

DIU d'Echographie et Techniques Ultrasonores

Module Urogénital

# MALADIES KYSTIQUES DU REIN : Critères diagnostiques

*N. Grenier, Bordeaux*

*nicolas.grenier@chu-bordeaux.fr*



université  
de BORDEAUX

# Classification des maladies kystiques du rein

- Maladies polykystiques héréditaires :
  - polykystose rénale autosomique dominante
  - polykystose rénale autosomique récessive
  - maladie kystique de la médullaire
  - néphronophtise
  - maladie microkystique infantile
- Syndromes héréditaires prolifératifs :
  - sclérose tubéreuse de Bourneville
  - maladie de von Hippel Lindau
- Affections multikystiques acquises :
  - contexte humoral: maladie kystique de l'IRC
  - prise de médicaments: néphropathie au lithium



# Les Maladies Polykystiques Héréditaires :

*1- les polykystoses hépato-rénales*

# La polykystose rénale dominante (PKRD) : *Epidémiologie*

- Maladie héréditaire dominante non liée au sexe à pénétrance variable, pouvant survenir à n'importe quel âge, voire in utero
- C'est la plus fréquente des maladies kystiques rénales
- Incidence de 1 pour 400-1000 naissances
- Touche 4 à 6 millions de personnes dans le monde
- Responsable de 7 à 10% des hémodialyses



# PKHRD : *Diagnostic génétique*

- Mutation du gène PKD1 :
  - *85-90% des patients*
  - *pointe du bras court du chromosome 16*
  - *contrôle la synthèse de la polycystine 1 (récepteur membranaire)*
- Mutation du gène PKD2 :
  - *10-15% des patients*
  - *bras long du chromosome 4*
  - *contrôle la synthèse de la polycystine 2 (agit comme un canal calcique)*
- Autres ? :
  - *1-5% des patients*
  - *PKD3 (non identifié) ou PKD1 + PKD2 (transhétérozygotes)*

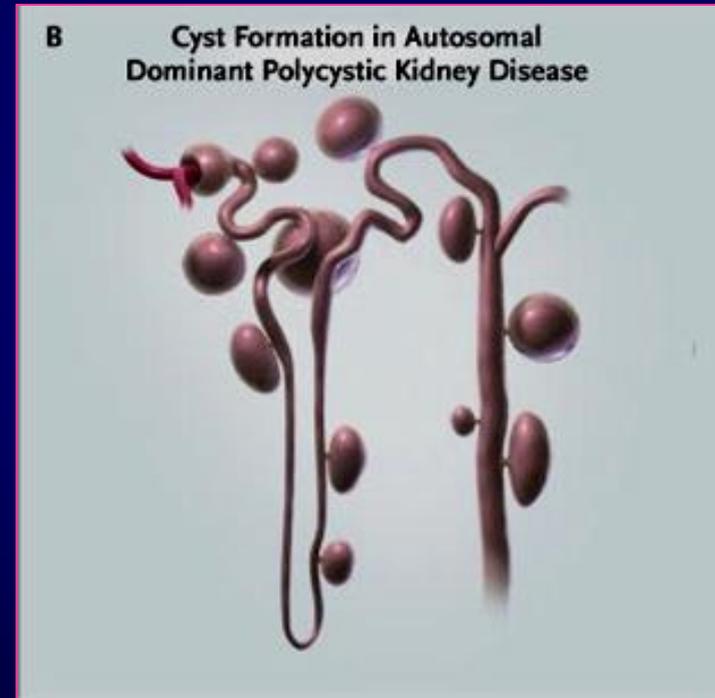
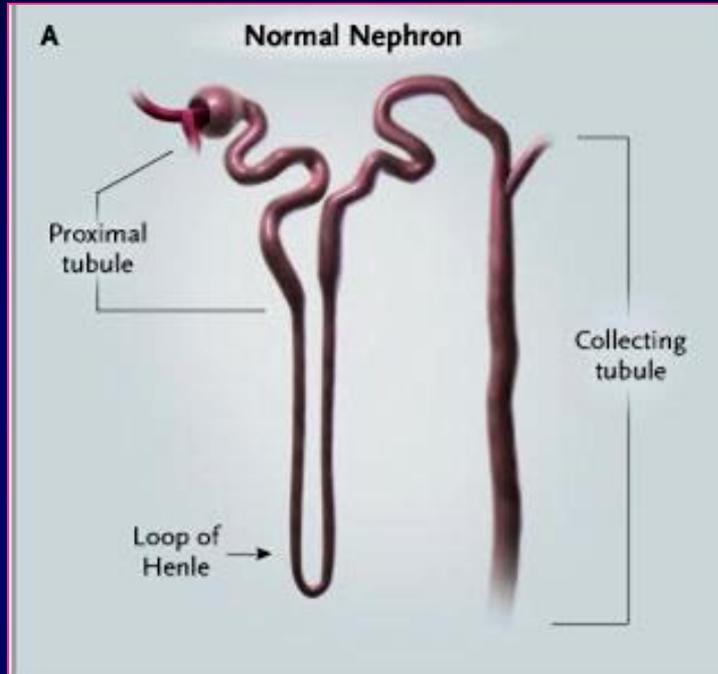


# PKHRD : *Formes cliniques*

- PKD1 vs PKD2 :
  - plus sévère
  - début plus précoce (27,4 vs 41,4)
  - IRC plus précoce (53,4 vs 72,7)
  - hypertension plus précoce (34,8 vs 49,7)
  - hypertension juvénile plus fréquente



# PKRD : *Formation des kystes*



développement des kystes par un phénomène de « hernie », à partir de n'importe quel segment du tube, avec fermeture rapide de la communication



# PKRD : *Anatomie*



- Taille des kystes: de quelques mm à plusieurs cm
- Contenu: liquide clair, trouble ou chocolat
- Taille des reins: 15 à 40 cm

