



LA POLYKYSTOSE RENALE AUTOSOMIQUE RÉCESSIVE

Un livret pour les parents
et les patients

AIRG
France

www.airg-france.org

Certaines références dans le texte
concernant les noms de médicaments
et l'encadrement juridique
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

Dépôt légal : janvier 2013

Ce livret est conçu pour informer et aider au mieux les parents des enfants atteints de **Polykystose Rénale Autosomique Récessive** (en abrégé, **PKR** dans ce livret) et les enfants eux-mêmes lorsqu'ils grandissent.

Il détaille les aspects cliniques de la maladie, ses conséquences sur les reins, le foie et sur l'ensemble de l'organisme ; il explique les caractéristiques de sa transmission héréditaire et tente de préciser les mécanismes qui contribuent à la formation des lésions.

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

- pour vivre avec la maladie, et élaborer malgré les difficultés des projets d'avenir ;
- pour faciliter le dialogue entre les parents, et les enfants eux-mêmes et les interlocuteurs médecins ; certaines manifestations de la maladie étant déconcertantes, ou sources d'un vrai handicap : comment y faire face ensemble ?

La rédaction de ce livret a tenté de naviguer entre deux écueils : complexité et simplification. Malgré le parti pris d'une rédaction dépouillée de termes¹ trop spécialisés pour des lecteurs non familiers de la biologie et de la médecine, certains pourront trouver ardu certains chapitres. 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 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 leurs médecins pour tirer au clair ce qui mérite de l'être.

Quelques mots des rédacteurs : médecins ou généticiens de différents horizons, impliqués durablement dans la Médecine d'enfants ou d'adultes, ils ont en commun une longue expérience de la prise en charge de patients atteints de PKR. Leur préoccupation commune a été de fournir un matériau susceptible de contribuer à une prise en charge optimale de la PKR.

L'AIRG-France (Association pour l'Information et la Recherche dans les maladies Rénales Génétiques), qui a sollicité cette édition du livret Polykystose Rénale Autosomique Récessive et assure sa diffusion, milite plus de 20 ans pour transmettre les connaissances, favoriser la solidarité auprès des patients et soutenir à la recherche dans les maladies rénales génétiques.

Bonne lecture

1. Beaucoup de termes sont expliqués dans le Lexique à la fin du livret.

LES AUTEURS

CATHERINE BONAÏTI	GÉNÉTIQUE ÉPIDÉMIOLOGIQUE ET STRUCTURE DES POPULATIONS HUMAINES, UNITÉ INSERM 535. CHU - HÔPITAL PAUL BROUSSE. VILLEJUIF.
DOMINIQUE CHAUVEAU	NEPHROLOGIE ADULTE. CHU - RANGUEIL. TOULOUSE.
ERICK DENAMUR	UFR DE MÉDECINE. PARIS 7 DENIS DIDEROT. PARIS.
MARIE-FRANCE GAGNADOUX	NÉPHROLOGIE PÉDIATRIQUE. CHU - HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES. PARIS.
ODILE GORIA	HÉPATO-GASTRO-ENTÉROLOGIE. CHU - HÔPITAL CHARLES NICOLLE. ROUEN.
DALILA HABES	HÉPATOLOGIE PÉDIATRIQUE. CHU - HÔPITAL DE BICÊTRE. LE KREMLIN BICÊTRE.
LAURENCE HEIDET	CENTRE DE RÉFÉRENCES MARHEA (MALADIE RÉNALES HÉRÉDITAIRES DE L'ENFANT ET DE L'ADULTE). CHU - HÔPITAL NECKER-ENFANTS MALADES. PARIS.
EMMANUEL JACQUEMIN	HÉPATOLOGIE PÉDIATRIQUE. CHU - HÔPITAL DE BICÊTRE. LE KREMLIN BICÊTRE.
MICHELINE LEVY	COURBEVOIE.
CHANTAL LOIRAT	NÉPHROLOGIE. CHU - HÔPITAL ROBERT DEBRÉ. PARIS.
CAROLINE ROUSSET-RIVIERE	PÉDIATRIE MULTIDISCIPLINAIRE. CHU - HÔPITAL LA TIMONE ENFANTS. MARSEILLE.
MICHEL TSIMARATOS	PÉDIATRIE MULTIDISCIPLINAIRE. CHU - HÔPITAL LA TIMONE ENFANTS. MARSEILLE.

