

# Néphropathies congénitales

## Introduction :

Les néphropathies congénitales sont des Causes importantes d'insuffisance rénale chronique terminale :

- 50% chez l'enfant
- 15% chez l'adulte

D'où l'importance du dépistage familial et du Conseil génétique

Les néphropathies congénitales peuvent se déclarer à nul porte quel âge selon la pathologie

Les néphropathies héréditaires regroupent :

- Malformations rénales
- Maladies kystiques rénales
- Maladies métaboliques avec atteinte rénale
- Glomérulopathies héréditaire
- Tubulopathies héréditaires
- Lithiases héréditaires

La Polykystose rénale dominante est la plus fréquente des néphropathie héréditaires

## II – Les Malformations rénales :

Elles sont dues soit à des

- Affections chromosomiques altérant le développement du rein
- Anomalies du développement de l'appareil urinaire

Elles sont représentées par :

- L'hypoplasie rénale
- L'Agénésie rénale
- Anomalie de migration et de rotation des reins

### III – Les Maladies kystiques du rein :

Elles regroupent

- La Polykystose rénale autosomique dominante
- La Polykystose rénale autosomique récessive
- Les Phacomatoses
  - Von hippel lindau
  - Sclérose tubéreuse de bourneville
- néphronophtis

#### Polykystose rénale autosomique dominante

C'est la plus fréquente des néphropathies héréditaire (1/1000 naissance),  
Pourvoyeuse de 10% des IRCT dans le monde

C'est une Maladie systémique qui touche de nombreux organes

Seulement 1 à 10% des néphrons sont le siège de kystes

Les kystes peuvent se développer tout au long des tubes Des capsules de bowman jusqu'au tubes collecteurs

Ils en existe deux types :

- Polykystose rénale dominante type I 85% des familles avec mutation de la Polycystine I Sur le Chromosome 16
- Polykystose rénale dominante type II 15% des familles avec mutation de la Polycystine II sur le chromosome 4

La polycystine est une protéine située sur le cil primaire des cellules tubulaires donc la polykystose rénale dominante est une ciliopathie

La mutation de la polycystine entraîne entre autre l'inhibition des gène bloquant la division cellulaire d'où la formation des kystes

## Diagnostic :

- Arbre généalogique
- Écho rénale :

Inférieur à 30 ans	Au moins 2 kystes uni ou bilatéraux
30 – 59 ans	Au moins 2 kystes dans chaque rein
Supérieur à 60 ans	Au moins 4 kystes dans chaque rein

- Dépistage des autres atteintes que le rein (écho hépatique, écho cardiaque, coloscopie, angio IRM cérébrale)
- Dépistage des cas familiaux

## IV - Maladies métaboliques avec atteinte rénale

### Maladie de Fabry

Maladie liée à l'X Touche homme mais aussi femme

Déficit en  $\alpha$  galactosidase A  $\Rightarrow$  accumulation de ce glycolipide dans les cellules

#### ○ Rein :

- dépôts dans les cellules glomérulaires et tubulaires
- IRCT vers 30 ans
- Cardiaque :
- Dépôts dans le tissu myocardique (HVG), valvulaire
- Thrombose vasculaire artérielle  $\rightarrow$  AVC, démence vasculaire

#### ○ Neurologique, Cutanés (perte de la sudation)

- lithiases urinaires Par stase urinaire Très souvent lithiase urique
- HTA
- IRCT Par réduction néphronique L'âge moyen de la dialyse est de 55 ans pour le type I et 70 ans pour le type II
- Cancer du rein

#### Foie : kystes hépatiques

- $\frac{3}{4}$  patients
- Hépatomégalie importante
- Pas d'insuffisance hépatique mais Compression, infection de kyste, hypertension portale

#### Rare : kyste pancréas, ovaires, testicules

- Anévrismes intra cérébraux
  - 5 fois plus que population générale
  - si ATCD familial  $\Rightarrow$  dépistage familial
  - Rupture précoce <50 ans
  - Diverticulose colique : 40-80% patients
  - Risque perforation , sigmoïdite diverticulaire
- Autres atteinte vasculaire :
  - Insuffisance mitrale
  - Anévrisme de l'aorte
  - HTA précoce

## Hyperoxalurie primitive:

- Déficit d'une enzyme hépatique du métabolisme de l'oxalate
- Dépôts diffus d'oxalate de calcium : néphrocalcinose, dépôts osseux, dépôts vasculaires
- Traitement : Transplantation hépatique

## V -Glomérulopathies héréditaire

### syndrome d'ALPORT

Maladie liée à l'X Touche les hommes mais aussi les femmes

Mutation de la chaîne  $\alpha 5$  du collagène IV des membranes basales

#### ○ Diagnostique :

- Biopsie cutanée pour étude de l'expression de la chaîne  $\alpha 5$  du collagène IV
- Biopsie rénale : anomalie de la MBG en microscope électronique, pas de chaîne  $\alpha 5$  en immunomarquage

#### ○ Glomérulopathie :

- hématurie micro ou macroscopique
- Protéinurie, HTA
- IRCT systématique

(forme juvénile <30ans ou adulte >50 ans )

#### ○ Surdit 

#### ○ Atteinte oculaire (corn e, cristallin)

**La clinique est marquée par**

**Sur le plan rénal : kystes rénaux**

- Apparaissent vers 20 ans
- Douleurs lombaires et abdominales dues au volume des kystes (compression)
- hématurie macroscopique et hémorragie intra kystique : par érosion d'un vaisseau de la paroi du kyste qui se rompt sous l'écrasement soit dans les voies urinaires donnant une hématurie macroscopique ou bien à l'intérieur du kyste donnant une hémorragie intra kystique

le traitement repose sur une Hyperhydratation orale pour prévenir le caillottage et le repos au lit

l'hématurie cède généralement en 5 jours

- Infection urinaire et infection kystique :

Regroupent les Cystites, Pyélonéphrite aiguë et infection kystique

**Infection des kystes**

**Pyélonéphrite aiguë**

**Zone douloureuse**

**Fièvre**

### **Signes cliniques**

**ECBU**

**Négatif**

**Positif**

**Hémoculture**

**Positive**

**Négative**

**Lente**

**Rapide**

**Réponse au traitement**

**4-6 semaines**

**20 jours**