou parent participant. Ce consentement a été recueilli après une **explication claire et détaillée des objectifs de l'étude**, des procédures impliquées et de la manière dont leurs informations seraient utilisées. Une attention particulière a été portée à garantir la **confidentialité des données recueillies**, avec l'assurance que toutes les informations personnelles seraient traitées de manière anonyme et sécurisée. Il a été explicitement précisé que les **résultats de ce travail seraient utilisés exclusivement à des fins scientifiques** et de recherche, sans aucune autre implication.

5. Déroulement de l'étude :

Notre étude rétro prospective, d'une durée de six mois (du 15 novembre 2024 au 15 mai 2025), a débuté par l'élaboration d'une **fiche d'enquête individuelle préétablie**. Cette fiche a été conçue pour recueillir un ensemble exhaustif de variables, structurées comme suit :

- ~ **Caractéristiques sociodémographiques et générales** : incluant le sexe, la date de naissance, l'adresse de résidence, le statut matrimonial et les antécédents personnels des participants.
- ~ **Données cliniques et historiques de la PKRAD** : comprenant les motifs de consultation, la date de diagnostic de la polykystose rénale autosomique dominante (PKRAD), la date de diagnostic de l'insuffisance rénale et la date de mise en hémodialyse chronique. Nous avons également noté les atteintes secondaires associées à la PKRAD.
- ~ **Données paracliniques (Tableau clinico-biologique)** : englobant les résultats de la numération formule sanguine (NFS), l'ionogramme sanguin, la créatininémie, l'urée, le rapport albumine/créatinine (ACR), la chimie des urines et l'ionogramme urinaire.
- ~ **Diagnostic et imagerie** : Les critères de diagnostic basés sur l'échographie rénale et les localisations secondaires des kystes (hépatique, cardiaque, pancréatique, cérébrale) ont été documentés, ainsi que la *clearance* de la créatinine au moment de la découverte de la PKRAD.
- ~ **Traitement et interventions** : les informations relatives au traitement de l'hypertension artérielle (date de début, date d'arrêt, traitement en cours), l'historique d'une néphrectomie (oui/non, date, côté) et d'une transplantation rénale (oui/non, date).
- ~ **Prise en charge (PEC) et Évolution** : détails sur la prise en charge globale et l'évolution clinique de chaque cas.

6. Définitions opérationnelles :

L'insuffisance rénale aiguë : L'insuffisance rénale aiguë est définie par une baisse brutale et importante de la filtration glomérulaire habituellement réversible après traitement.

Stade de l'IRA	Créatininémie	Diurèse
1	Augmentation > 26 µmol/L (3 mg/L) en 48 h Ou > 50 % en 7 jours	< 0,5 ml/kg/h pendant 6 à 12 h
2	Créatininémie x 2	< 0,5 ml/kg/h ≥ 12 h

3	Créatininémie x 3 Ou Créatininémie > 354 µmol/L (40 mg/L) en l'absence de valeur antérieure Ou Nécessité de dialyse	< 0,3 ml/kg/h ≥ 24 h Ou Anurie ≥ 12 h
----------	--	--

Tableau I : Définitions de l'IRA selon les K-DIGO 2012 (kidney disease : Improving Global Outcome) [26].

La maladie rénale chronique : elle est définie par l'existence d'une anomalie fonctionnelle ou structurale évoluant depuis plus de trois mois (il peut s'agir d'une anomalie morphologique à condition qu'elle soit cliniquement significative, d'une anomalie histologique ou encore d'une

- Anomalie dans la composition du sang ou de l'urine secondaire à une atteinte rénale ;
- Et/ou d'un débit de filtration glomérulaire (DFG) < 60 ml/min/1,73 m² depuis plus de 3mois.

En fonction de la valeur de la clairance, nous avons défini cinq stades d'insuffisance rénale chronique figurant dans le tableau II.

Stades	Description	DFG (ml/min/1,73 m²)
1	Maladie rénale chronique* avec fonction rénale normale	≥ 90
2	Maladie rénale chronique* avec insuffisance rénale légère	60–89
3A	Insuffisance rénale légère à modérée	45–59
3B	Insuffisance rénale modérée à sévère	30–44
4	Insuffisance rénale sévère	15–29
5	Insuffisance rénale terminale	< 15

Tableau II : Les stades de l'insuffisance rénale chronique en fonction du DFG [26].

PKAD : Le diagnostic de la polykystose retenu sur la base des arguments proposés par Ravine D et coll. (27). Le tableau suivant nous montre les critères diagnostiques échographiques de la PKAD.

Critères révisés de Pei unifiés PKD1 et PKD2			
15-29	≥ 3 kystes unilatéraux ou bilatéraux	100	85
30-39	≥ 3 kystes unilatéraux ou bilatéraux	100	96
40-59	≥ 2 kystes dans chaque rein	100	95
≥ 60	≥ 4 kystes dans chaque rein	100	100

Tableau III : Critères diagnostiques échographiques de la PKAD de Pei unifiés [27].

Hypertension artérielle : L'HTA est définie comme toute élévation des chiffres tensionnels ≥ 140 mmHg pour la systolique et /ou ≥ 90 mmHg pour la diastolique chez les personnes connues hypertendues, ou non. Le tableau suivant nous montre la classification de l'HTA selon OMS (28).

Pression artérielle (mm Hg)	PAS	PAD
Optimale	<120	<80
Normale	120-129	80-84
Normale haute	130-139	85-89

Stade 1 (HTA légère)	140-159	90-99
Stade 2 (HTA modérée)	160-179	100-109
Stade 3 (HTA sévère)	≥180	≥110

Tableau IV : Classification de l'HTA selon OMS (28)

Chapitre IV :
Présentation et analyse des résultats

Résultats globaux :

La fréquence :

Sur les 06 mois, 320 malades ont été reçus dans le service de consultation de néphrologie plus les 120 qui sont hémodialysés chroniques, 28 étaient porteurs de PKRAD soit une prévalence de 0.063 % (28/440).

1. Répartition selon la tranche d'âge :

Age	Effectifs	Pourcentage
Jeune adulte (20-35 ans)	6	21.4 %
Adulte (36-59 ans)	14	50.0 %
60 ans et plus	8	28.6 %
Total	28	100 %

Tableau 01 : Présentation tabulaire des tranches d'âge

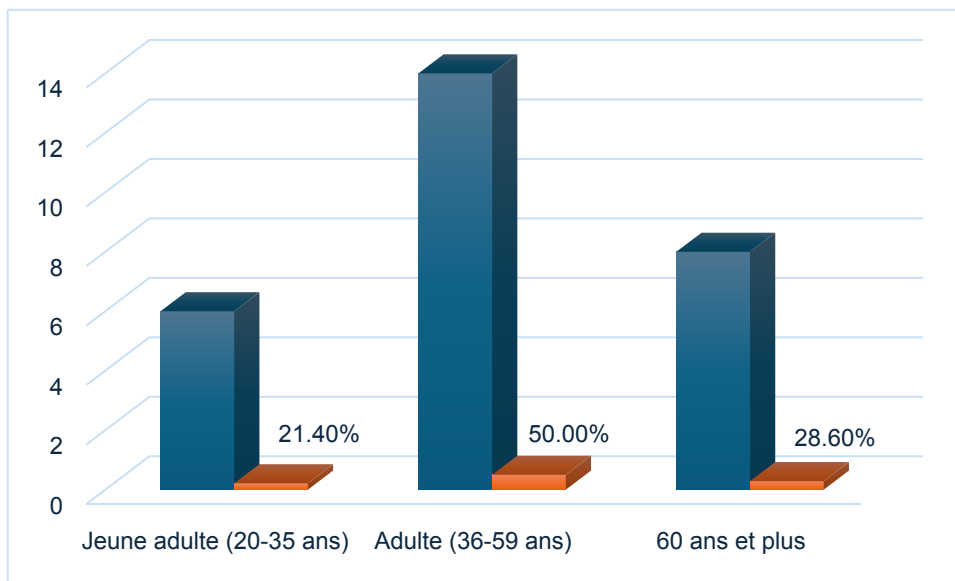


Figure 1 : Présentation graphique des tranches d'âge

Analyse descriptive :

- Adulte (36-59 ans) est la tranche d'âge la plus représentée, avec 14 patients, soit 50 % de l'effectif total.
- Les patients âgés de 60 ans et plus représentent 28,6 % de l'échantillon (n = 8).
- Les jeunes adultes (20-35 ans) sont les moins nombreux, avec 6 patients, soit 21,4 %.

2. Répartition selon le sexe :

Sexe	Effectifs	Pourcentage
Masculin	13	46.4 %
Féminin	15	53.6 %
Total	28	100 %

Tableau 02 : Présentation tabulaire selon le sexe.

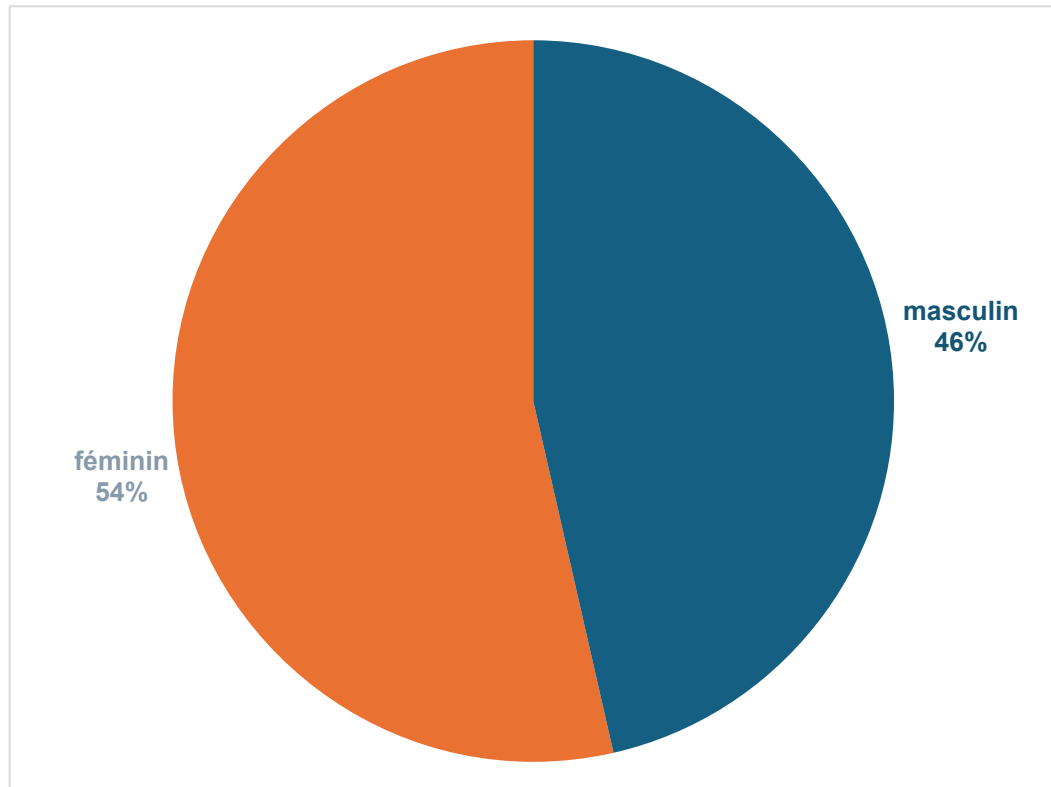


Figure 2 : Présentation graphique selon le sexe.