ONT ÉGALEMENT PARTICIPÉ À LA RÉDACTION

JEAN-LUC ANDRE	NÉPHROLOGIE. CHU - HÔPITAL D'ENFANTS DE BRABOIS. VANDŒUVRE LES NANCY.
MARIE-CECILE AUBRY	GYNÉCOLOGIE-OBSTÉTRIQUE. MÉDECINE DE LA REPRODUCTION. CHU - HÔPITAL ANTOINE BÉCLÈRE. CLAMART.
GUILLAUME BOBRIE	MÉDECINE VASCULAIRE ET HYPERTENSION ARTÉRIELLE. CHU - HÔPITAL EUROPÉEN GEORGES POMPIDOU. PARIS.
RAJA BRAUNER	ENDOCRINOLOGIE PÉDIATRIQUE. CHU - HÔPITAL DE BICÊTRE, LE KREMLIN BICÊTRE.
FADI FAKHOURI	NEPHROLOGIE ET IMMUNOLOGIE. CHU DE NANTES.
MARIE-CLAIRE GUBLER	UNITÉ 574 INSERM. CHU - HÔPITAL NECKER ENFANTS MALADES, PARIS.
MERAL GUNAY-AGUN	MEDICAL GENETICS BRANCH, NATIONAL HUMAN GENOME RESEARCH INSTITUTE, BETHESDA, ÉTATS-UNIS.
LAURENCE MICHEL-CALEMARD	ENDOCRINOLOGIE MOLÉCULAIRE ET MALADIES RARES. CENTRE DE BIOLOGIE ET PATHOLOGIE EST. GROUPEMENT HOSPITALIER EST, BRON.

COORDINATION : MICHELINE LÉVY

SOMMAIRE

QU'EST CE QUE LA POLYKYSTOSE RÉNALE AUTOSOMIQUE RÉCESSIVE ?	7
QUELQUES CONNAISSANCES INDISPENSABLES EN GÉNÉTIQUE	9
Les supports de l'information génétique La transmission des maladies dans les familles	
LES REINS NORMAUX	25
Quelques données indispensables Le développement normal des reins Aspects échographiques pendant la grossesse	
LE FOIE NORMAL	35
Quelques données indispensables Le développement normal des voies biliaires intra-hépatiques Aspects échographiques pendant la grossesse	
QU'EST-CE QUE LA POLYKYSTOSE RÉNALE AUTOSOMIQUE RÉCESSIVE (SUITE) ?	43
L'ATTEINTE RÉNALE	53
Les anomalies des reins Les aspects échographiques pendant la grossesse Les formes de PKR incompatibles avec la vie Les formes sévères de PKR chez le nouveau-né et le nourrisson Les formes de PKR de révélation tardive	
PRISE EN CHARGE ET TRAITEMENT DE LA MALADIE RÉNALE	63
Les formes de PKR incompatibles avec la vie Les formes sévères de PKR chez le nouveau-né et le nourrisson Les formes habituelles de PKR chez l'enfant	
DIALYSE ET TRANSPLANTATION RÉNALE	91
Les formes sévères de PKR chez le nouveau-né et le nourrisson Les formes habituelles de PKR chez l'enfant	
L'ATTEINTE HÉPATIQUE	111
Les anomalies du foie La maladie hépatique	

<p>PRISE EN CHARGE ET TRAITEMENTS DE LA MALADIE HÉPATIQUE. TRANSPLANTATION HÉPATIQUE</p> <p>La maladie rénale est connue La maladie hépatique est reconnue Transplantation hépatique</p>	119
<p>LA POLYKYSTOSE RÉNALE AUTOSOMIQUE RÉCESSIVE CHEZ L'ADULTE</p> <p>La maladie rénale La maladie hépatique La grossesse</p>	129
<p>GROS REINS HYPERÉCHOGÈNES ISOLÉS</p>	141
<p>GÈNE ET DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE</p> <p>Gène, protéine et mutations Le diagnostic génétique moléculaire</p>	145
<p>LA RECHERCHE</p> <p>Recherche fondamentale. Les outils Recherche clinique. Les outils Étapes fondatrices de la recherche sur la PKR Étapes suivantes Perspectives pharmacologiques Recherche clinique. Résultats et perspectives</p>	153
<p>ANNEXES</p> <p>Encadrement juridique de la transplantation rénale en France La transplantation hépatique Encadrement juridique des diagnostics génétiques en France Encadrement juridique de la scolarisation de l'enfant ayant une maladie chronique Réglementation des échographies pendant la grossesse Réglementation du traitement par l'hormone de croissance Fonction rénale Pression artérielle Liquide amniotique</p>	175
<p>LEXIQUE</p>	197
<p>ASSOCIATION AIRG-FRANCE</p>	221