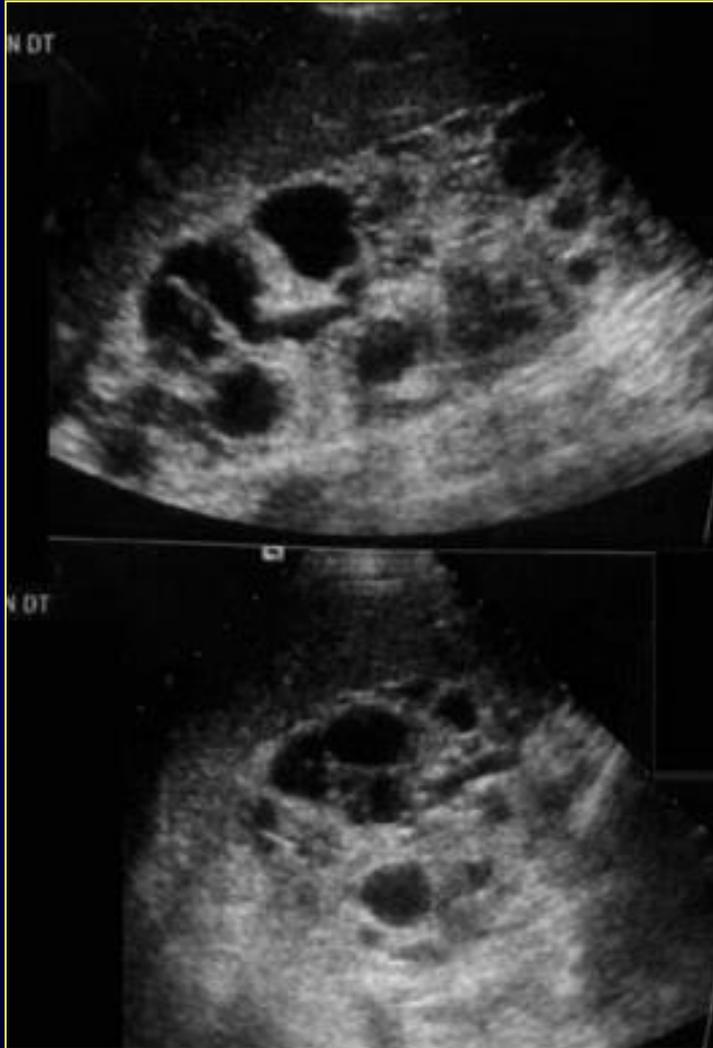


# PKHRD : *Clinique*

- Début clinique le plus souvent vers 30 ans,
- Evolution progressive vers IR, sur 10 à 20 ans
- Caractéristiques cliniques:
  - *gros rein,*
  - *hématurie,*
  - *polyurie*
  - *HTA*
- Complications : douleurs, infection, lithiases
- Association fréquente à des kystes hépatiques, pancréatiques et spléniques

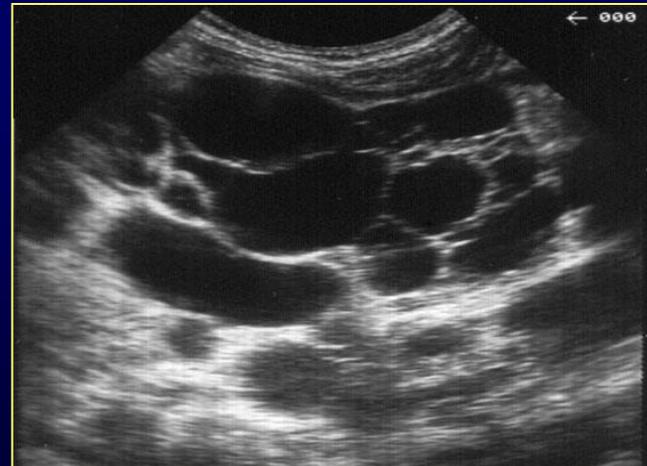


# PKRD : *Echographie*

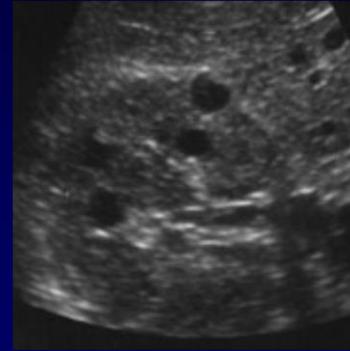


## Critères :

- Augmentation de taille des reins / âge
- Multiples macrokystes intrarénaux : nombre augmenté / âge



# Kystes multiples ou PKRD ?



	PKRD	KYSTES Mtp
Hérédité	TAD	non
Age de découverte	sujet jeune	> 50 ans
Taille des reins	néphromégalie	normale
Kystes hépatiques	fréquents	absents
Autres anomalies	kystes pancréas anévrismes i.c.	non
Insuffisance rénale	oui	non



# Prévalence des kystes simples en échographie dans la population générale

Age	Prévalence
15-29	0%
30-49	1,7%
50-69	11,5%
50-70	22,1%

*David RAVINE et al An ultrasound renal cyst prevalence survey: specificity data for inherited renal cystic diseases. Am J Kidney Dis 1993 (sur une population de 728 Australiens)*



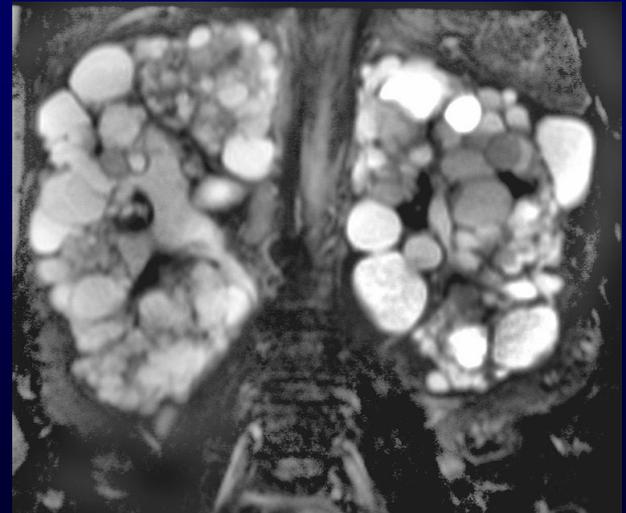
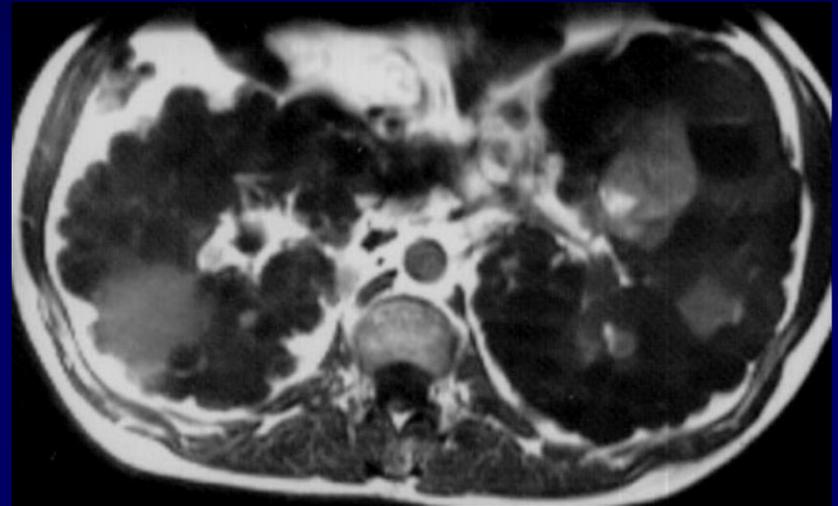
# PKRD : Critères de PEI-RAVINE

Age (années)	Critères diagnostiques échographiques	VPP (%)	VPN (%)
<b>Anciens critères de Ravine validés pour PKD1</b>			
15-29	≥ 2 kystes unilatéraux ou bilatéraux	99	88
30-39	≥ 2 kystes dans chaque rein	100	87
40-59	≥ 2 kystes dans chaque rein	100	95
≥ 60	≥ 4 kystes dans chaque rein	100	100
<b>Critères révisés de Pei unifiés PKD1 et PKD2</b>			
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
<b>Critères d'exclusion de Pei</b>			
15-29	≤ 1 kyste	97	91
30-39	≤ 1 kyste	94	98
40-59	≤ 2 kystes	97	100
≥ 60	≤ 4 kystes dans chaque rein	100	100

- Il existe cependant, chez les sujets à risque entre 15 et 29 ans, un taux de 14% de faux négatifs, correspondant en majorité à des cas *PKD2*.
- Un diagnostic d'exclusion (VPN de 100%) pourra, par contre, être retenu en présence de ≤ 2 kystes chez tout apparenté de plus de 40 ans.