Analyse descriptive :

- 15 patientes sont de sexe féminin, représentant 53,6 % de l'échantillon.
- 13 patients sont de sexe masculin, soit 46,4 %.
- La répartition est relativement équilibrée, avec une légère prédominance féminine.

3. Répartition selon l'âge du patient au diagnostic de PKRAD.

Age de diagnostic	Effectifs	Pourcentage
15-29 ans	8	28.6 %
30-39 ans	11	39.3 %
40-59 ans	7	25.0 %
60 ans et plus	2	7.1 %
Total	28	100.0 %

Tableau 03 : Tableau présente l'âge du patient au diagnostic de PKRAD.

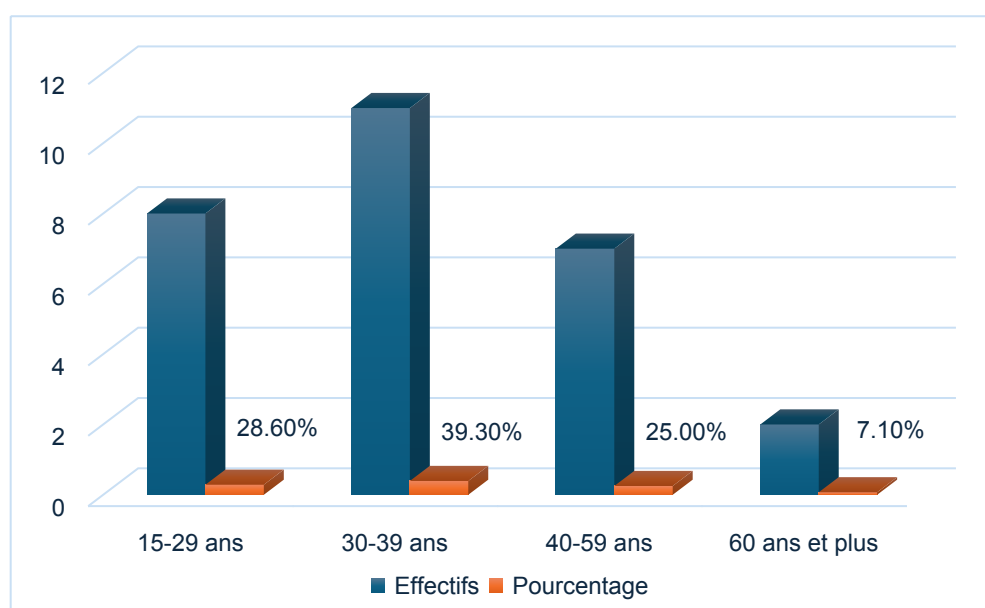


Figure 3 : cercle graphique présente l'âge du patient au diagnostic de PKRAD.

Analyse descriptive :

- 11 patients (39,3 %) ont été diagnostiqués entre 30 et 39 ans, représentant le groupe le plus fréquent.
- 8 patients (28,6 %) ont reçu le diagnostic entre 15 et 29 ans.
- 7 patients (25,0 %) ont été diagnostiqués entre 40 et 59 ans.
- Seuls 2 patients (7,1 %) ont été diagnostiqués après 60 ans.

4. Répartition selon les circonstances de la découverte de la maladie :

Circonstances de découverte	Effectifs	Pourcentage
Douleur lombaire	9	32.1 %
Insuffisance rénale	2	7.1 %
Hématurie	3	10.7 %
Dépistage	10	35.7 %
HTA	2	7.1 %
Découverte fortuite	2	7.1 %
Total	28	100 %

Tableau 04 : tableau présente la répartition les circonstances de la découverte de la maladie.

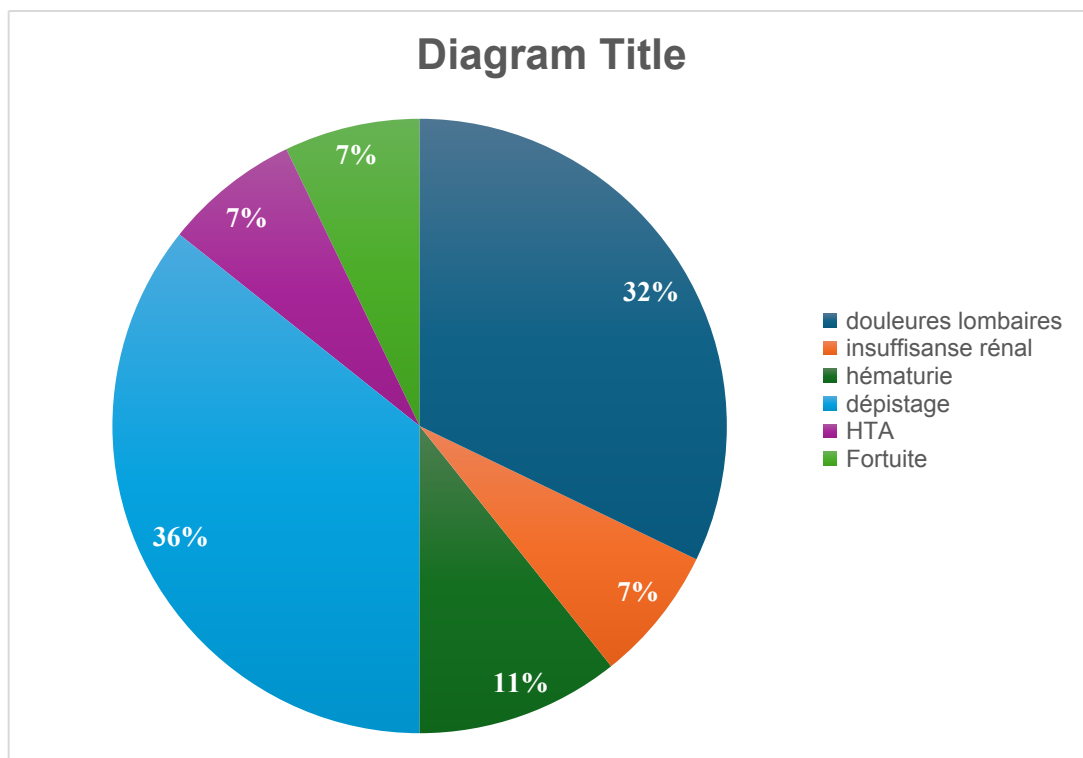


Figure 4 : graphique présente les circonstances de la découverte de la maladie.

Analyse descriptive :

- Le dépistage familial est la circonstance la plus fréquente : 10 patients (35,7 %).
- Les douleurs lombaires constituent la deuxième cause de découverte avec 9 patients (32,1 %).
- L'hématurie a conduit au diagnostic chez 3 patients (10,7 %).
- L'insuffisance rénale, l'hypertension artérielle (HTA) et la découverte fortuite ont chacune été signalées dans 2 cas (7,1 %).

5. Répartition selon la comorbidité :

	Effectifs	Pourcentage
NON	9	32.1 %
HTA	13	46.4 %
INSUFFISANCE CARDIAQUE	1	3.6 %
HTA+ DIABETE	4	14.3 %
HTA+IC	1	3.6 %
Total	28	100 %

Tableau 05 : Tableau présente la répartition des types de comorbidité.

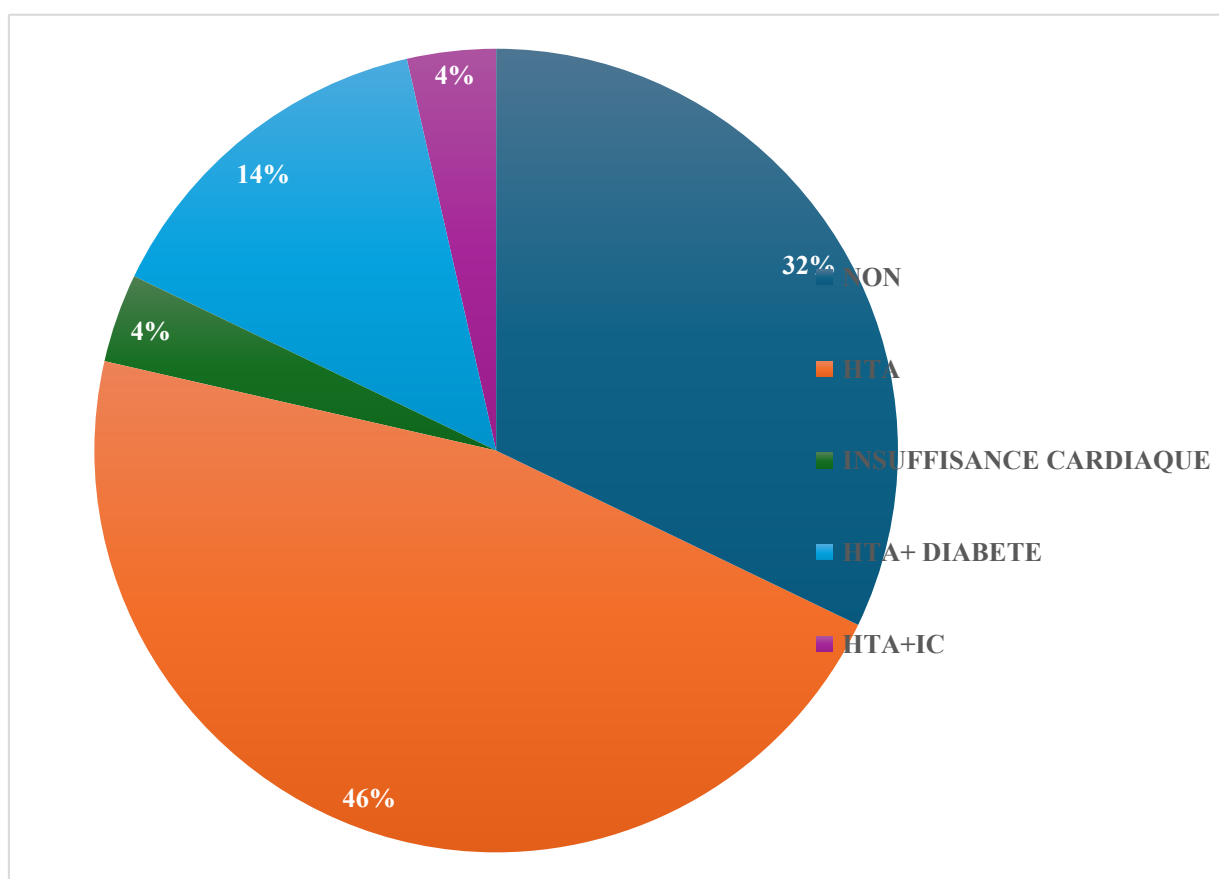


Figure 5 : Graphique présente la répartition des types de comorbidité.

