



LA POLYKYSTOSE RÉNALE AUTOSOMIQUE DOMINANTE

SECONDE ÉDITION

Un livret pour les patients
et leurs familles

AIRG
France

www.airg-france.org

Certaines références dans le texte
concernant les noms de médicaments
et l'encadrement juridique
(transplantation d'organes, tests génétiques,
diagnostics prénatal et préimplantatoire)
sont propres à la France.

Pour les patients ne résidant pas en France,
des modifications seront apportées
par les médecins traitants.

Vous pouvez commander
ce livret à l'adresse suivante :

Association AIRG-France
BP 78
75261 Paris cedex 06

Tel : 01 53 10 89 98

ou le commander en ligne :
www.airg-France.org

Conception graphique et illustrations : ©Thibault Sartoris
Imprimé en France par l'imprimerie Grangé, 64000 Pau.

Dépot légal : mars 2010.

Ce livret est conçu pour informer et aider au mieux les patients atteints de **Polykystose Rénale Autosomique Dominante** (en abrégé, PKD dans ce livret) et leurs familles. Il détaille les aspects cliniques de la maladie, ses conséquences sur les reins et sur l'ensemble de l'organisme, explique les aspects de sa transmission héréditaire et précise les mécanismes qui contribuent à la formation, puis à la croissance des kystes caractéristiques de la PKD. Enfin une large place est faite aux différents traitements opposables à la maladie.

Destiné aux patients, ce livret a pour ambition de mettre à leur portée une information claire, complète et loyale sur la PKD. Bref, les repères utiles :

- *pour vivre avec la polykystose, et élaborer malgré les difficultés liées à la maladie des projets éclairés, vigoureux, et audacieux dans la vie personnelle, familiale, professionnelle, sportive ou sociale ;*
- *pour faciliter le dialogue entre le patient et ses interlocuteurs médecins - médecin référent bien sûr, et néphrologue ; certaines manifestations de la maladie étant déconcertantes, ou sources d'un vrai handicap : comment y faire face ensemble ?*
- *pour aider aussi au dialogue dans les familles, où l'impact de la maladie génétique est éminemment variable, entre « fardeau d'hérédité » et volonté de regarder la maladie en face : nous pouvons attester les émouvantes manifestations de solidarité au sein de nombreuses familles.*

La rédaction de ce livret sur la PKD a tenté de naviguer entre deux écueils : complexité excessive et simplification frustrante. Malgré le parti pris d'une rédaction dépouillée de termes trop spécialisés¹ pour des lecteurs non familiers de la biologie et de la médecine, certains pourront trouver ardues les chapitres concernant la génétique de la PKD, ou l'état de la recherche scientifique et médicale. Qu'ils n'hésitent pas à sauter quelques pages pour aborder directement les préoccupations qui sont les leurs : il n'est pas nécessaire de lire les chapitres dans l'ordre où ils sont présentés. D'autres pourront regretter la simplification parfois excessive de faits médicaux ou scientifiques complexes : ce livret n'est ni un traité de médecine, ni un article scientifique. Qu'ils n'hésitent pas à dialoguer avec leur médecin ou leur néphrologue pour tirer au clair ce qui mérite de l'être dans leur histoire personnelle.

1. Les mots techniques marqués d'un astérisque sont expliqués dans le lexique à la fin du livret.

Quelques mots des rédacteurs : néphrologues ou généticiens de différents horizons, impliqués durablement dans la Médecine d'adultes ou d'enfants, ils ont en commun une longue expérience de la prise en charge de patients atteints de PKD. Leur préoccupation commune a été de fournir un matériau susceptible de contribuer à une prise en charge optimale de la PKD en France et dans l'ensemble du monde francophone, ou au-delà.

L'AIRG-France (Association pour l'Information et la Recherche dans les maladies Rénales Génétiques), qui a sollicité cette seconde édition du livret Polykystose Rénale Autosomique Dominante et assure sa diffusion, milite depuis 20 ans pour diffuser les savoirs et favoriser la solidarité auprès des patients et le soutien à la recherche dans les maladies rénales génétiques.