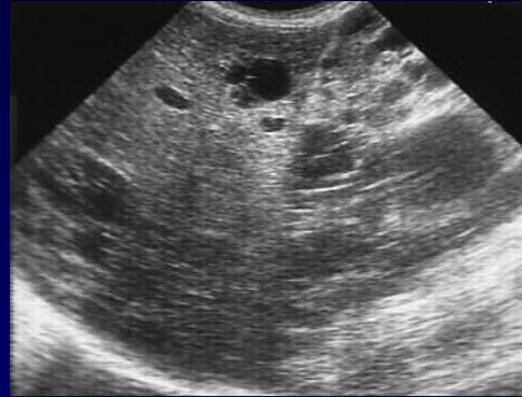


# PKRD



# PKRD : *Autres localisations kystiques*

- Foie
- Pancréas
- Rate
- Ovaires
- Vésicules séminales
- ....



# PKRD : complications

- En cas de douleur  $\pm$  hématurie, rechercher :
  - Une hémorragie intra-kystique
  - Une rupture de kyste
  - Un kyste sous tension
- En cas de douleur avec fièvre, rechercher :
  - Un kyste surinfecté

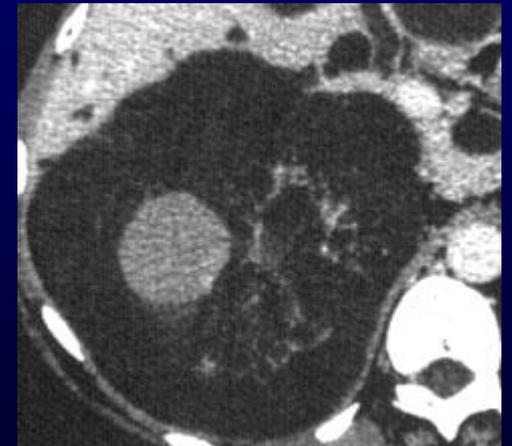
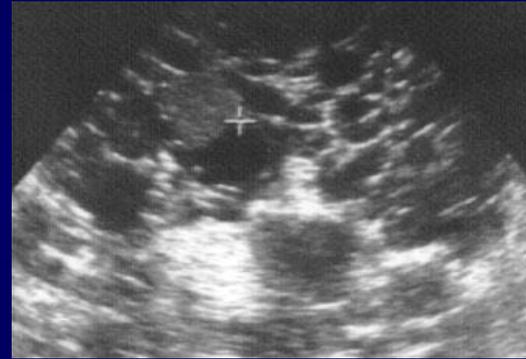
Toutes ces complications se traduisent par la présence d'échos intra-kystiques



# PKRD: *douleur-hématurie*

Hémorragie intra-kystique:

- Kyste échogène
- TDM: hyperdense puis coque

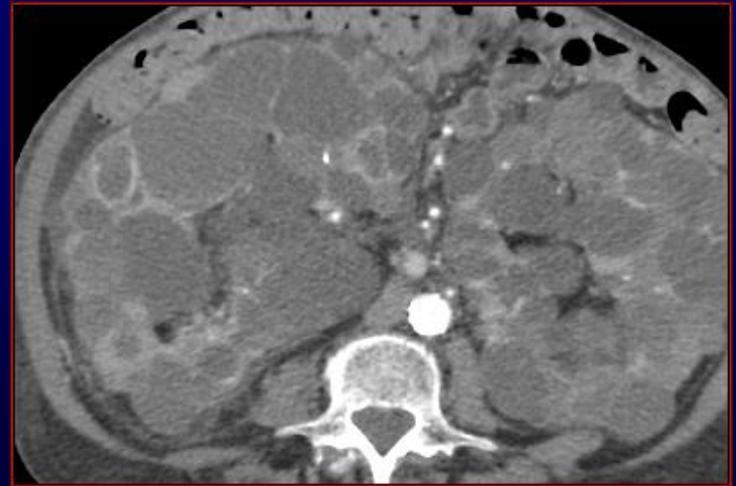
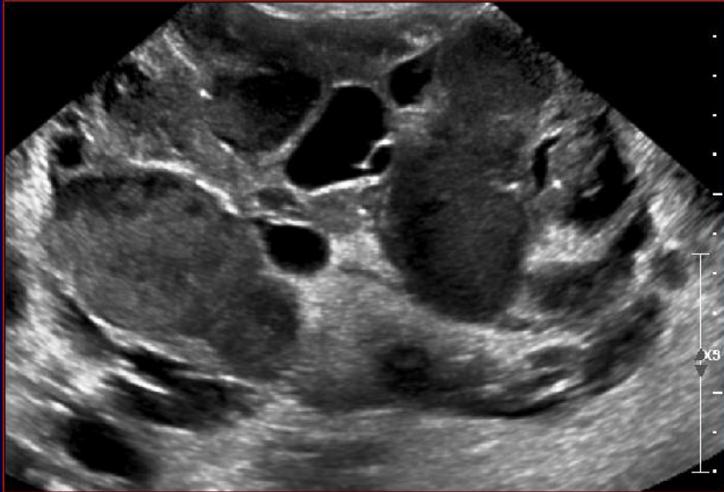


# PKRD: *douleur-fièvre*



Infection intra-kystique:

- Kyste échogène
- TDM: souvent négatif



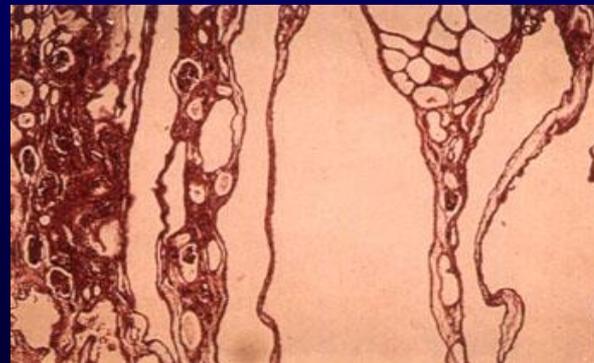
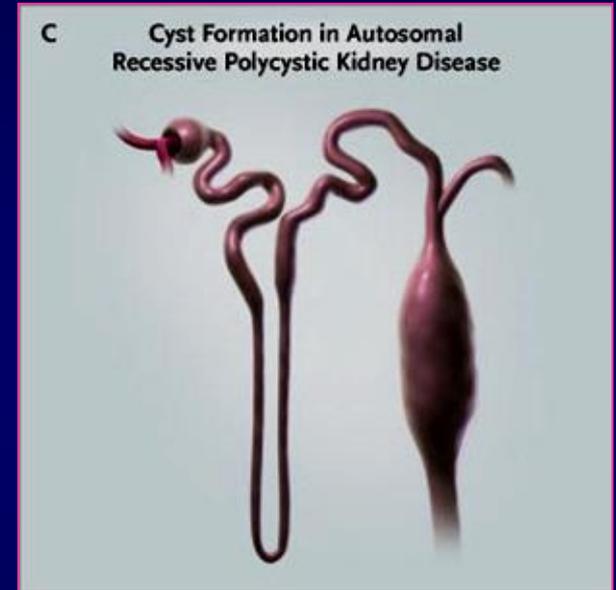
# Polykystose rénale autosomique récessive (PKRR)

- Maladie héréditaire beaucoup plus rare
  - *incidence de 1/20.000 naissances*
  - *hétérozygotes porteurs : 1/70*
- Mutation du gène PKHD1
  - *sur le bras court du chromosome 6p*
  - *code pour la fibrocystine (protéine transmembranaire)*
- Spectres de la maladie :
  - *prédominance rénale : risque d'IRC*
  - *prédominance hépatique: risque d'IHC et d'HTP*

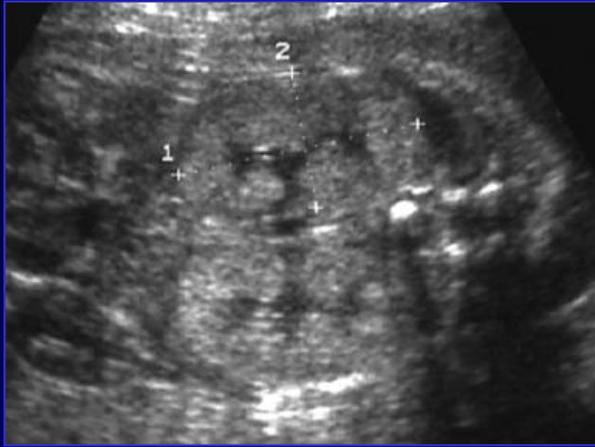


# Polykystose rénale autosomique récessive (PKRR)

- Sur le plan morphologique :
  - Absence de kystes « vrais »
  - C'est une dilatation de la lumière des tubes collecteurs
  - Elle démarre dans la médulla, puis s'étend au cortex



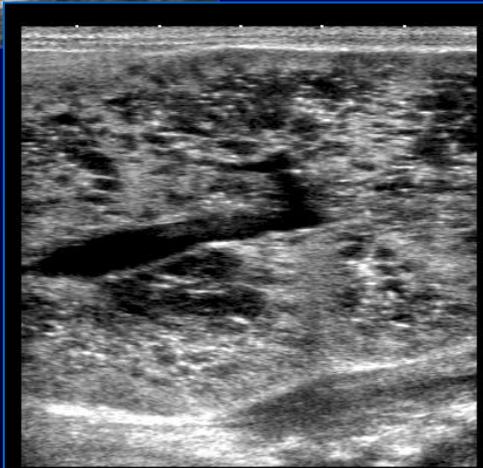
# PKRR : *Echographie*



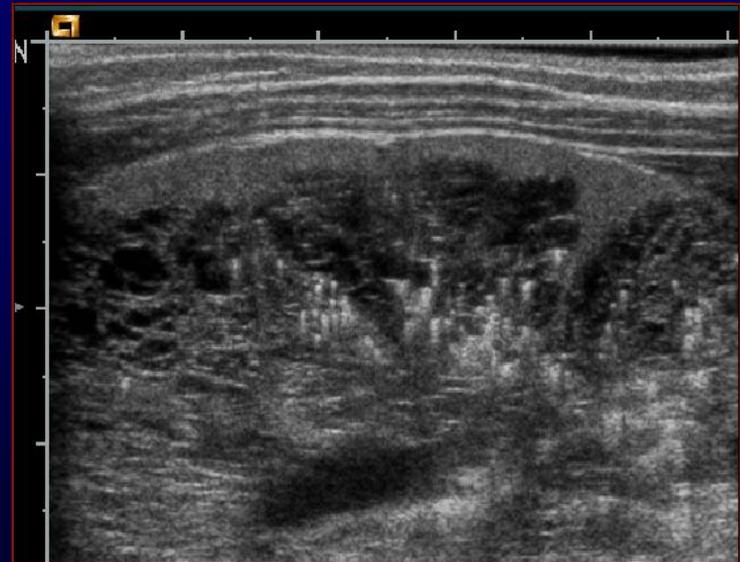
- En ante-natal
  - Gros reins globalement hyper-échogènes sans différenciation cortico-médullaire ou avec inversion du gradient.



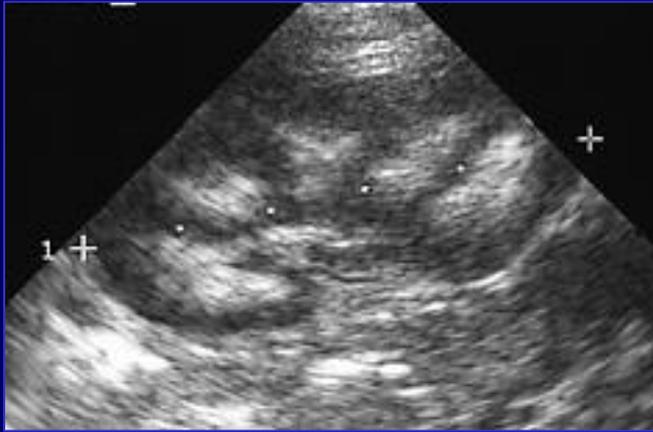
- En néo-natal :
  - Bande hypo-échogène périphérique
  - Micro-kystes médullaires
  - Oligamnios,
  - Hypoplasie pulmonaire



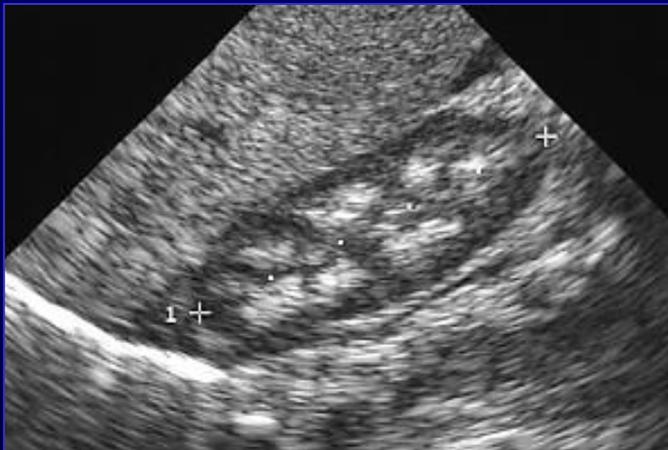
# PKRR : *Echographie*



# PKRR : *Echographie*



- Adolescents et adultes jeunes
  - reins augmentés de taille
  - inversion de la différenciation CM (DD = néphrocalcinose)
  - multiples petits kystes
  - hépatomégalie, hyper-échogène
  - dilatation VBIH,
  - signes d 'HTP (pronostic).