Analyse descriptive :

- Hypertension artérielle (HTA) seule est la comorbidité la plus fréquente : 13 patients (46,4 %).
- 9 patients (32,1 %) ne présentent aucune comorbidité associée.
- 4 patients (14,3 %) présentent une association HTA + diabète.
- Les associations HTA + insuffisance cardiaque (IC) et insuffisance cardiaque isolée sont retrouvées chacune chez 1 patient (3,6 %).

6. Répartition selon la localisation secondaire :

Localisation secondaire	Effectifs	Pourcentage
Pas	13	46.4
Hépatique	14	50.0
Hépatique + cardiaque	1	3.6
Total	28	100.0

Tableau 06 : Tableau présente les différentes localisations secondaires.

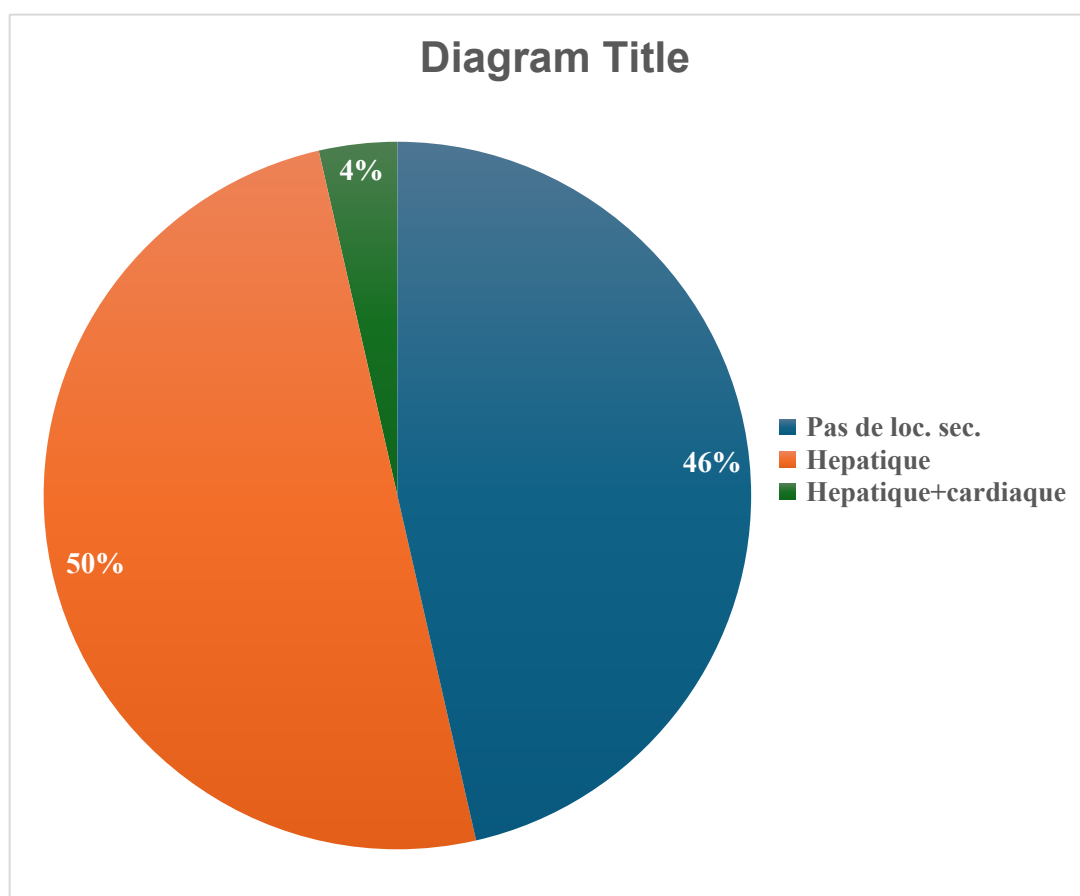


Figure 6 : Graphique présente les différentes localisations secondaires.

Analyse descriptive :

- 14 patients (50,0 %) présentent une localisation hépatique des kystes, ce qui en fait la manifestation extra-rénale la plus fréquente.
- 13 patients (46,4 %) n'ont aucune localisation secondaire identifiée.
- 1 patient (3,6 %) présente une atteinte combinée hépatique et cardiaque, une forme plus rare.

7. Répartition selon la durée d'évolution vers l'hémodialyse chronique :

Durée	Effectifs	Pourcentage
0	4	14.3 %
< 5 ans	4	14.3 %
> 10 ans	9	32.1 %
pas d'HC	11	39.3 %
Total	28	100 %

Tableau 07 : Tableau présente la durée d'évolution vers l'hémodialyse

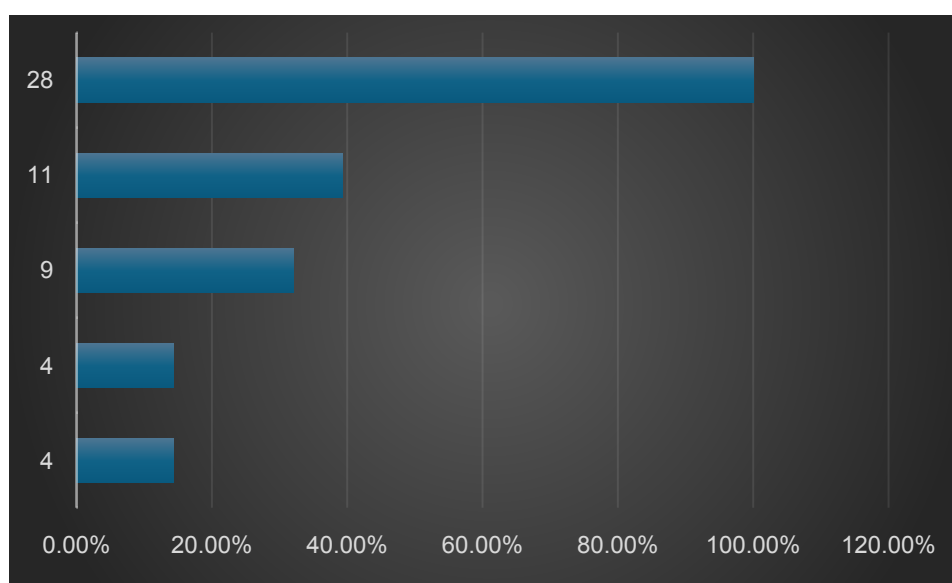


Figure 7 : Graphique présente la durée d'évolution vers l'hémodialyse

Analyse descriptive :

- 11 patients (39,3 %) ne sont pas encore passés à l'hémodialyse chronique (pas d'HC).
- 9 patients (32,1 %) ont évolué vers l'hémodialyse chronique en plus de 10 ans.
- 4 patients (14,3 %) ont été dialysés en moins de 5 ans.
- 4 patients (14,3 %) ont été dialysés à la même année ou la PKRAD a été diagnostiqué.

8. Répartition selon la transplantation :

	Effectifs	Pourcentage
Oui	4	14.3
Non	24	85.7
Totale	28	100.0

Tableau 08 : Tableau présente l'existence ou non de la transplantation rénale

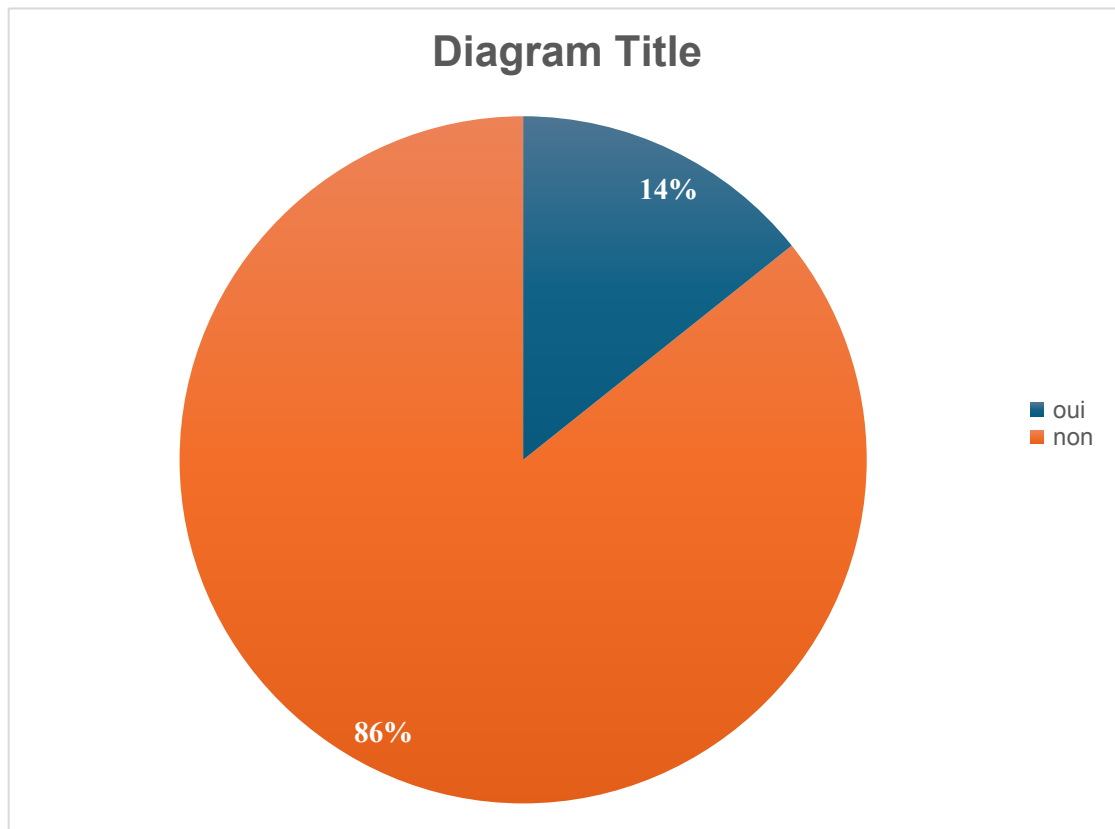


Figure 8 : Graphique présente l'existence ou non de la transplantation rénale

Analyse descriptive :

- 4 patients (14,3 %) ont bénéficié d'une transplantation rénale.
- 24 patients (85,7 %) n'ont pas été transplantés.