Bonne lecture

Les auteurs

CATHERINE BONAÏTI	GÉNÉTIQUE ÉPIDÉMIOLOGIQUE ET STRUCTURE DES POPULATIONS HUMAINES, UNITÉ INSERM 535. HÔPITAL PAUL BROUSSE, VILLEJUIF, FRANCE
MATTHIAS BÜCHLER	SERVICE DE NÉPHROLOGIE ET IMMUNOLOGIE CLINIQUE. CHU-HÔPITAL BRETONNEAU, TOURS, FRANCE
DOMINIQUE CHAUCHEAU	SERVICE DE NÉPHROLOGIE ET IMMUNOLOGIE CLINIQUE. CHU- HÔPITAL RANGUEIL, TOULOUSE, FRANCE
CLAUDE FEREC	GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE ET GÉNÉTIQUE ÉPIDÉMIOLOGIQUE, UNITÉ INSERM 613. LABORATOIRE DE GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE. CHU-HÔPITAL MORVAN, BREST, FRANCE
MARIE-FRANCE GAGNADOUX	SERVICE DE NÉPHROLOGIE PÉDIATRIQUE. CHU- HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES, PARIS, FRANCE
LAURENCE HEIDET	CENTRE DE RÉFÉRENCES MARHEA (MALADIES RÉNALES HÉRÉDITAIRES DE L'ENFANT ET DE L'ADULTE). CHU- HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES, PARIS, FRANCE
DOMINIQUE JOLY	SERVICE DE NÉPHROLOGIE ADULTE. CHU- HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES, PARIS, FRANCE
MICHELINE LEVY	COURBEVOIE, FRANCE
YVES PIRSON	SERVICE DE NÉPHROLOGIE. CLINIQUES UNIVERSITAIRES SAINT-LUC, BRUXELLES, BELGIQUE
ROSER TORRA	MALADIES RÉNALES HÉRÉDITAIRES, DÉPARTEMENT DE NÉPHROLOGIE. FONDATION PUIGVERT, BARCELONE, ESPAGNE

Coordination : Micheline Lévy

S O M M A I R E

QUELQUES CONNAISSANCES INDISPENSABLES SUR LES REINS	7
Le rein normal	
QUELQUES CONNAISSANCES INDISPENSABLES EN GÉNÉTIQUE	13
Les chromosomes	
Les gènes	
Les protéines, produits des gènes	
La variabilité de l'ADN	
La transmission des maladies dans les familles	
QU'EST-CE QUE LA POLYKYSTOSE RÉNALE AUTOSOMIQUE DOMINANTE (PKD) ?	25
Les kystes des reins	
L'atteinte des organes autres que les reins	
La transmission	
Les gènes et leurs protéines	
Sa fréquence	
QUAND ET COMMENT DÉPISTER LA PKD ?	35
Circonstances de découverte	
A quel âge les kystes sont-ils découverts ?	
Comment dépister les kystes ?	
A quel âge faut-il faire une échographie ?	
Quels sont les avantages et les inconvénients du dépistage ?	
Et le diagnostic génétique ?	
L'ATTEINTE RÉNALE	47
Le développement et la croissance des kystes rénaux	
L'analyse des urines	
Les douleurs	
L'hématurie	
Les calculs (ou lithiase)	
L'infection urinaire	

Le cancer du rein
L'hypertension artérielle
L'insuffisance rénale

L'ATTEINTE DES ORGANES AUTRES QUE LES REINS 65 DANS LA PKD

Les complications hépatiques
Les complications cardiaques
Les complications thoraciques
Les anévrismes des artères du cerveau
Les autres atteintes

PRISE EN CHARGE, SURVEILLANCE, TRAITEMENTS 79 ET MODE DE VIE

Que savoir et que faire en cas de complication aiguë ?

J'ai une douleur abdominale. Que faire ?

J'ai de la fièvre. Que faire ?

Vivre avec la PKD

Les kystes sont connus, la pression artérielle est normale

Il existe une hypertension artérielle, la fonction des reins est normale

La fonction des reins devient insuffisante

Quelles précautions prendre pour éviter la progression
de l'insuffisance rénale ?

Et si l'insuffisance rénale progresse ?

La vie au quotidien

J'appartiens à une famille PKD et j'ignore si j'ai des kystes

La grossesse

DIALYSE ET TRANSPLANTATION 103

La dialyse

La transplantation ou greffe rénale

La transplantation du foie

La grossesse après transplantation rénale

LA PKD CHEZ L'ENFANT 117

La PKD est découverte chez un enfant

Cet enfant présente des manifestations rénales

Cet enfant ne présente aucune manifestation rénale

La PKD est découverte chez un fœtus
La PKD est connue dans la famille
La PKD n'est pas connue
Quelle est l'évolution ?
Est-on toujours sûr du diagnostic de PKD ?
Les traitements dans le futur

RECHERCHE EXPÉRIMENTALE ET CLINIQUE. 127 AVANCÉES DANS LE TRAITEMENT

Comment se forment les kystes rénaux ?
Les théories sur la formation des kystes
Le développement de nouveaux traitements
Une cible de traitement « directe »
Les cibles de traitement « indirectes »
Perspectives

LES AUTRES MALADIES HÉRÉDITAIRES ASSOCIÉES 141 À DES KYSTES MULTIPLES DES DEUX REINS

Polykystose rénale autosomique récessive
Sclérose tubéreuse de Bourneville
Maladie de von Hippel Lindau
Anomalies du facteur HNF-1 β
Syndrome oro-facio-digital de type I

ANNEXES 147

Le système rénine-angiotensine et ses bloqueurs
Les essais thérapeutiques
L'encadrement juridique de la transplantation en France
Le conseil génétique
L'encadrement juridique des tests génétiques en France
Les tests génétiques en accès libre sur Internet
Le diagnostic prénatal en pratique
Le diagnostic préimplantatoire en pratique
L'encadrement juridique des diagnostics prénatal et préimplantatoire en France

LEXIQUE 161

ASSOCIATION AIRG-FRANCE 177