# Les Maladies Polykystiques Héréditaires :

*2- néphronoptose et maladie kystique  
de la médullaire*



# La Néphronophtise Familiale

- Maladie à transmission autosomique récessive
- Trois formes :
  - mutation du gène NPH1 (juvénile) : néphrocystine
  - mutation du gène NPH2 (infantile) : inversine
  - mutation du gène NPH3 (adolescent) : ?
- Clinique :
  - perte de sel
  - retard de croissance
  - polyurie
  - anémie
  - IRC progressive (*15% des transplantations rénales de l'enfant*)

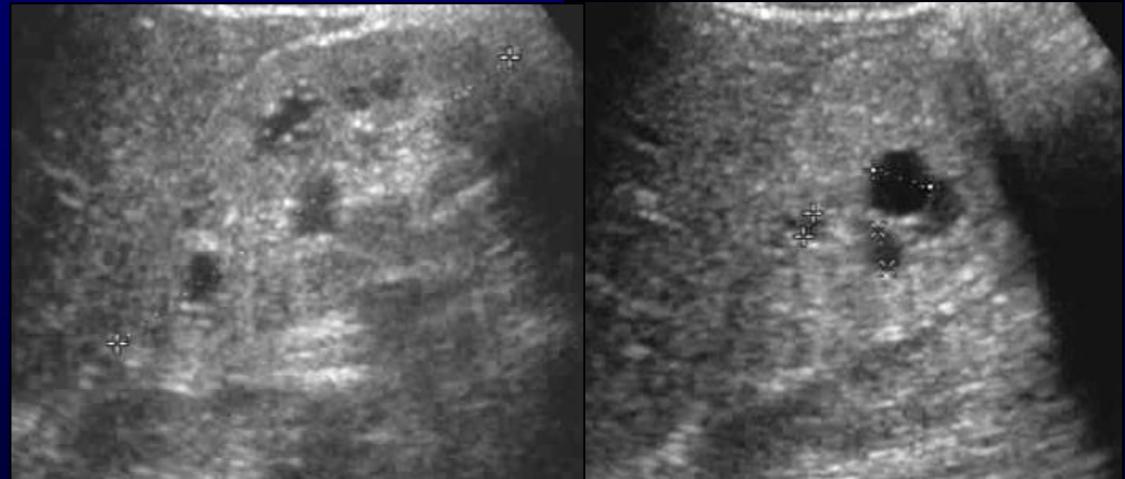


# Néphronoptise : *Imagerie*

- Kystes développés au dépend des tubes collecteurs, souvent riches en protéines



- Echographie :
  - *Reins de petite taille dé-différenciés*
  - *Kystes médullaires ou de la jonction CM*
  - *Absence de kystes dans 25% des cas*



# Syndromes Héréditaires Prolifératifs

*1- sclérose tubéreuse de Bourneville*



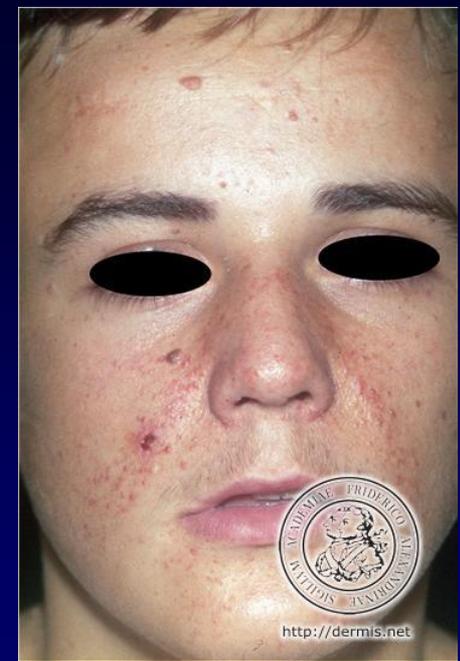
# Sclérose Tubéreuse de Bourneville

- Autosomique dominante
- Incidence variable :
  - 1 à 7 pour 150 000
  - nombreuses mutations spontanées (65-75% des patients)
- Génétique : 2 gènes (tumor suppressor)
  - gène **TSC1** :
    - sur le bras court du chromosome 9
    - protéine concernée : **l'hamartine**
  - gène **TSC2** :
    - sur le bras court du chromosome 16
    - protéine concernée : la **tubérine**
    - concerne 75% des mutations spontanées
    - forme plus sévère (sur le plan rénal, neurologique et cutané)