9. Répartition selon la clearance de créatinine d'après MDRD :

Clearance de créat	Effectifs	Pourcentage
90 plus	11	39.3 %
60-89	5	17.9 %
30-59	4	14.3 %
15-29	2	7.1 %
< 15	6	21.4 %
Total	28	100 %

Tableau 09 : Tableau présente les résultats de la clearance de créatinine selon MDRD.

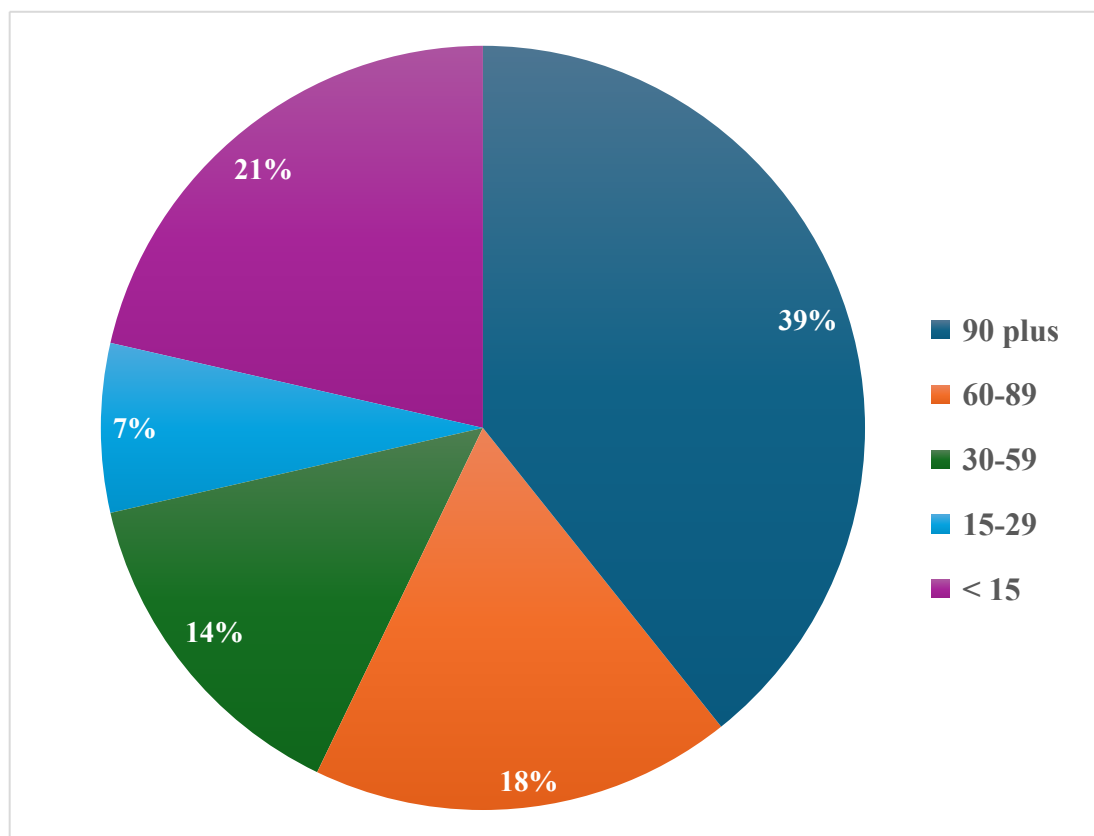


Figure 9 : Graphique présente les résultats de la clearance de créatinine selon MDRD.

Analyse descriptive :

- 11 patients (39,3 %) présentent une clairance ≥ 90 mL/min, correspondant à une fonction rénale normale.
- 5 patients (17,9 %) ont une clairance entre 60 et 89 mL/min, soit un stade 2 de l'insuffisance rénale chronique.
- 4 patients (14,3 %) sont au stade 3 (clairance entre 30 et 59 mL/min).
- 2 patients (7,1 %) sont au stade 4 (clairance entre 15 et 29 mL/min).
- 6 patients (21,4 %) sont au stade terminal (< 15 mL/min), nécessitant ou approchant la suppléance rénale.

10. Répartition selon l'anémie :

Anémie	Effectifs	Pourcentage
Pas d'anémie	12	42.9 %
Anémie normocytaire normochrome	16	57.1 %
Total	28	100 %

Tableau 10 : Tableau présente les résultats d'anémie.

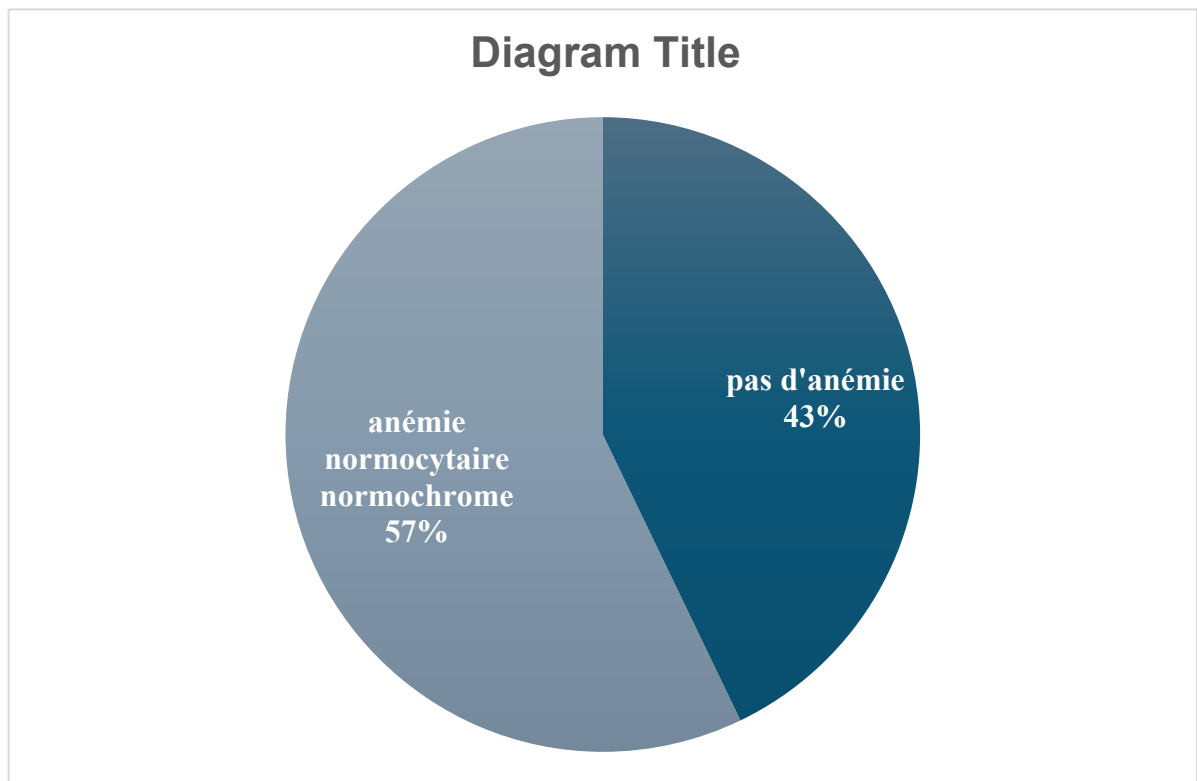


Figure 10 : Graphique présente les résultats d'anémie.

Analyse descriptive :

- 12 patients (42,9 %) ne présentent pas d'anémie.
- 16 patients (57,1 %) présentent une anémie normocytaire normochrome, typique des maladies rénales chroniques.

11. Répartition selon les résultats des chimies des urines :

	Effectifs	Pourcentage
Non fait	8	28.6 %
Correcte	7	25.0 %
Proténurie	1	3.6 %
Hématurie + protéinurie	4	14.3 %
Hématurie + protéinurie+ leucocyturie	2	7.1 %
Anurie	6	21.4 %
Total	28	100 %

Tableau 11 : Tableau présente les résultats des chimies des urines

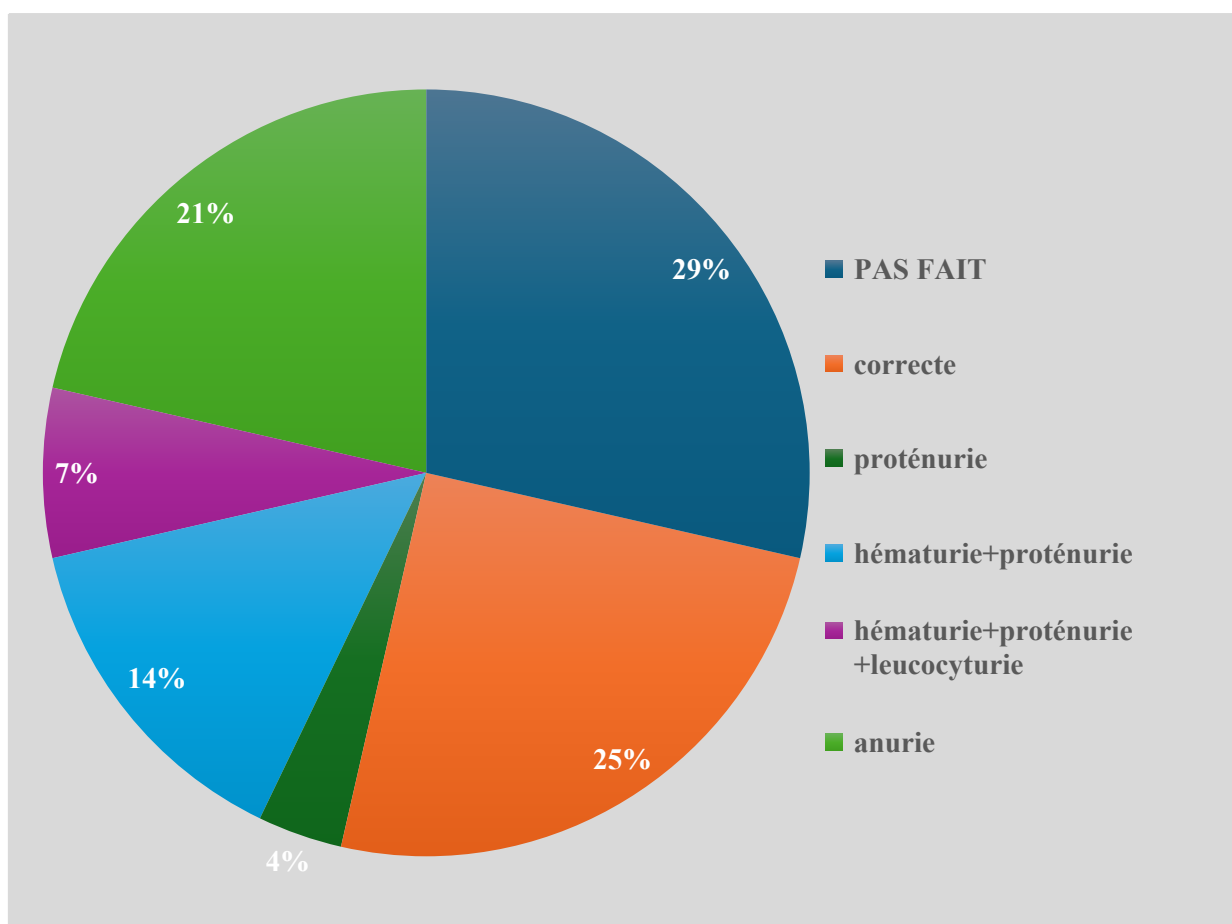


Figure 11 : Graphique présente les résultats des chimies des urines

Analyse descriptive :

- 8 patients (28,6 %) n'ont pas eu de chimie urinaire effectuée.
- 7 patients (25,0 %) présentent des résultats urinaires normaux (corrects).
- 1 patient (3,6 %) présente une protéinurie isolée.
- 4 patients (14,3 %) présentent une hématurie associée à une protéinurie.
- 2 patients (7,1 %) ont une triade : hématurie + protéinurie + leucocyturie, évocatrice d'une atteinte parenchymateuse ou d'infection.
- 6 patients (21,4 %) sont en anurie, généralement en lien avec une insuffisance rénale avancée.

12. Répartition des cas sporadiques :

Cas sporadiques	Effectifs	Pourcentage
Oui	3	10.7 %
Non	25	89.3 %
Totale	28	100 %

Tableau 12 : Tableau présente la répartition des cas sporadiques.

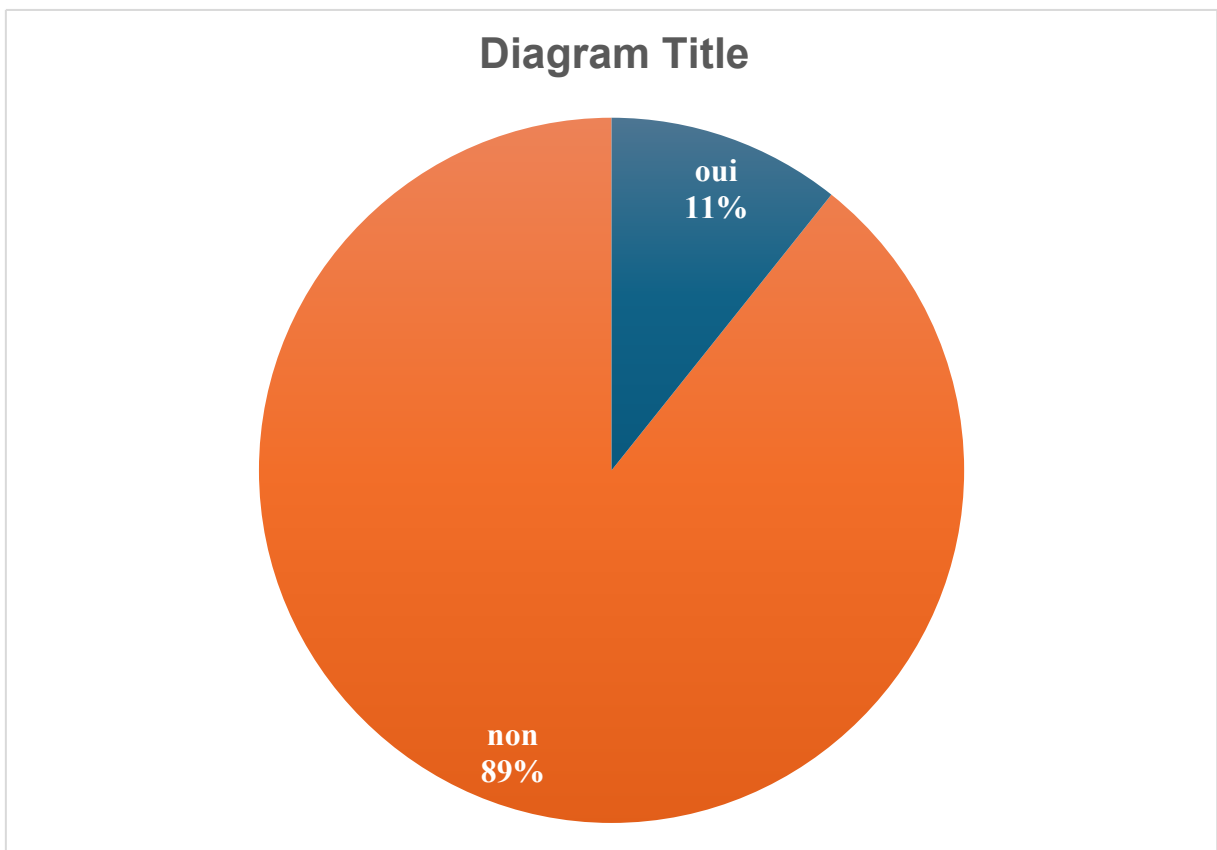


Figure 12 : Graphique présente la répartition des cas sporadiques.

Analyse descriptive :

- 3 patients (10,7 %) présentent une forme sporadique de la maladie, c'est-à-dire sans antécédent familial connu.
- 25 patients (89,3 %) ont une forme familiale de la maladie, ce qui est cohérent avec le mode de transmission autosomique dominant de la PRAD.

Etude analytique:

13. Relation entre localisation secondaire et sexe du patient :

Tableau 13 : tableau présente la relation entre la localisation secondaire et sexe du patient.

Effectif		sex du patient		Total
		Masculi n	Féminin	
localisations secondaires	Pas	7	6	13
	Hépatique	6	8	14
	Hépatique + cardiaque	0	1	1
Total		13	15	28

Analyse descriptive :

Chez les hommes (n=13) :

- ~ 53,8 % n'ont pas de localisation secondaire.
- ~ 46,2 % ont une atteinte hépatique.
- ~ Aucun homme n'a de localisation hépatique + cardiaque.

Chez les femmes (n=15) :

- ~ 40 % n'ont pas de localisation secondaire.
- ~ 53,3 % ont une localisation hépatique.
- ~ 6,7 % ont une localisation hépatique + cardiaque.

14. Relation entre les comorbidités et la durée d'évolution vers l'hémodialyse chronique :

Tableau 14 : tableau présente la relation entre les comorbidités et la durée d'évolution vers l'hémodialyse chronique :

		Durée d'évolution vers l'hémodialyse chronique			
		0	< 5 ans	> 10 ans	
Les comorbidités	NON	1	1	0	2
	HTA	3	2	5	10
	INSUFFISANCE CARDIAQUE	0	1	0	1
	HTA+ DIABETE	0	0	3	3
	HTA+IC	0	0	1	1
Total		4	4	9	17

Analyse descriptive :

- ✓ Patients sans comorbidité (n = 2) :
 - ~ 1 patient a été mis en hémodialyse avant 5 ans,
 - ~ 1 patient a été mis en hémodialyse à la même année (initiation précoce),
 - ~ Aucun patient n'a évolué vers l'hémodialyse après 10 ans.
- ✓ Patients avec HTA seule (n = 10) :
 - ~ 3 patients sont passés en hémodialyse juste après le diagnostic de la PKRAD,
 - ~ 2 patients avant 5 ans,
 - ~ 5 patients après 10 ans.
- ✓ Patients avec insuffisance cardiaque seule (n = 1) :
 - ~ 1 patient est passé en hémodialyse avant 5 ans.
- ✓ Patients avec HTA + diabète (n = 3) :
 - ~ Tous les patients ont été mis en hémodialyse après 10 ans d'évolution.
- ✓ Patients avec HTA + insuffisance cardiaque (n = 1) :
 - ~ Ce patient est passé à l'hémodialyse après 10 ans.

15. Relation entre les comorbidités et la clairance de créatinine selon

MDRD :

Tableau 15 : tableau présente la relation entre les comorbidités et la clairance de créatinine selon MDRD.

Effectifs		Clairance de la créatinine selon MDRD					Total
		90 plus	60-89	30-59	15-29	< 15	
Les comorbidités	NON	7	0	1	0	1	9
	HTA	2	4	2	1	4	13
	INSUFFISANCE CARDIAQUE	0	0	0	0	1	1
	HTA+ DIABETE	1	1	1	1	0	4
	HTA+IC	1	0	0	0	0	1
Total		11	5	4	2	6	28

Analyse descriptive :

- ✓ Patients sans comorbidité (n = 9) :
 - ~ 7 patients ont une fonction rénale normale (> 90 ml/min/1.73m²),
 - ~ 1 patient est au stade modéré (30–59),
 - ~ 1 patient est en insuffisance rénale terminale (< 15).
- ✓ Patients avec HTA seule (n = 13) :
 - ~ 2 avec clairance normale (> 90),
 - ~ 4 entre 60–89 (stade 2),
 - ~ 2 entre 30–59 (stade 3),
 - ~ 1 entre 15–29 (stade 4),
 - ~ 4 < 15 (stade terminal).
- ✓ Patients avec insuffisance cardiaque seule (n = 1) :
 - ~ Clairance < 15 (stade terminal).
- ✓ HTA + Diabète (n = 4) :
 - ~ 1 patient dans chaque catégorie (90+, 60–89, 30–59, 15–29),
 - ~ Aucun patient en stade terminal (< 15).

- ✓ HTA + insuffisance cardiaque (n = 1) :
 - ~ Clairance normale (> 90).

16. Relation entre la durée d'évolution vers l'hémodialyse chronique et le traitement d'HTA :

Tableau 16 : tableau présente la relation entre la durée d'évolution vers l'hémodialyse chronique et le traitement d'HTA.

Effectif		Trt de l'HTA		Total
		OUI	NON	
Durée d'évolution vers l'hémodialyse chronique	0	3	1	4
	< 5 ans	3	1	4
	> 10 ans	9	0	9
	pas d'HC	4	7	11
Total		19	9	28

Analyse descriptive :

Parmi les patients sous traitement antihypertenseur (n = 19) :

- ~ 3 patients n'ont pas encore évolué vers l'hémodialyse,
- ~ 3 patients ont une évolution vers l'hémodialyse inférieure à 5 ans,
- ~ 9 patients ont une évolution supérieure à 10 ans.

Parmi les patients non traités pour HTA (n = 9) :

- ~ 7 patients n'ont pas évolué vers l'hémodialyse,
- ~ 1 patient a une évolution vers l'hémodialyse en moins de 5 ans,
- ~ Aucun patient n'a une évolution supérieure à 10 ans.

CHAPITRE V :

Commentaires et discussions

1. Méthode :

Il s'agissait d'une étude prospective réalisée dans le centre d'hémodialyse de l'EPH de Laghouat Pr SEHAIRI Kamal LAGHOUAT et le centre de consultations spécialisées Gualouma du 15 Novembre 2024 au 15 Mai 2025 soit 06 mois.