# STB : peau

- Angiofibromes de la face
- Évolution avec le temps



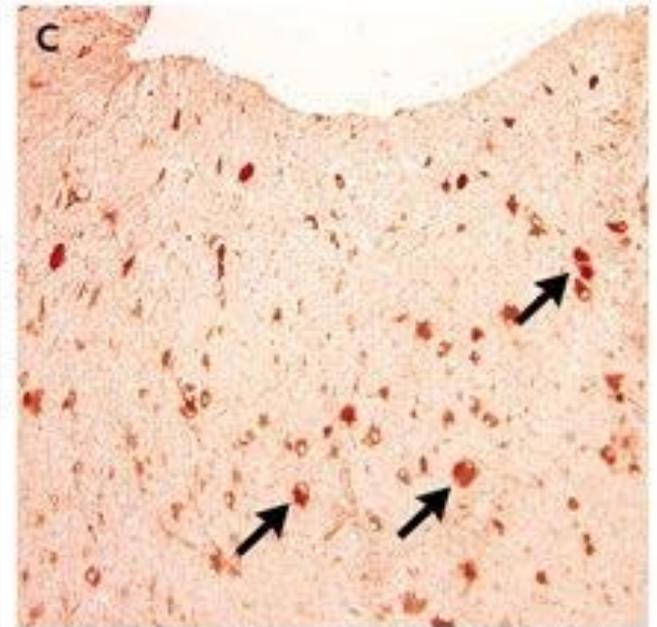
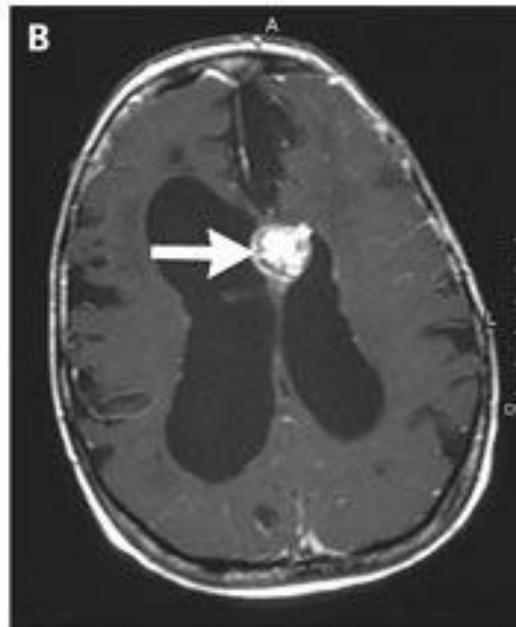
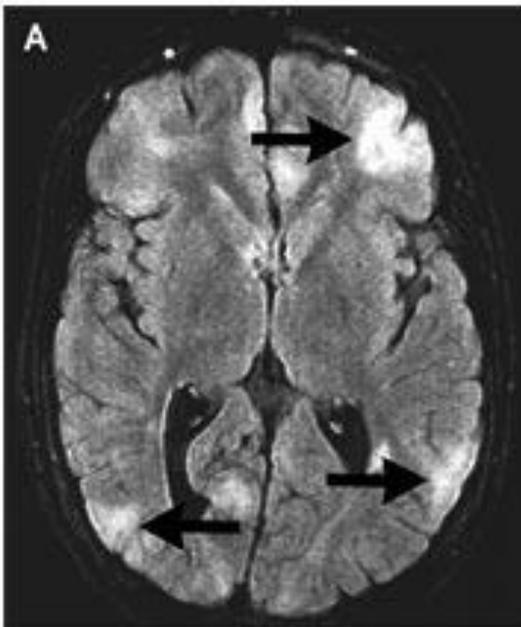
# STB : atteinte neurologique

- *Clinique*

- Epilepsie 70 à 80% des patients
- Troubles cognitifs
- Anomalies comportement : autisme

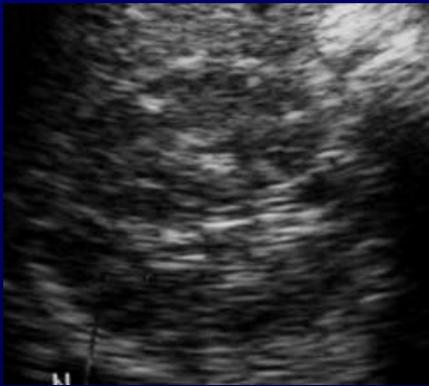
- *Lésions encéphaliques :*

- tubercule cortical
- nodule glial sous-épendymaire
- astrocytome à C. géantes (5%)
- hamartome rétinien

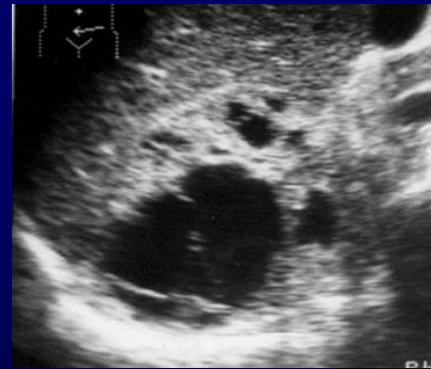


# STB : lésions rénales

- Des kystes macro-ou microscopiques (enfant)
- Des AML macro ou microscopiques (adulte)
- L'association des deux types de lésions
- Augmentation du nombre des lésions avec l'âge



AMLs

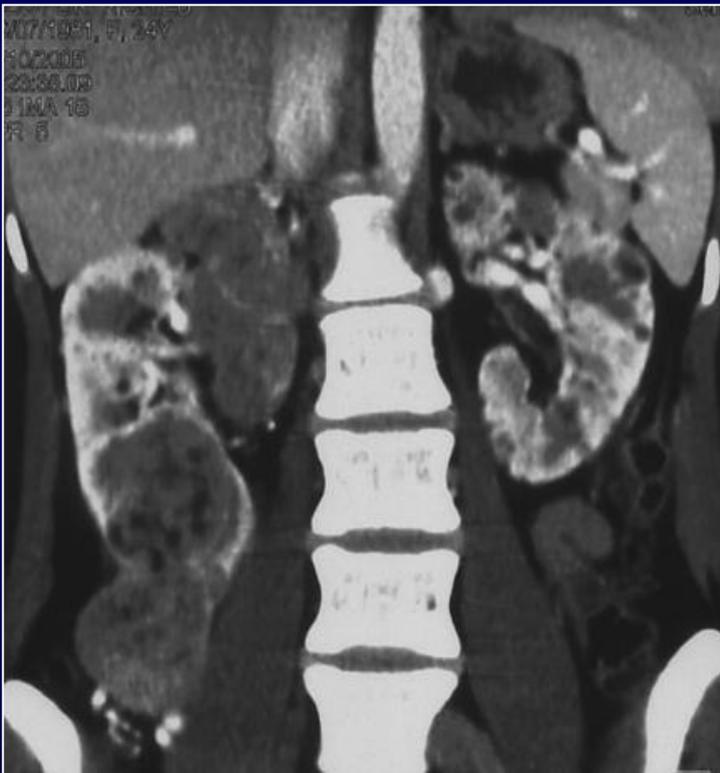


kystes

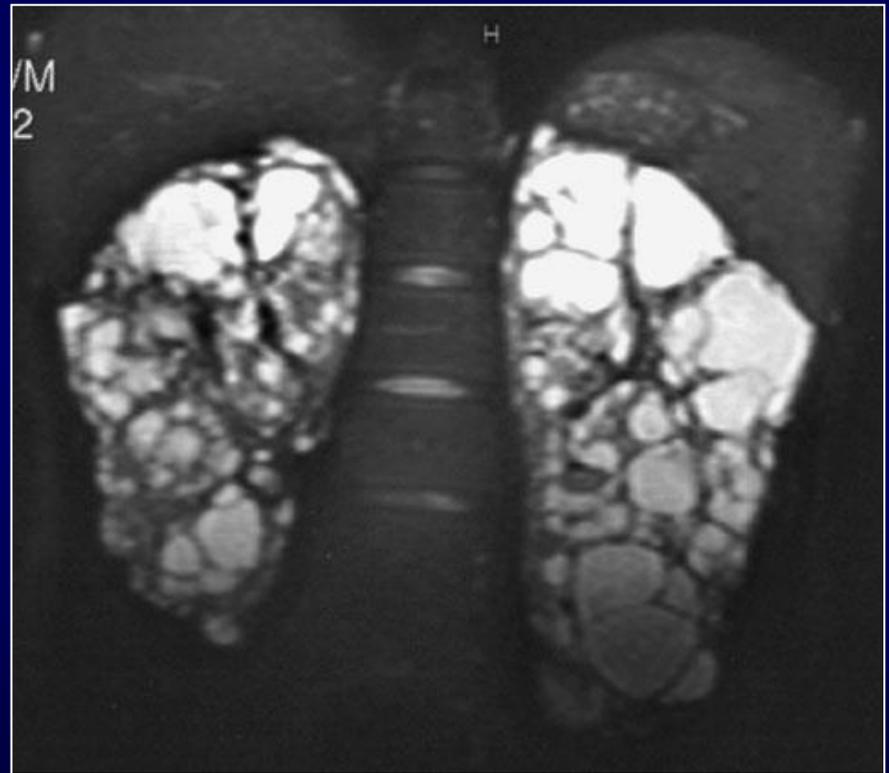


# STB : lésions rénales

AMLs multiples



Forme polykystique



# Syndromes Héréditaires Prolifératifs

*2- Maladie de von Hippel-Lindau*



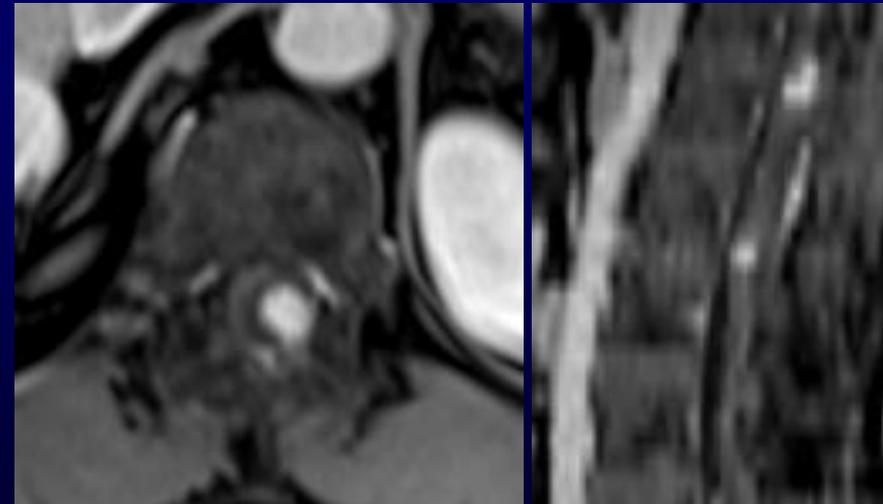
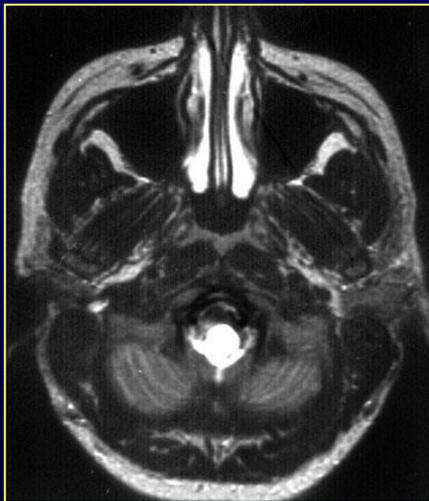
# Maladie de von Hippel-Lindau

Tumor	Frequency	Mean age of onset
Retinal hemangioblastomas	60%	25y
Cerebellar and spinal hemangioblastomas	65%	33y
Endolymphatic sac tumors	10%	22y
Renal clear cell carcinomas and cysts	45%	39y
Pheochromocytomas	20%	30y
Pancreatic cysts, microcystic serous adenomas, neuroendocrine tumors	35-70%	36y
Epididymal and broad ligament cystadenomas	> 50% of male	unknown



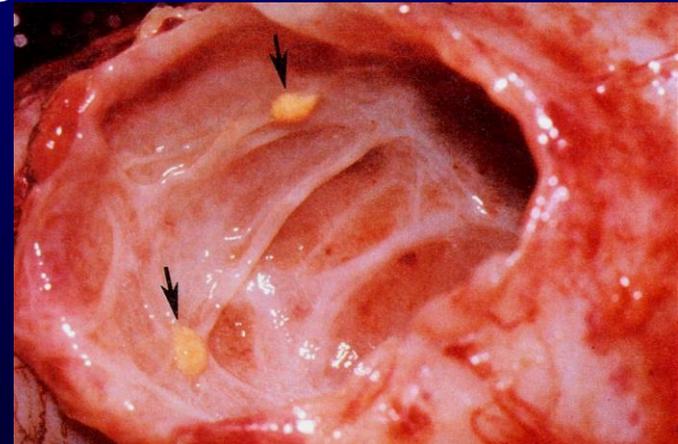
# Maladie de von Hippel-Lindau

- Localisations neurologiques :
  - hémangioblastome rétinien 45-59%
  - hémangioblastome cérébelleux 40-72%
  - hémangioblastome médullaire 5%



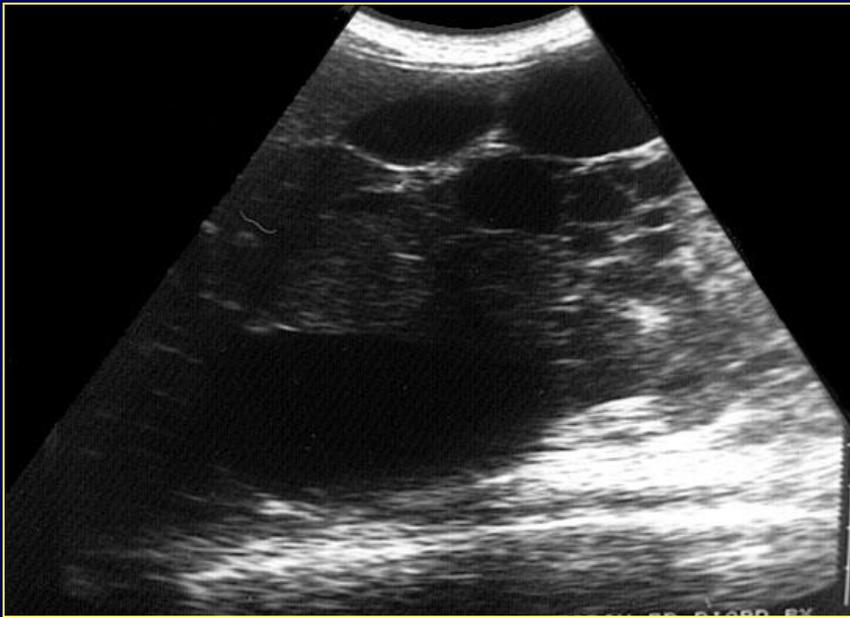
# VHL : *Lésions rénales*

- Au niveau du rein : « continuum du kyste simple au carcinome »
  - kystes simple à paroi faite d'une couche mono-cellulaire
  - kystes atypiques à deux ou trois rangées de cellules claires
  - kystes à épithélium dysplasique
  - kystes avec projections papillaires dans la lumière
  - kystes avec petits nodules pariétaux à CC
  - lésions kystiques malignes
  - carcinomes solides à cellules claires

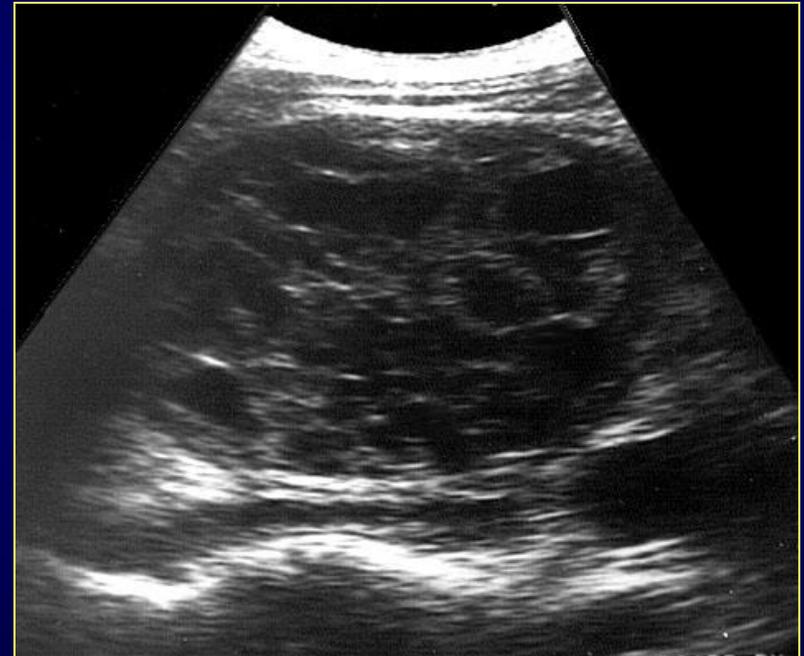


# VHL : *Lésions rénales*

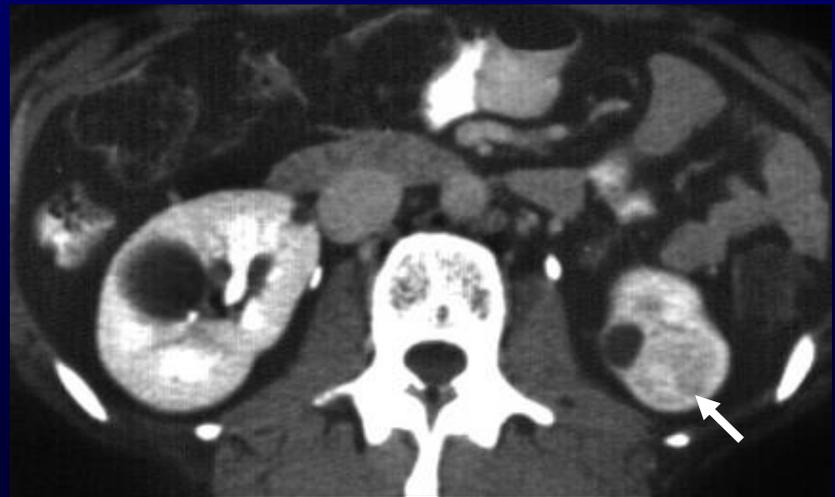
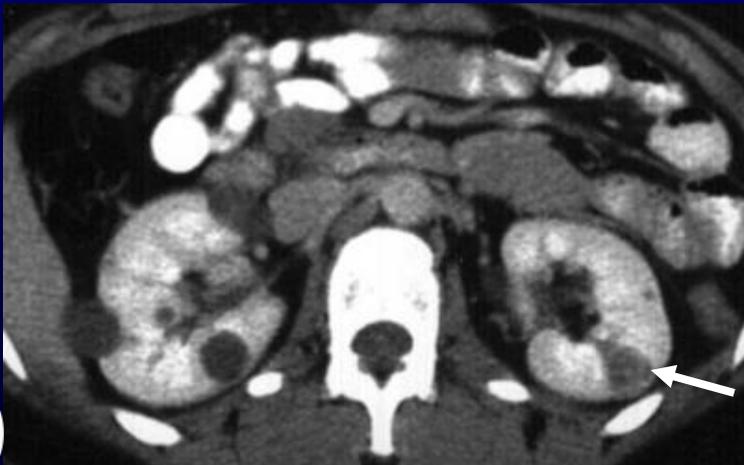
Kystes et tumeur solide



Kystes et tumeur kystique



# VHL : *Lésions rénales*



# Maladie kystique rénale acquise

- Conséquence de l'IRC, liée à l'urémie prolongée
- Se rencontre après plusieurs années (sous hémodialyse ou dialyse péritonéale)
- Peut régresser après transplantation ou rétablissement d'une FR normale
- non dépendant de l'âge et de la néphropathie

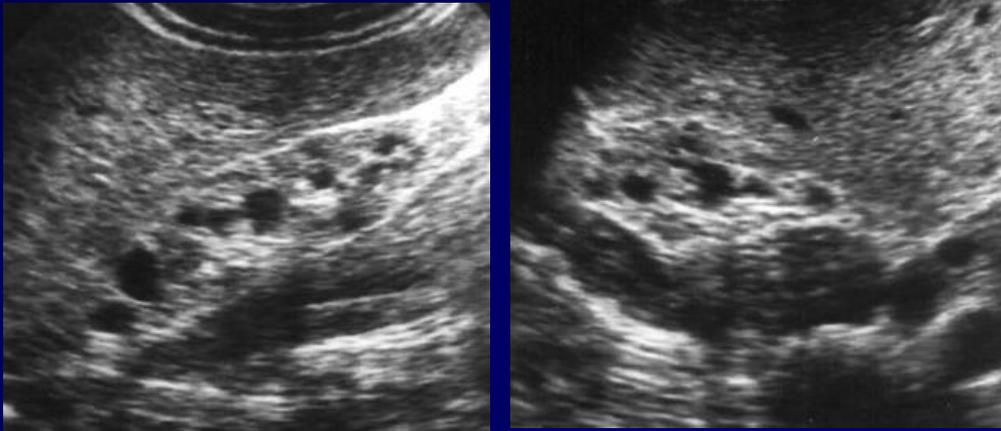


# Maladie kystique rénale acquise

- Théorie :
  - l'urémie chronique favoriserait :
    - l'accumulation de substances mitogènes
    - l'inhibition de l'apoptose
- Macroscopie :
  - multiples petits kystes (90% <0.6 cm) cortico-médullaires
  - épithélium hyperplasique
- Prévalence :
  - après 3 ans : 10 à 20%
  - après 5 ans : 40 à 60%
  - après 10 ans : 90%



# Maladie kystique rénale acquise



- Reins et kystes de petite taille
- Incidence des tumeurs rénales associées :
  - 3 à 6 fois supérieure / population générale
  - 2 à 7% des patients vont développer un cancer du rein (8-9 ans)