2. Prévalence :

La PKRAD est la pathologie rénale héréditaire la plus fréquente mais les informations sont divergentes sur sa fréquence.

- La prévalence de la PKRAD dans notre étude est de 0.063 % (28/440).
- Une étude réalisée dans le service de néphrologie et dialyse du CHU du Point G en 2022 avait trouvé une prévalence de 1,08% [23].
- Une étude antérieure réalisée en 2008 dans le même service avait trouvé une prévalence de 0,48% [24].
- Une étude antérieure réalisée en 2019 à l'hôpital Aristide le Dantec de Dakar avait trouvé une prévalence de 1.36% [25].
- Une étude française publiée en 2010 avait trouvé une prévalence entre 1/400 et 1/1000 [26].
- En 2014 la prévalence était de 5,3% dans le service de d'imagerie médicale et de médecine nucléaire du CHU du Point G [27].
- La prévalence de la PKRAD est faible par rapport les autres études dans l'Afrique mais est identique à celle de la France.

3. Données sociodémographiques :

L'âge moyen dans notre étude était de 50.03 ans, extrêmes de 21 et 77ans et la tranche d'âge entre 36 et 59 ans représentait 50% des cas.

Ces résultats sont proches à celles des études fait au MALI et à la France en 2022 dans le service de néphrologie et dialyse du CHU-Point G [23] ils ont trouvé un âge moyen 49,14 ans avec des extrêmes de 16 et 82 ans. La tranche d'âge entre 41 et 59 ans représentait 56% des cas.

Dans la revue du praticien (2023) l'âge moyen était de 55 à 67 ans [28]. Revenant à l'âge de diagnostique la majorité des patients sont diagnostiqués entre 30 et 39 ans soit un pourcentage de 39.3%.

Selon la revue du praticien 2023 l'étude de la cohorte Genkyst menée en France l'âge moyen de diagnostique était de 37 ans [27].

"D'après une revue clinique publiée par Verywell Health en 2021 aux États-Unis, le diagnostic est généralement posé à l'âge adulte, entre 30 et 50 ans, bien que des cas pédiatriques aient également été rapportés." [29].

Le sexe féminin a prédominé avec une fréquence de 53.6%, soit un sex-ratio de 0.86. **Ndongo** [26] en 2019 à l'Hôpital Aristide Le Dantec avait retrouvé une prédominance féminine avec un sex-ratio de 0,70.

"Une analyse rétrospective publiée en 2019 et menée en Tunisie a mis en évidence une légère majorité de cas masculins un sex ratio estimé à 1,09 [30].

4. Circonstances de découverte et signes cliniques :

4.1. Les circonstances de découverte :

- ❖ Les circonstances de découverte ont été par ordre de fréquence :
 - ~ Le dépistage (35.7 %),
 - ~ La douleur lombaire (32.1%),
 - ~ L'hématurie macroscopique (10.7 %)
- ❖ Une étude rétrospective réalisée en Espagne en 2018 a trouvé [31] :
 - ~ Antécédents familiaux (46,4%),
 - ~ HTA (8,9%),
 - ~ IRC (8,6%),
 - ~ Douleurs abdominales/lombaires (7,4%),
 - ~ Lithiases rénales (6,8%),
 - ~ Hématurie (4,6%) 13
- ❖ Le même ordre des signes cliniques était trouvé dans l'étude du service de néphrologie et dialyse du CHU-Point G [23]
- ❖ Thèse, **Atteyine** en 2008[24] et **Diarra** en 2014 [27] avaient trouvé :
 - ~ Une lombalgie (37,5%) et (40%),
 - ~ L'HTA (21,9%) et (20%),
 - ~ L'hématurie macroscopique (15,6%) et (15%),
 - ~ L'insuffisance rénale (9,4%) et (7,5%).

4.2. Antécédent personnels et terrains :

L'HTA est clairement la comorbidité dominante 46.4 % de la population étudiée, ce qui est attendu dans le contexte de la PKRAD, pathologie souvent associée à une atteinte vasculaire et une dysrégulation tensionnelle.

Les autres comorbidités sont associés à l'HTA et peuvent aggraver le pronostic rénal et cardiovasculaire (14.3% diabète + HTA et 3.6% IC + HTA).

Une analyse portant sur 283 personnes atteintes de PKRAD a montré que la Prévalence de l'HTA à 59,4 %, avec un impact significatif sur la fonction rénale. [32]

Des multiples résultats dans le monde ont trouvé que l'HTA trouvé chez la plupart des patients.

4.3. Antécédent familial :

La majorité des cas sont familiaux, comme attendu dans la PRAD. Les formes sporadiques (10,7 %) peuvent résulter de mutations de novo ou d'un diagnostic méconnu chez les ascendants.

Torres & Harris (2023)

Cette revue souligne qu'environ 90 % des cas de PKRAD sont familiaux, transmis de manière autosomique dominante, tandis que 10 % des cas correspondent à des mutations de novo (cas sporadiques). Les cas familiaux présentent un historique familial clair, et le risque est élevé chez les membres de la famille au premier degré [33].

4.4. Les localisations secondaires:

- ~ Des kystes hépatiques ont été observés chez 50 % des patients, tandis qu'aucune localisation secondaire n'a été retrouvée dans 46 % des cas.
- ~ Dans l'étude de 2022 [23] ils ont noté 12 cas (33%) de polykystose hépatique.
- ~ Diarra en 2014 [27] avaient trouvé 8 cas des Kystes hépatiques (25%)
- ~ NDONGO en 2019 a retrouvé des kystes hépatiques chez 69% DES CAS.
- ~ Une étude menée sur une cohorte de 241 individus atteints de PKRAD a révélé, grâce à l'imagerie par résonance magnétique abdominale, que les lésions kystiques hépatiques étaient très répandues, touchant la grande majorité des participants 94%, y compris aux stades initiaux de la maladie." [34]

- La localisation hépatique est une manifestation fréquente dans la PKRAD, ce qui concorde avec les données des études mentionnées.

4.5. Durée d'évolution vers l'hémodialyse chronique :

- ~ Près de 40 % (9 patients) ne sont pas encore à un stade terminal, ce qui montre une variabilité importante dans la progression de la maladie.
- ~ Un tiers des patients (32,1 %) présentent une progression lente, avec un délai supérieur à 10 ans avant d'atteindre l'hémodialyse.
- ~ Les données issues d'une analyse rétrospective suggèrent que l'évolution vers l'insuffisance rénale terminale est plus rapide chez les personnes porteuses d'une mutation du gène PKD1, comparativement à celles présentant une mutation du gène PKD2, avec un âge moyen de survenue respectivement plus jeune et plus avancé.[35]

4.6. Biologie:

4.6.1. DFG:

- ~ Une proportion importante (39,3 %) des patients présente une clairance de créatinine ≥ 90 mL/min, correspondant à une fonction rénale normale.
- ~ L'IRC était légère, modérée, sévère et terminale dans respectivement 17.9 %, 14.3 %, 7.1 % et 21.4 % des cas.
- ~ L'IRC était au stade terminal chez les femme et homme dans respectivement 7.13% et 14.27 % des cas.
- ~ L'IRC était au stade terminal chez les femme et homme dans respectivement 37,1% et 11,4% des cas. [23]

Ngondo [25] et Mohamed O [36] avaient trouvé (32,76%) et (76,3%). Diarra [27] n'a enregistré aucune cas d'IRT. Ceci s'explique par le fait que les patients sont vus précocement. La probabilité d'arriver à l'IRT est diversement appréciée dans la littérature. Elle est en France de 17% à 50 ans, 47% à 60 ans et 70% à 70 ans, sans différence significative entre hommes et les femmes.

"Chez les personnes atteintes de PKRAD, il a été observé que la fonction rénale demeure stable durant une longue période avant de chuter de façon marquée, souvent dans un contexte d'hypertension précoce, de complications urologiques et d'augmentation du volume rénal, selon une revue spécialisée publiée en 2025.[37]

4.6.2. Hémoglobine:

- ~ Dans notre étude l'anémie affectant plus de la moitié des patients (57,1 %). Sa nature normocytaire normochrome suggère une origine rénale (déficit en érythropoïétine).
- ~ Ould M [36] avait trouvé une anémie chez 69% des patients.
- ~ Au cours de la PKAD il existe une tendance à une polyglobulie car les kystes rénaux sécrètent de l'EPO [26,30]. En fait au stade 3 et 4 de la maladie rénale chronique, la production de l'EPO par les kystes permet de maintenir un taux élevé d'hémoglobine. Alors qu'au stade terminal du fait de l'urémie chronique il y a un blocage de la production de l'EPO par les toxiques urémiques. Ceci pourrait expliquer la fréquence de l'anémie dans notre étude du fait que la plupart de nos patients avaient une insuffisance rénale terminale et d'autres facteurs dont l'hématurie macroscopique, les microhémorragies intra kystiques passées inaperçues.

4.6.3. Chimie des urines :

- ~ Une partie importante de patients (42,8 %) présente des anomalies urinaires pathologiques (protéinurie, hématurie, leucocyturie).
- ~ L'anurie est notable chez plus de 20 %, reflétant la sévérité de l'atteinte rénale dans ces cas.

4.7. Transplantation :

La transplantation reste peu fréquente dans ce groupe, bien qu'elle constitue le traitement de référence de l'insuffisance rénale terminale liée à la PKRAD.

Plusieurs facteurs peuvent expliquer ce faible taux de transplantation : absence d'indication immédiate, absence de donneur compatible, problèmes d'accès au programme de greffe, ou encore comorbidités limitant l'éligibilité.

4.8. Les cas sporadiques :

Trois cas sporadiques ont été identifiés, sans particularités significatives en ce qui concerne l'âge au diagnostic, les localisations secondaires ou la durée d'évolution vers l'hémodialyse chronique.

"Selon la revue de littérature menée par Torres & Harris en 2023, la polykystose rénale autosomique dominante concerne majoritairement des formes familiales (environ 90 % des cas), alors que les formes sporadiques, plus rares, sont souvent attribuées à des mutations de novo [39].

"Un essai clinique randomisé mené par Hogan et al. en 2015, incluant 558 patients suivis durant cinq ans dans le cadre de l'étude HALT-PKD, a mis en évidence qu'un contrôle rigoureux de la pression artérielle ralentissait significativement la dégradation de la fonction rénale par rapport à une prise en charge standard [40].

4.9. Traitement de l'HTA:

Parmi les 19 patients sous traitement antihypertenseur :

- ~ 15,8 % (3/19) n'ont pas encore évolué vers l'hémodialyse, ce qui pourrait indiquer une bonne réponse au traitement ou une progression lente de la maladie.
- ~ 15,8 % (3/19) ont évolué vers l'hémodialyse en moins de 5 ans, ce qui suggère une forme plus agressive ou un mauvais contrôle de la maladie.
- ~ 47,4 % (9/19) ont évolué vers l'hémodialyse après plus de 10 ans, ce qui pourrait refléter une efficacité du traitement antihypertenseur dans le ralentissement de la progression de la maladie rénale.

La majorité des patients sous traitement antihypertenseur ont eu une progression lente vers l'hémodialyse (plus de 10 ans), ce qui renforce l'importance du contrôle de l'hypertension dans la prise en charge de la polykystose rénale.

CONCLUSIONS ET RECOMMANDATIONS

Conclusion :

La polykystose rénale autosomique dominante (PKRAD) constitue l'une des maladies rénales héréditaires les plus fréquentes. Elle se caractérise par une variabilité phénotypique importante, avec des manifestations cliniques allant des douleurs lombaires à l'insuffisance rénale chronique terminale.

À travers cette étude, il a été possible de décrire le profil épidémiologique, les principales circonstances de découverte, les comorbidités associées, ainsi que l'évolution de la maladie chez une population de 28 patients. L'hypertension artérielle représente la comorbidité la plus fréquente, et les localisations hépatiques sont retrouvées dans près de la moitié des cas. Une proportion non négligeable des patients évolue vers l'hémodialyse chronique, parfois après plusieurs années de traitement.

Sur le plan génétique, bien que la majorité des cas soient familiaux, des cas sporadiques peuvent survenir, soulignant l'importance du dépistage familial. L'information, l'éducation thérapeutique et le suivi spécialisé restent les piliers de la prise en charge pour ralentir la progression de la maladie.

La mise en œuvre de mesures de néphroprotection, un traitement adapté de l'hypertension et une surveillance rigoureuse des complications constituent des enjeux majeurs pour améliorer la qualité de vie et le pronostic des patients atteints de PKRAD.

Recommandations :

Au terme de ce travail, plusieurs recommandations peuvent être formulées afin d'améliorer la prise en charge et le suivi des patients atteints de polykystose rénale autosomique dominante :

1. Renforcement du dépistage familial :

Un dépistage échographique systématique des apparentés au premier degré, à partir de l'âge de 18 ans, permet un diagnostic précoce, essentiel pour ralentir l'évolution de la maladie.

2. Suivi néphrologique précoce et régulier :

Il est primordial d'instaurer un suivi spécialisé dès le diagnostic, même en l'absence d'insuffisance rénale, afin de mettre en place des mesures de néphroprotection adaptées.

3. Contrôle optimal des facteurs de risque cardiovasculaire :

L'hypertension artérielle doit être rigoureusement prise en charge, avec des objectifs tensionnels adaptés à l'âge et à la fonction rénale, conformément aux recommandations actuelles.

4. Education thérapeutique du patient :

Une meilleure information des patients sur la nature de leur maladie, les mesures hygiéno-diététiques à adopter (restriction sodée, hydratation suffisante, sevrage tabagique, etc.) et les signes d'alerte (douleurs, hématurie, céphalées) est indispensable pour impliquer activement le patient dans sa prise en charge.

5. Soutien psychologique et accompagnement social :

Compte tenu du caractère chronique et évolutif de la maladie, un accompagnement psychologique peut être bénéfique, notamment chez les patients jeunes ou en situation d'insuffisance rénale avancée.

6. Encouragement de la recherche génétique et clinique :

Bien que le diagnostic génétique ne soit pas systématique, son accès devrait être facilité dans les cas complexes, atypiques ou dans le cadre d'un projet d'assistance médicale à la procréation.

7. Mise en place de registres locaux :

La création de registres régionaux ou nationaux permettrait une meilleure évaluation épidémiologique, une harmonisation des pratiques de prise en charge et un soutien à la recherche.

Résumé :

La polykystose rénale autosomique dominante (PKRAD) est la plus fréquente des maladies héréditaires rénales, caractérisée par le développement progressif de kystes bilatéraux au niveau des reins, pouvant s'associer à des atteintes extrarénales, principalement hépatiques. Elle représente une cause significative d'insuffisance rénale chronique terminale, justifiant un diagnostic et une prise en charge précoces.

Ce travail a porté sur une série de 28 patients suivis pour PKRAD, dans le but d'analyser la fréquence, les caractéristiques cliniques, paracliniques, ainsi que l'évolution vers l'hémodialyse chronique. La majorité des patients étaient de sexe féminin (53,6 %) avec une prédominance d'adultes entre 36 et 59 ans. Le mode de découverte le plus fréquent était le dépistage familial ou fortuit, suivi des douleurs lombaires et de l'hypertension artérielle.

Les comorbidités les plus retrouvées étaient l'hypertension artérielle (46,4 %) et, dans une moindre mesure, le diabète et l'insuffisance cardiaque. Environ 50 % des patients présentaient une atteinte hépatique associée, et un tiers a évolué vers une hémodialyse chronique, dont la majorité après plus de dix ans d'évolution. La transplantation rénale reste rare dans cette série (14,3 %).

Ces résultats confirment l'importance d'un dépistage familial, d'un suivi en néphrologie régulier et d'une prise en charge globale incluant les facteurs de risque cardiovasculaires. La prévalence de la PKRAD dans la population étudiée souligne la nécessité d'une meilleure sensibilisation des professionnels de santé et d'une structuration du suivi à long terme.

Mots-clés : polykystose rénale autosomique dominante, insuffisance rénale chronique terminale, dépistage familial, hypertension artérielle, comorbidités, hémodialyse chronique, transplantation rénale, atteinte hépatique, suivi néphrologique, maladies héréditaires.

Abstract:

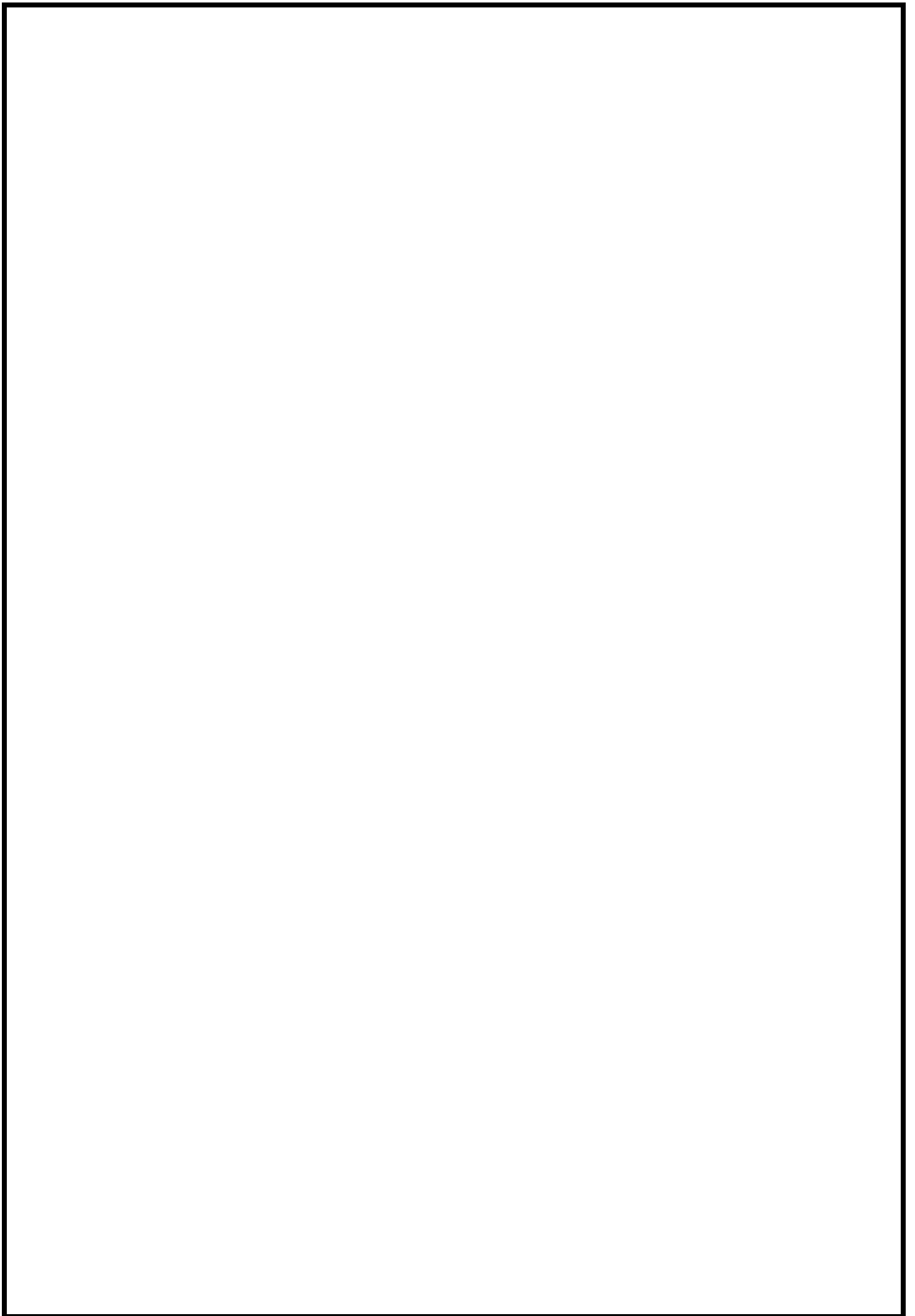
Autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD) is the most common hereditary kidney disorder, characterized by the progressive development of bilateral renal cysts, often associated with extrarenal manifestations, primarily hepatic. It is a major cause of end-stage renal disease, highlighting the need for early diagnosis and management.

This study involved a series of 28 patients diagnosed with ADPKD, aiming to analyze its prevalence, clinical and paraclinical features, as well as progression to chronic hemodialysis. The majority of patients were female (53.6%), with a predominance of adults aged 36 to 59 years. The most frequent mode of discovery was family or incidental screening, followed by lumbar pain and hypertension.

The most common comorbidity was hypertension (46.4%), followed by diabetes and heart failure to a lesser extent. About 50% of patients had associated hepatic involvement, and one-third progressed to chronic hemodialysis, most after more than ten years of disease evolution. Kidney transplantation was infrequent in this cohort (14.3%).

These findings highlight the importance of family screening, regular nephrological follow-up, and comprehensive management including cardiovascular risk factors. The observed prevalence of ADPKD in this population underlines the need for greater awareness among healthcare professionals and structured long-term care.

Keywords: autosomal dominant polycystic kidney disease, end-stage renal disease, family screening, arterial hypertension, comorbidities, chronic hemodialysis, kidney transplantation, hepatic involvement, nephrological follow-up, hereditary diseases.



REFERENCES
BIBLIOGRAPHIQUES

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

- [1] Noël, N. and Rieu, P. (2015) Pathophysiologie, épidémiologie, présentation clinique, diagnostic et options thérapeutiques dans la polykystose rénale autosomique dominante. *Néphrologie & Thérapeutique*, 11, 213-225.
- [2] Levy, M. and Feingold, J. (2000) Estimating Prevalence in Single-Gene Kidney Diseases Progressing to Renal Failure. *Kidney International*, 58, 925-943.
- [3] Dicks, E., Ravani, P., Langman, D., Davidson, W.S., Pei, Y. and Parfrey, P.S. (2006) Incident Renal Events and Risk Factors in Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease: A Population and Family-Based Cohort Followed for 22 Years. *Clinical Journal of the American Society of Nephrology*, 1, 710-717.
- [4] Sy, Pr Djibril. "Polykystose rénale : Profil épidémio-clinique, évolutif et pronostique dans le service de néphrologie et dialyse du CHU du Point G."
- [5] Macron-Nogués F, Vernay M, Ekong E, Thiard B, Salanave B, Fender P et al. The prevalence of ERSD treated With renal dialysis in France in 2003. *Am J kidney dis* Année : 2005 ; vol : 46 :309-15.
- [6] Skalli Z et Coll. *Maroc Médical*. Tome 31 n°4, Décembre 2009.
- [7] EL HAZZAZ, R. E. D. A. "Les voies d'abord du rein." (2016).
- [8] C. Salloum, C. Lim, P. Compagnon, A. Laurent, F. Cochenec, D. Azoulay. *Chirurgie de la veine cave inférieure*. EMC – Techniques chirurgicales – Chirurgie vasculaire 2014; 9(4) :1–21 [Article 43–172]
- [9] M. Benayoun, S. Merran, D. Eiss, O. Hélénon. *Imagerie en coupes des veines rénales et de la veine cave inférieure : aspects normaux, variantes et malformations*. EMC – RADIOLOGIE ET IMAGERIE MÉDICALE : Génito–urinaire – Gynéco–obstétricale Mammaire 2008 :1–23 [Article 34–107–A–20].
- [10] *Manuels MSD – Présentation des reins et des voies urinaires*
- [11] *Renal Physiology of the Prostaglandins and the Effects of Nonsteroidal Anti-Inflammatory Drugs*
- [12] *Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG)*
- [13] Mak RHK, Turner C, Thompson T.
The effect of a low protein diet with amino acid/keto acid supplementson glucose metabolism in children with uremia. *J. Clin. Endocrino méta*1986 ; 65(4) : 985-989.
- [14]. Peters DJ, Breuning MH. Autosomal dominant polycystic kidney disease:
- [15] Rossetti S, Burton S, Strmecki L et al. The position of the polycystic kidney disease

(PKD1) gene mutation correlates with the severity of renal disease. *J Am Soc Nephrol.* 2002 May;13(5):1230-7.

[16] Torres VE, Harris PC. Autosomal dominant polycystic kidney disease: the last 3 years.

Kidney Int. 2009 Jul;76(2):149-68.

[17] Nauli SM, Alenghat FJ, Luo Y et al. Polycystins 1 and 2 mediate mechanosensation in the

primary cilium of kidney cells. *Nat Genet.* 2003 Feb;33(2):129-37.

[15]Tiza SAR. Étude rétrospective d'une maladie héréditaire ; la polykystose rénale autosomique dominante (PKRAD), Mémoire, université Abdelhamid ibn badis-mostaganem, 2020.

[16] Ibrahim MAHAMANE, Polykystose rénale : Profil épidémio clinique, évolutif et pronostique dans le service de néphrologie et dialyse du CHU du Point G, Mémoire, Université des Sciences, des Techniques et des Technologies de Bamako, Faculté de médecine et d'odonto stomatologie, Bamako, 2022.

[17] Aurélien LORTHIOIR. Hypertension artérielle et polykystose rénale autosomique dominante. Mémoire. Médecine humaine et pathologie. 2012. dumas-00745983.

[18] Hammoud, S., Tissier, A.-M., Elie, C., Pousset, M., Knebelman, B., Joly, D., Hélénon, O., & Correas, J.-M. (2015). Mesure échographique du volume rénal au cours de la phase initiale de la polykystose autosomique dominante : Comparaison aux mesures tomodensitométriques. *Journal de Radiologie Diagnostique et Interventionnelle*, 96, S106–S112. <https://doi.org/10.1016/j.jradio.2013.02.015>

[19] La polykystose rénale. (n.d.). Retrieved May 14, 2025, from <http://recap-ide.blogspot.com/2014/09/la-polykystose-renale.html>

[20] MedG), Thomas (admin. "Polykystose rénale." MedG, 27 June 2017, <https://www.medg.fr/polykystose-renale/>.

[21] Tillou, X., et al. "Prise En Charge de La Polykystose Rénale Autosomique Dominante Avant Transplantation Rénale." Progrès En Urologie, vol. 26, no. 15, Nov. 2016, pp. 993–1000. ScienceDirect, <https://doi.org/10.1016/j.purol.2016.08.010>.

[22] DAHLAB, Mustapha. "Polykystose rénale autosomique dominante (PKRAD)." RecoMédicales, 4 Jan. 2024, <https://recomedicales.fr/recommandations/polykystose-renale/>.

[23] Mahamane, I. (2022). La polykystose rénale : profil épidémiologique, évolutif et pronostique dans le service de néphrologie et hémodialyse (CHU) du Point G [Thèse de doctorat en médecine].

[24] Atteyine F.

Contribution à l'étude de la polykystose rénale au service de néphrologie et d'hémodialyse du CHU du POINT G à propos de 32 cas, Thèse Bko Année : 2007-2008 ; P : 95. 08-M76μ

[25] Ndongo M.

Polykystose rénale autosomique dominante : aspects épidémiologiques, cliniques, et paracliniques et évolutifs dans le service de néphrologie de l'hôpital Aristide Le Dantec de Dakar. Thèse médecine, université Cheikh Anta Diop de Dakar 2019.

[26] Melander, C., Joly, D., & Knebelmann, B. (2010). Polykystose rénale autosomique dominante : La lumière au bout du tunnel ? Néphrologie & Thérapeutique, 6(4), 226–231. <https://doi.org/10.1016/j.nephro.2010.02.004>

[27] . Diarra A.

Apport de l'imagerie médicale dans le diagnostic de la polykystose rénale dans le service de radiologie et médecine nucléaire du CHU du Point G, Thèse de médecine FMOS, 2013/2014.

[28] La Revue du Praticien. (2023). Polykystose rénale autosomique dominante : diagnostic, profil évolutif, éléments pronostiques. La Revue du Praticien. <https://www.larevuedupraticien.fr/article/polykystose-renale-autosomique-dominante-diagnostic-profil-evolutif-elements-pronostiques>

[29] Verywell Health. (2021). Symptoms and Causes of Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease. <https://www.verywellhealth.com/autosomal-dominant-polycystic-kidney-disease-symptoms-and-causes-5210879> Verywell Health

[30] PubMed. (2019). Clinical study on autosomal dominant polycystic kidney disease among North Tunisians. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30804279/PubMed>

[31] Nefrología. (2018). Overview of autosomal dominant polycystic kidney disease in the south of Spain. <https://revistanefrologia.com/en-overview-autosomal-dominant-polycystic-kidney-articulo-S201325141830035X>

[32] EM-Consulte. (n.d.). Hypertension artérielle au cours de la polykystose rénale autosomique dominante : place des inhibiteurs du système rénine–angiotensine–aldostérone ? <https://www.em-consulte.com/article/1002586LaRevue-du-Praticien+3EM-Consulte+3Le-Figaro-Santé+3>

[33] Torres, V. E., & Harris, P. C. (2023). Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease. In StatPearls. StatPearls Publishing. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK532934/>

[34] Bae, K. T., Zhu, F., Chapman, A. B., Torres, V. E., Grantham, J. J., King, B. F., ... & CRISP Investigators. (2006). Magnetic resonance imaging evaluation of hepatic cysts in early autosomal-dominant polycystic kidney disease: the CRISP cohort. *Kidney International*, 69(2), 238–245. <https://doi.org/10.1038/sj.ki.5000047>

[35] Gabow, P. A., Johnson, A. M., Kaehny, W. D., et al. (1992). Factors affecting the progression of renal disease in autosomal-dominant polycystic kidney disease. *Kidney International*, 41(5), 1311–1319. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/1614046/Wikipédia+1PubMed+1>

[36] Mohamed OM. Polykystose rénale autosomique dominante Service de Néphrologie. These de médecine Dakar, p34Chapin HC, Caplan MJ. The cell biology of polycystic kidney disease. *J Cell Biol* 2010, 191 : 701.

[37] La Revue du Praticien. (2025). Polykystose rénale autosomique dominante : diagnostic, profil évolutif, éléments pronostiques. <https://www.larevuedupraticien.fr/article/polykystose-renale-autosomique-dominante-diagnostic-profil-evolutif-elements-pronostiquesLaRevue-du-Praticien>.

[38] Milutinovic. Potential causes and pathogenesis in autosomal dominant polycystic kidney disease. *Nepron* 1983 ; 33 : 139-144.

Milutinovic. Potential causes and pathogenesis in autosomal dominant polycystic kidney disease. *Nepron* 1983 ; 33 : 139-144. [39] Torres, V. E., & Harris, P. C. (2023). Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease. In StatPearls. StatPearls Publishing. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK532934/>

RELATION ENTRE TRT D HTA ET DUR2E D EVOLUTION VERS L HC

[40] Hogan, M. C., Norby, S. M., Whelan, N., et al. (2015). Effect of intensive blood pressure control on autosomal dominant polycystic kidney disease progression: results from the HALT-PKD trial. *Clinical Journal of the American Society of Nephrology*, 10(8), 1391–1400. <https://doi.org/10.2215/CJN.11131014>

ANNEXE

ANNEXE

Questionnaire étude PKRAD

Sexe :
DDN :
Adresse :
Statut matrimonial :
Antécédents personnels :

Date diagnostic PKRD :

Signes Cliniques (motifs de consultation)

Date diagnostic de l'insuffisance rénale :

Date de mise en hémodialyse chronique :

Atteintes secondaires :

Traitement de l'HTA : Date de Début :

Date d'Arrêt :

En cours

Néphrectomie

OUI

NON

Transplantation

O

DN

Tableau clinico-biologique

NFS :

Ionogramme sanguin :

Créatininémie :

Urée :

ACR :

Chimie des urines :

Ionogramme urinaire:

Clearance de la créatinine au moment de la découverte de la PKRAD

- Critères de diagnostic (échographie):

Localisations secondaires:

- ~ Hépatique
- ~ Cardiaque
- ~ Pancréatique
- ~ Cérébrale

PEC:

Evolution: