

**REPUBLIQUE ALGERIENNE DEMOCRATIQUE ET POPULAIRE**

**Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche Scientifique**

**Université Mouloud MAMMARI de Tizi Ouzou**

**(UMMTO)**



**Faculté des Sciences Biologiques et des  
Sciences Agronomiques.**

**Département de Biologie**

**Mémoire présenté en vue de l'obtention du diplôme de Master**

**Filière : Sciences biologiques.**

**Spécialité : Biologie des Populations et des Organismes.**

**Thème**

***Etude rétrospective sur l'insuffisance rénale  
causée par la polykystose rénale***

**Réalisé par :**

M. ADDOUM Hand el Hocine

M. HAMISSI Djaffar

**Soutenu le 06/07/2023, devant le jury composé de :**

Président : M<sup>me</sup> BRAHMI K. .... PROFESSEUR UMMTO.

Promoteur : M<sup>me</sup> BOUGUENOUN I. .... MCB UMMTO.

Examineur : M. BOUACEM K. .... MCA UMMTO.

**Année universitaire : 2022 - 2023**

# Remerciements

Au terme de ce travail, nous tenons à exprimer notre gratitude et notre reconnaissance à tous ceux qui ont contribué, de près ou de loin, à l'élaboration de ce mémoire.

En tout premier lieu, notre encadrant Mme BOUGUENOUN Imane Maitre de Conférences Classe B à la faculté des Sciences Biologique et des Sciences Agronomique (FSBSA) pour son aide, sa disponibilité, son suivi permanent et surtout ses judicieux conseils, qui ont contribué à alimenter notre réflexion.

Nous remercions également les membres de jury Mme BRAHMI et M. BOUACEM ainsi que l'équipe pédagogique de l'université Mouloud Mammeri Tizi Ouzou et les intervenants professionnels responsables notre formation

Nous tenons à remercier toutes les personnes qui ont contribué au succès de notre stage, Professeur Boubchir, Dr Chaouchi, Dr Baidi et Dr Guettaf, qui nous ont orientés et conseillés pendant toute la durée de notre stage pratique.

**MERCI À VOUS TOUS.**

**QU'ALLAH VOUS PROTEGE.**

## Dédicace

Je commence par remercier ALLAH le tout puissant et lui rendre grâce.

C'est avec un grand plaisir que je dédie ce modeste travail, fruit de mes études en exprimant ma profonde gratitude à mes parents et à tous proches. Je commence par mon père Malek qui est un exemple pour moi et qui m'a indiqué la bonne voie.

À ma mère FITAS Nadia, pour la bonne éducation que j'ai reçue d'elle.

Vous vous êtes sacrifiés pour que je puisse arriver à ce que je suis aujourd'hui, et pour cela, je ne pourrai jamais vous remercier assez. Que ce mémoire soit le fruit de ma reconnaissance et qu'il fasse l'objet de votre fierté.

À mes cher frères et sœurs pour leur encouragement permanent, et leur soutien moral.

À mes amis avec qui j'ai partagé les bonheurs et les peines de la vie  
À ma chère Dalila les mots ne suffisent pas pour te remercier pour tout ton encouragement et ton aide à réaliser ce mémoire

Je remercie également mon binôme HAMISSI Djaffar.

À tous ceux qui ont veillé à mon instruction, avec l'expression de tous mes sentiments et mon respect, je vous remercie infiniment.

**H.H**

## Dédicaces

J'aimerais remercier Allah de nous avoir donné la patience et la volonté pour achever ce modeste travail

Je dédie ce travail :

A la source de la tendresse, ma mère Ouerdia. Quoique je fasse, je ne pourrais te rendre ce que tu as fait pour moi. Si je suis arrivé là c'est grâce à toi. Merci de m'avoir supporté dans les moments particulièrement difficiles que Dieu te protège et te donne longue vie.

À mon père, Youcef qui m'a appris que la patience est le secret du succès, qui a été et sera toujours un exemple pour moi par ses qualités, son honnêteté et sa responsabilité. Tes conseils m'ont suivis et m'ont permis d'atteindre le bout du chemin.

À mes frères, Rayane et Aylane et à mes sœurs, Anais et Lina Avec eux j'ai et je partagerais ma vie, et avec eux j'ai passé des moments agréables, ils m'ont encouragé à réaliser mes rêves après de longues années d'études en leurs souhaitons à tous la réussite dans leur vie.

Ainsi qu'à tous mes amis : Hocine, Lahlou, Alilou,

Mouloud, Moumouh

Une attention particulière à mon Binôme ADDOUM Hand El Hocine

Enfin, à toutes les personnes qui m'ont aidées de près ou de loin à la réalisation de ce travail.

**Djaffar**



**Table des  
matières**

# Sommaire

Remerciement

Dédicaces

Liste des abréviations

Liste des figures

Liste des tableaux

**Introduction générale ..... 1**

## Chapitre I : Le système urinaire

1. Appareil urinaire .....	3
1.1 Le rein.....	4
1.2 Le néphron.....	4
1.3 L'uretère, vessie, urètre .....	4
2. Production de l'urine.....	5
3. Étude du rein .....	6
3.1 Structure générale .....	6
3.2 Rappel embryologique.....	7
3.3 Anatomie externe .....	7
3.4 Anatomie interne .....	9
3.5 Physiologie du rein .....	10
3.6 Fonctions du rein .....	12
3.6.1 Fonction endocrine .....	12
3.6.2 Fonction exocrine .....	12
4. Pathologies du système urinaire.....	14
4.1 Les infections urinaires.....	15
4.2 La sténose de l'urètre .....	15
4.3 Les troubles de la vessie .....	15

4.4 Les pathologies rénales.....	16
----------------------------------	----

## **Chapitre II: La polykystose rénale**

1. Historique .....	19
2. Définition de la maladie .....	19
3. Types de polykystose rénale .....	21
3.1 Polykystose rénale autosomique dominante.....	21
3.2 Polykystose rénale autosomique récessive .....	22
4. La génétique moléculaire de PKR.....	23
4.1 La PKR dominante .....	23
4.1.1 Les locis PKD1 et PKD2 .....	23
4.1.2 Mutations PKD1 et PKD2 .....	24
4.2 La PKR récessive.....	24
4.2.1 Les locis PKHD1 DZIP1L.....	24
4.2.2 Mutations PKHD1 DZIP1L.....	25
5. La pathogénie de la polykystose .....	25
5.1 Polykystose rénale dominante .....	25
5.2 Polykystose rénale autosomique récessive .....	26
6. Anatomie pathologique .....	26
6.1 Les kystes rénaux.....	26
6.2 Polykystose rénale .....	28
7. Diagnostic positive de la PKR .....	30
7.1 Diagnostic différentiel .....	33

## **Chapitre III : Evolution de la polykystose rénale vers l'insuffisance rénale chronique**

1. Physiologie d'évolution de la polykystose rénale.....	35
1.1 Les mécanismes physiopathologiques de l'insuffisance rénale .....	36

2. Les enjeux et les défis diagnostic précoce de la PKR .....	38
3. L'insuffisance rénale chronique .....	39
3.1 Classification .....	40
3.2 Épidémiologie et facteurs de risque.....	41
4. Complications de la polykystose rénale .....	42
5. Stratégies de prévention et de gestion de l'insuffisance rénale chronique .....	43
5.1 Population entière .....	43
5.2 Sujets à risque.....	44
5.3 Malades déjà dépistés .....	44
5.4 Impact de la nutrition et de l'exercice physique .....	45
6. L'insuffisance rénale chronique chez l'enfant et l'adolescent.....	46
7. Traitement de la polyskystose rénale .....	47

## **Chapitre IV: Etude rétrospective**

1. Matériel et méthodes .....	49
1.1 Présentation de l'étude.....	49
1.2 Présentation des établissements.....	49
1.3 Population d'étude.....	50
1.4 Collecte des données .....	51
2. Résultats .....	51
2.1 Fréquence.....	51
2.2 Répartition des patients selon les années de l'admission .....	52
2.4 Répartition selon le sexe.....	54
2.5 Répartition selon les antécédents familiaux .....	54
2.6 Répartition selon les maladies associées .....	55
2.7 Répartition selon le type de thérapie .....	55
3. Discussion .....	56

**Conclusion générale ..... 60**

Annexe

Références bibliographiques

Résumé

Abstract



**Liste des  
abréviations**

ADH : Antidiurétique

PNA : Peptide Natri-urétique Auriculaire

*E. coli* : *Escherichia coli*

IRP : Insuffisance Rénale Partielle

IRT : Insuffisance Rénale Totale

IRC : Insuffisance Rénale Chronique

IRCT : Insuffisance Rénale Chronique Terminale / Totale

ADPKD : Autosomic Dominant Polycystic Disease

PRAD : Polykystose Rénale Autosomique Dominante

PKR : Polykystose Rénale

HTA : Hypertension Artérielle

PKRR : Polykystose Rénale Recessive

PKRAR : Polykystose Rénale Autosomique Recessive

IRM : Imagerie par Résonance Magnétique

MKPA : Maladie Rénale Polykystique Acquise

DFG : Débit de Filtration Glomérulaires

TFG : Taux de Filtration Glomérulaire

MRC : Maladie Rénale Chronique

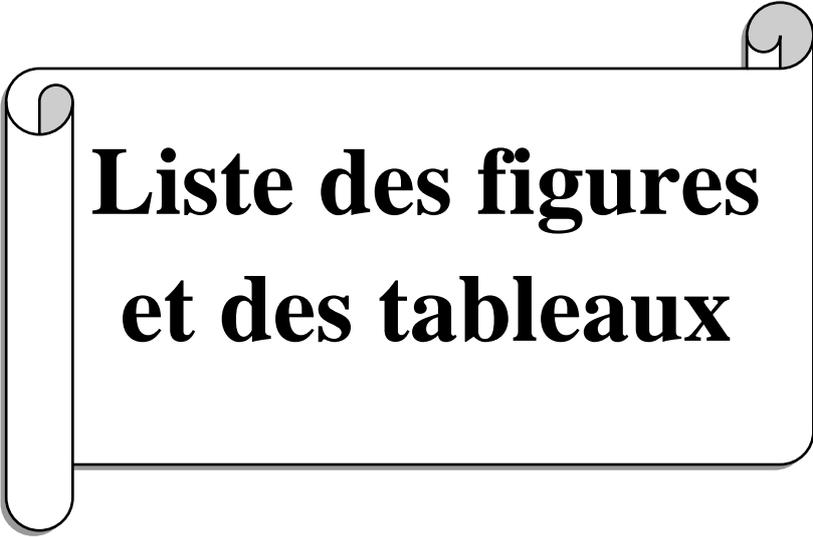
K-DOQI : Kidney Disease Outcomes Quality Initiative

OMS : Organisation Mondiale de la Santé

NNS : National Nutrition Santé

LDL : Low Density Lipoprotein

FAV : fistule Artério-Veineuse



**Liste des figures  
et des tableaux**

### Liste des figures

Figure 01 : Schéma de l'appareil urinaire .....	3
Figure 02 : Schéma démontrant urètre, uretère, vessie .....	5
Figure 03 : Un rein en coupe .....	6
Figure 04 : Schémas de rein au cours de la vie intra utérine.....	7
Figure 05 : Anatomie des reins. ....	8
Figure 06 : Schéma anatomique des fonctions du néphron.....	11
Figure 07 : Schémas du néphron et vaisseaux.....	13
Figure 08: Représentation schématique du fonctionnement du néphron .....	14
Figure 09 : Démonstration de Cystite interstitielle .....	16
Figure 10: Représentation de la lithiase rénale .....	17
Figure 11 : Rein atteint de polykystose. ....	20
Figure 12 : Néphromégalie bilatérale de pkr, se majorant au cours de la grossesse .....	22
Figure 13 : Image microscopique d'un kyste de polykystose récessive.....	23
Figure 14 : Les kystes rénaux.....	27
Figure 15 : Photo d'un rein polykystique.....	29
Figure 16 : Echographie d'un rein polykystique. ....	31
Figure 17: IRM d'un rein polykystique.....	32
Figure 18: Scanner d'une polykystose rénale .....	32
Figure 19: Artériographie du système urinaire atteint de PKR .....	33
Figure 20 : Classification de la maladie rénale chronique. ....	41
Figure 21: Conséquences de l'IRC sur l'organisme.....	43
Figure 22: Centre hospitalier universitaire Tizi-Ouzou .....	49
Figure 23 : Clinique BAIDI de dialyse .....	50
Figure 24 : Répartition des patients selon les années de l'étude. ....	53
Figure 25: Répartition des malades selon l'âge. ....	53

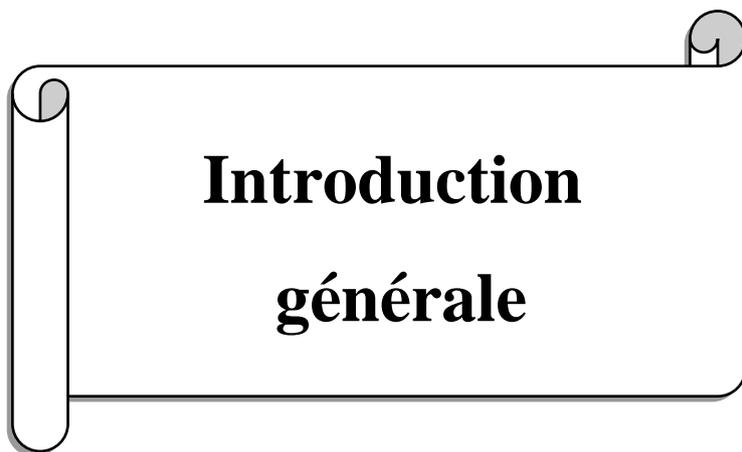
## Liste des figures et des tableaux

---

Figure 26: Répartition des malades selon le sexe. ....	54
Figure 27: Répartition des patients selon les antécédents familiaux.....	55
Figure 28: Répartition des patients selon les maladies associées.....	55
Figure 29: Répartition des patients selon le type de thérapie.....	55

### Liste des tableaux

Tableau 01 : Avantages et les inconvénients de dialyse et de transplantation.....	48
Tableau 02 : Données épidémiologiques des patients .....	52



**Introduction  
générale**

La physiologie rénale constitue un domaine captivant de la recherche médicale qui explore les mécanismes complexes régissant le fonctionnement des reins. Ces organes vitaux jouent un rôle essentiel dans la régulation de l'équilibre hydrique et électrolytique et le maintien de l'homéostasie corporelle. Malheureusement, certains troubles pathologiques peuvent perturber cette fonction rénale précieuse, entraînant des conséquences dévastatrices pour la santé des individus **(Steven et Low, 2006)**.

La polykystose rénale (PKR) est l'une de ces affections débilitantes qui affecte des millions de personnes dans le monde. Elle se caractérise par la formation de kystes remplis de liquide à l'intérieur des reins, ce qui conduit à une augmentation progressive de leur taille et à la détérioration de leur fonction **(Torres et al., 2007)**.

La PKR est héréditaire, avec des mutations génétiques spécifiques impliquées dans son développement. Cette maladie chronique, si souvent silencieuse dans ses premiers stades, peut évoluer vers une insuffisance rénale chronique (IRC) sévère, où les reins ne sont plus capables d'assurer leurs fonctions vitales. L'insuffisance rénale chronique est un état clinique grave, caractérisé par la diminution progressive de la fonction rénale sur une longue période de temps **(Cornec-Le Gall, 2014)**.

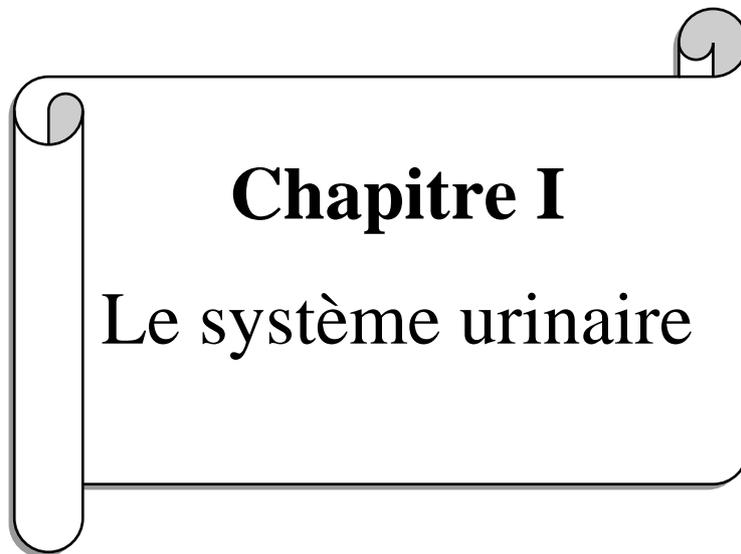
Les causes de l'IRC sont multiples et incluent non seulement des maladies rénales primaires telles que la PKR, mais aussi des facteurs tels que l'hypertension artérielle, le diabète, les maladies auto-immunes et les infections récurrentes. L'IRC a des implications majeures sur la santé générale, nécessitant souvent des traitements invasifs tels que la dialyse ou la transplantation rénale pour maintenir la survie des patients **(Guellil, 2012)**.

Ce présent travail a pour objectif de mieux comprendre les bases physiopathologiques de ces affections, visualiser les nouvelles perspectives thérapeutiques et sensibiliser à l'amélioration de la prise en charge des patients atteints de polykystose rénale et d'insuffisance rénale chronique. Cette étude de la physiologie rénale, combinée à une analyse approfondie des mécanismes altérés dans la polykystose rénale et l'insuffisance rénale chronique, nous permettra d'élargir nos connaissances sur ces maladies débilitantes.

Ce mémoire se divise en quatre chapitres, le premier explorera les aspects anatomiques, cellulaires et moléculaires du système urinaire, en mettant en évidence les processus physiologiques et les pathologies qui lui sont associés. Dans le deuxième chapitre, nous

plongerions au cœur de la fonction rénale et de ses altérations associées à la polykystose rénale. Nous citerons l'évolution de la PKR vers l'insuffisance rénale chronique ainsi que les stratégies de sa gestion dans le troisième chapitre.

Nous allons consacrer le quatrième chapitre à la réalisation de l'étude rétrospective au service de néphrologie au centre hospitalier universitaire de Tizi-Ouzou et la clinique de dialyse Baidi, dans cette section nous présenterons les résultats liés à notre étude. Finalement, le document sera clôturé par une conclusion.



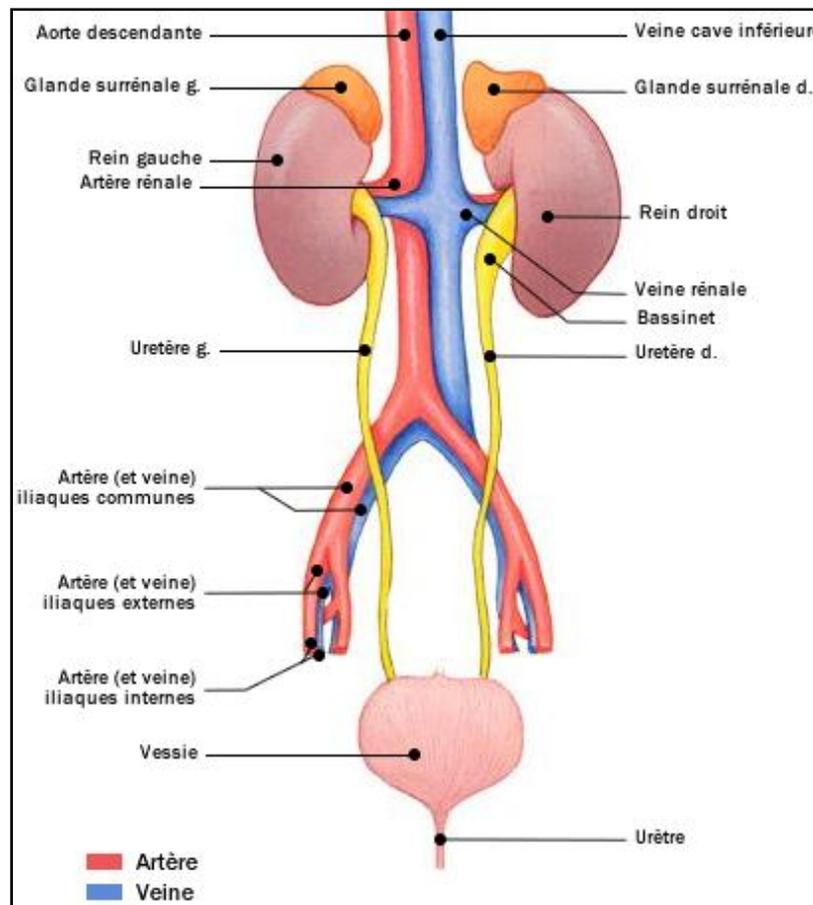
# **Chapitre I**

Le système urinaire

## 1. Appareil urinaire

L'appareil urinaire est un ensemble d'organes qui ont pour fonction de produire, stocker et éliminer l'urine du corps. Les organes principaux de l'appareil urinaire sont les reins, les uretères, la vessie et l'urètre (**Figure 01**). L'appareil urinaire est constitué de deux portions qui diffèrent sur les plans embryologiques, morphologiques et physiologiques : une portion dite glandulaire correspondant à l'assemblage des néphrons auxquels sont annexés les vaisseaux; une portion dite excrétrice correspondant aux voies excrétrices de l'urine qui sont à la fois intra- et extra-rénales.

L'appareil urinaire assure ainsi la fonction d'épuration du milieu intérieur par élimination de catabolites (**Steven et Low, 2006**).



**Figure 01** : Schéma de l'appareil urinaire (**Netter, 1965**)

Le fonctionnement de l'appareil urinaire est vital pour maintenir l'équilibre des liquides et des électrolytes dans le corps. Cet appareil contribue au maintien de l'homéostasie par une association de processus complexes comprenant la filtration des déchets à partir du sang, la

réabsorption sélective d'eau et de solutés, l'excrétion des déchets et de l'eau en excès dans l'urine. Il remplit également (par le biais des reins) des fonctions endocrines essentielles au bon fonctionnement de l'organisme en synthétisant diverses hormones dont la rénine qui agit sur la régulation de la pression artérielle ; erythropoïétine pour régulation de la production et de la maturation des globules rouges ; la prostaglandine, kallikréine ; hydrolyse (activation) de la vitamine D (**Christele, 2008**).

### 1.1 Le rein

Les reins sont des organes appariés situés dans la partie supérieure de l'abdomen, qui ont une structure complexe. Ils jouent un rôle important dans la régulation de divers processus physiologiques, tels que l'équilibre hydrique et électrolytique, la pression artérielle et la production d'hormones, la filtration du sang pour éliminer les déchets métaboliques et les substances toxiques de l'organisme, ils sont également impliqués dans la régulation de la composition ionique du sang (**Cerver, 2000**).

### 1.2 Le néphron

Les néphrons sont les unités fonctionnelles du rein, responsables de la filtration du sang et de la production d'urine. Chaque rein contient environ un million de néphrons. Chaque néphron est composé d'un glomérule rénal, qui est un amas de vaisseaux sanguins, et d'un tubule rénal, qui se compose de plusieurs segments, dont le tubule proximal, l'anse de Henle et le tubule distal. Les tubules rénaux travaillent ensemble pour filtrer le sang et éliminer les déchets métaboliques (**Zimmer, 2021**).

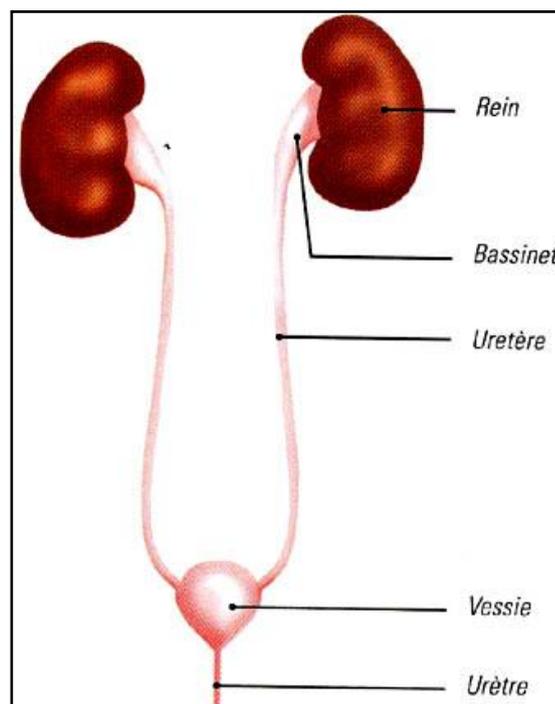
### 1.3 L'uretère, vessie, urètre

L'uretère est un tube musculaire qui mesure environ 25 à 30 centimètres de longueur et environ 3 millimètres de diamètre. (**Figure 02**) Chaque rein possède son propre uretère qui transporte l'urine des reins vers la vessie. Les parois de l'uretère sont composées de trois couches de tissus : une couche externe fibreuse, une couche musculaire lisse et une couche interne muqueuse. Les muscles lisses de l'uretère se contractent régulièrement pour propulser l'urine des reins vers la vessie (**Ambard, 1914**).

Quant à la vessie, c'est un organe creux et musculaire qui peut contenir jusqu'à un demi-litre d'urine chez un adulte moyen. La vessie est également constituée de trois couches de tissus : une couche externe fibreuse, une couche musculaire lisse et une couche interne muqueuse.

Les muscles lisses de la vessie se contractent pour stocker l'urine jusqu'à ce qu'elle soit éliminée du corps par l'urètre (**Drissen et Drissen, 1985**).

Concernant l'urètre c'est un canal tubulaire qui transporte l'urine de la vessie vers l'extérieur du corps. Chez les hommes, l'urètre traverse la prostate et mesure environ 20 centimètres de long. Chez les femmes, l'urètre est plus court, d'environ 4 centimètres, et se trouve entre le clitoris et le vagin. Les parois de l'urètre sont également composées de muscles lisses qui aident à contrôler le débit d'urine (**Diarra, 2002**).



**Figure 02** : Schéma démontrant l'urètre, l'uretère et la vessie (**Gerard et al., 2017**)

## 2. Production de l'urine

L'urine est un liquide biologique produit par les reins et éliminé du corps par l'urètre. C'est un produit de déchet qui est formé suite à filtration et la modification du sang dans les reins. Elle est principalement composée d'eau, mais elle contient également des déchets métaboliques tels que l'urée, la créatinine et l'acide urique, ainsi que des électrolytes tels que le sodium, le potassium et le calcium (**Meyrier, 1993**).

La couleur et l'odeur de l'urine peuvent varier en fonction de divers facteurs tels que l'alimentation, l'hydratation, les médicaments et les maladies. En général, l'urine est jaune pâle à jaune foncé en raison de la présence de pigments appelés urobilines. Si l'urine est très

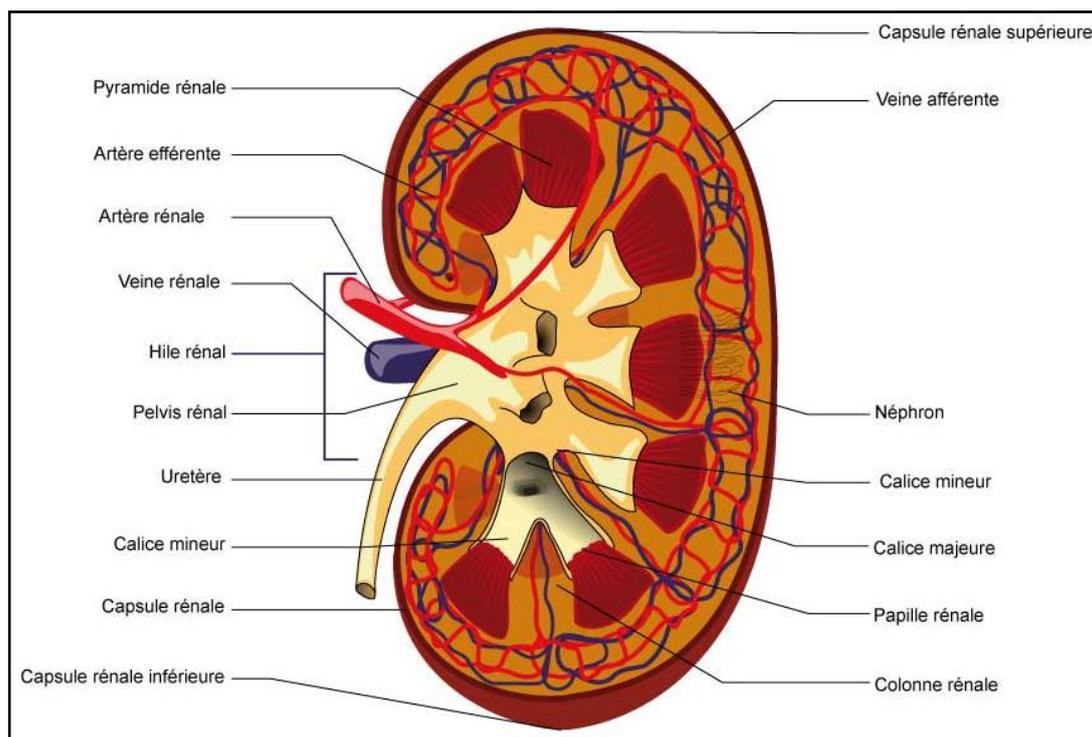
foncée ou à une odeur forte, cela peut indiquer une déshydratation ou une infection urinaire. La production d'urine et son élimination régulière sont essentielles pour maintenir l'équilibre hydrique et électrolytique du corps, ainsi que pour éliminer les déchets et les toxines du corps. (Cormier et Valeri, 2021).

### 3. Étude du rein

#### 3.1 Structure générale

Le rein est un organe pair, situé dans la cavité abdominale, de part et d'autre de la colonne vertébrale. Chaque rein est constitué de deux parties principales, le cortex et la médulla rénale, séparées par la jonction cortico-médullaire (**Figure 3**).

Le cortex rénal est la partie externe du rein, où a lieu la filtration initiale du sang, il récupère les substances nécessaires à l'organisme tout en éliminant les déchets.



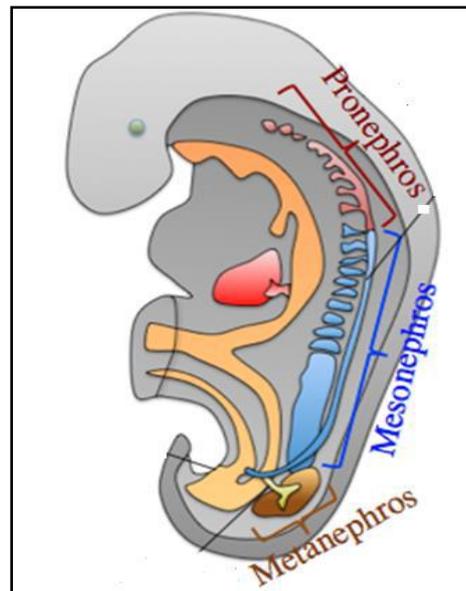
**Figure 03** : Un rein en coupe (Diarra, 2002)

Quant à la médulla rénale, c'est la partie interne du rein, organisée en pyramides rénales (**Figure 03**) et contenant les tubules rénaux qui collectent l'urine produite par les néphrons. (Yvon et Bertrand, 2000)

### 3.2 Rappel embryologique

Selon Tortora et Grabowski (2001), au cours de la vie intra utérine 03 reins successifs apparaissent dans le temps et dans l'espace à partir de mésoblaste intermédiaire (**Figure 04**) dont :

- Pronephros: rein céphalique; est un rein éphémère ; il apparaît à la 3<sup>ème</sup> semaine d'aménorrhée et disparaît vers la fin de la 4<sup>ème</sup> semaine.
- Mesonephros : rein moyen, est un rein transitoire qui apparaît à la 4<sup>ème</sup> semaine d'aménorrhée.
- Metanephros : rein caudal, est le rein définitif et il apparaît à la 5<sup>ème</sup> semaine d'aménorrhée.



**Figure 04** : Schémas de rein au cours de la vie intra utérine (Tortora et Grabowski, 2001)

### 3.3 Anatomie externe

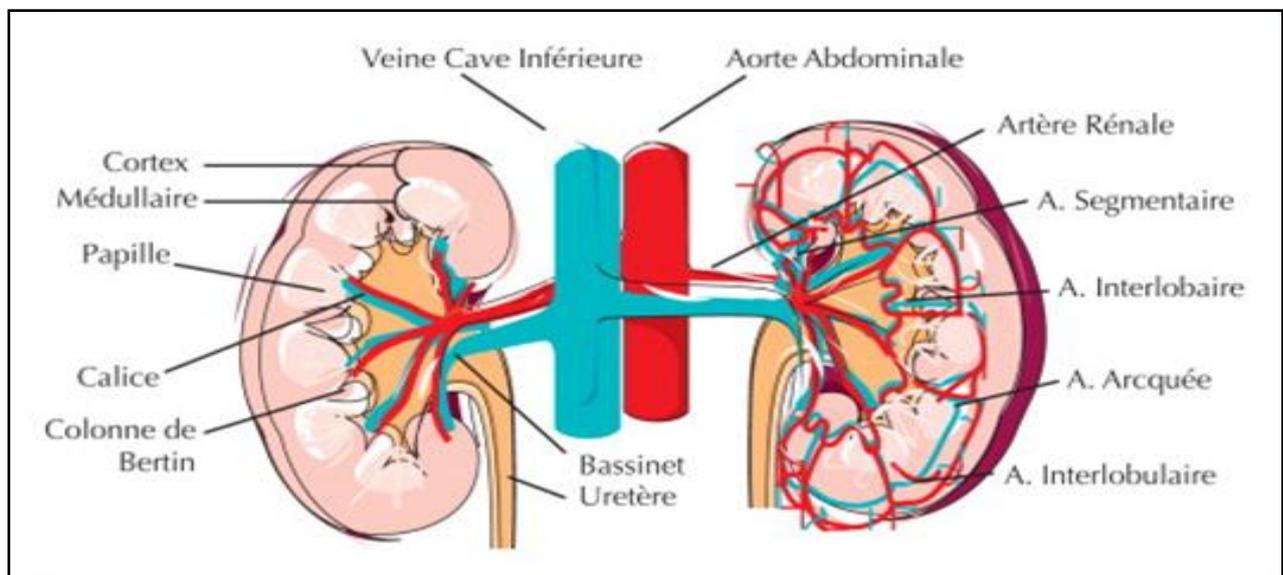
Chez l'adulte, chaque rein normal mesure de 10 à 12 cm de long de 5 à 7,5 cm de large et 2,5 à 3 cm d'épaisseur, il pèse entre 100-150g, il est de couleur rouge foncée et de consistance ferme. Il présente deux faces : une face concave et convexe, est entouré par une capsule conjonctive fibreuse. Le rein gauche se situe au niveau de T12, de L2 et L3, plus bas que le rein gauche parce que le foie appuie dessus.

La structure externe du rein est composée de plusieurs parties anatomiques, notamment le cortex rénal, la médulla rénale, le sinus rénal et le pédicule rénal (Putois et Denard, 1959).

Le cortex rénal est la partie externe du rein (**Figure 05**), il contient les néphrons. Ces derniers sont composés de structures telles que les glomérules rénaux, les tubes contournés proximaux et distaux, et les tubes collecteurs. Les glomérules rénaux sont des agglomérats de capillaires sanguins qui filtrent les déchets du sang pour produire l'urine primaire. Les tubes contournés proximaux et distaux et les tubes collecteurs sont des tubules rénaux qui récupèrent les substances nécessaires à l'organisme tout en éliminant les déchets (**Demeule, 1988**).

La médulla rénale est la partie interne du rein située sous le cortex rénal. Elle est composée de structures appelées pyramides rénales qui contiennent des tubules rénaux et les néphrons. Les pyramides rénales se projettent dans la région centrale du rein appelée le sinus rénal, qui contient les vaisseaux sanguins, les nerfs et les vaisseaux lymphatiques qui approvisionnent le rein (**Suzanne et al., 2011**).

Le pédicule rénal est la région située à l'entrée et à la sortie du rein. Il est formé par les artères et les veines rénales ainsi que l'uretère. Les artères rénales transportent le sang riche en oxygène vers les reins, tandis que les veines rénales ramènent le sang appauvri en oxygène vers le cœur. L'uretère, quant à lui, transporte l'urine des reins à la vessie pour son stockage et son élimination ultérieure (**Steven et Low, 2006**), (**Figure 05**).



**Figure 05** : Anatomie des reins (**Netter, 1965**).

### 3.4 Anatomie interne

L'anatomie interne du rein comprend plusieurs structures importantes pour le fonctionnement du rein, notamment les néphrons, les calices rénaux, les bassinets rénaux, l'artère rénale, la veine rénale et l'uretère (**Figure 04 et 05**).

Le néphron est composé de deux parties principales : le glomérule et le tubule rénal. Le glomérule est une structure vasculaire en forme de boule située à l'extrémité du néphron, qui est entourée d'une capsule appelée capsule de Bowman. Le sang est filtré à travers les capillaires sanguins du glomérule et passe à travers la capsule de Bowman pour entrer dans le tubule rénal (**Cruveilhier, 1865**).

Le tubule rénal est la deuxième partie du néphron, qui est un tube complexe et enroulé qui s'étend du glomérule jusqu'aux conduits collecteurs. Le tubule rénal est divisé en plusieurs segments, chacun ayant une fonction spécifique dans la réabsorption et la sécrétion de différentes substances. Les segments incluent le tubule proximal, la branche ascendante de l'anse de Henlé, la branche descendante de l'anse de Henlé, le tubule distal et le tube collecteur (**Putois et Denard, 1959**).

Au fur et à mesure que l'urine passe à travers le tubule rénal, les substances sont réabsorbées dans le sang ou sécrétées dans le tubule pour être éliminées du corps sous forme d'urine. Les substances réabsorbées incluent l'eau, les électrolytes tels que le sodium, le potassium, le calcium et le magnésium, ainsi que les nutriments tels que les acides aminés et le glucose. Les substances sécrétées incluent les déchets métaboliques tels que l'urée et la créatinine, ainsi que les médicaments et les toxines (**Suzanne et al., 2011**).

Les calices rénaux et les bassinets rénaux sont des structures qui collectent l'urine produite par les néphrons. Acheminée dans les calices rénaux, qui se combinent pour former les bassinets rénaux qui sont par leur tour reliés à l'uretère, qui transporte l'urine hors du rein et vers la vessie (**Suzanne et al., 2011**).

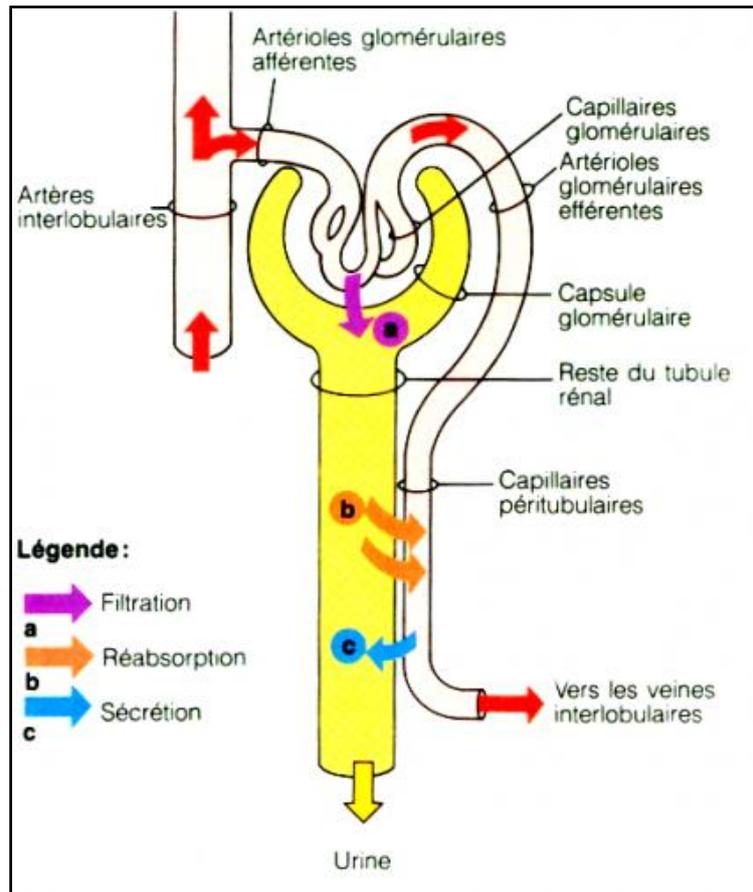
Concernant l'artère et la veine rénale, ce sont des vaisseaux sanguins qui apportent le sang riche en oxygène et les nutriments nécessaires au fonctionnement du rein. L'artère rénale entre dans le rein par le pédicule rénal et se divise en plusieurs branches qui alimentent les néphrons. La veine rénale transporte le sang appauvri en oxygène et les déchets métaboliques hors du rein et vers les poumons pour être oxygéné et vers le foie pour le traitement des déchets métaboliques. (**Demeule, 1988**).

### 3.5 Physiologie du rein

Le rein effectue une série de processus complexes et vital pour la survie de l'organisme. Il est responsable de l'équilibre hydrique et électrolytique, ainsi que de l'élimination des déchets métaboliques de l'organisme (**Beukes, 1987**).

La première étape du processus est la filtration glomérulaire, qui se produit dans les glomérules rénaux (**Figure 06**). Le sang est poussé à travers les capillaires par la pression sanguine, permettant ainsi aux substances solubles dans le plasma, telles que l'eau, les électrolytes, les nutriments et les déchets, de traverser les membranes des capillaires pour entrer dans le néphron. Le filtrat glomérulaire passe ensuite dans les tubules rénaux, où il subit un processus de réabsorption tubulaire. Les substances utiles, telles que les électrolytes et les nutriments, sont réabsorbées par les capillaires sanguins entourant les tubules. Le sodium, le chlore et l'eau sont réabsorbés de manière active, tandis que le glucose, les acides aminés et d'autres nutriments sont réabsorbés de manière passive. Ce processus permet de réabsorber les substances nécessaires et de les renvoyer dans la circulation sanguine (**Dequiedt, 2011**).

Les déchets et les substances en excès, tels que l'ammoniac, l'acide urique et les médicaments, sont éliminés du corps par un processus de sécrétion tubulaire qui se produit lorsque les déchets et les substances en excès passent des capillaires sanguins entourant les tubules dans l'urine (**Dequiedt, 2011**).



**Figure 06 :** Schéma anatomique des fonctions du néphron (Zeller, 2019).

Filtration : eau et petits solutés poussés à travers la paroi des capillaires fenestrés et fentes de filtration jusque au tubule → filtrat.

Réabsorption tubulaire : eau, glucose, acide aminé, ions sont retirés du filtrat, traversent les cellules tubulaires puis rentrent dans le sang capillaire.

Sécrétion tubulaire : ions  $H^+$  et  $K^+$ , créatinine et médicaments sont retirés du sang péri-tubulaire et sécrétés par cellules tubulaires dans filtrat.

Pour assurer leurs rôles de maintenir l'équilibre acido-basique du corps les tubules rénaux sécrètent des ions hydrogène dans l'urine Les reins régulent également la pression artérielle en sécrétant l'hormone rénine, qui active le système rénine-angiotensine-aldostérone. Ce système augmente la réabsorption de sodium et d'eau, ce qui augmente le volume sanguin et la pression artérielle (Tortora et Grabowski, 2001).

### 3.6 Fonctions du rein

#### 3.6.1 Fonction endocrine

Le rein a plusieurs fonctions endocrines, notamment la production d'érythropoïétine, de rénine, de calcitriol et de prostaglandines.

L'érythropoïétine est produite par les cellules interstitielles du cortex rénal en réponse à une hypoxie tissulaire. Cette hormone stimule la production de globules rouges dans la moelle osseuse, ce qui permet à l'organisme de transporter l'oxygène de manière plus efficace. Cette fonction est essentielle pour maintenir l'homéostasie et prévenir l'hypoxie tissulaire. Cependant, quand la rénine est produite par les cellules juxtaglomérulaires du rein, elle est libérée en réponse à une diminution de la pression artérielle, une diminution du débit sanguin rénal, une diminution de la concentration en sodium dans le plasma sanguin, ou une stimulation sympathique. La rénine active le système rénine-angiotensine-aldostérone, qui augmente la réabsorption de sodium et d'eau par les reins. Cette action contribue à augmenter le volume sanguin et la pression artérielle (**Rose, 1994**).

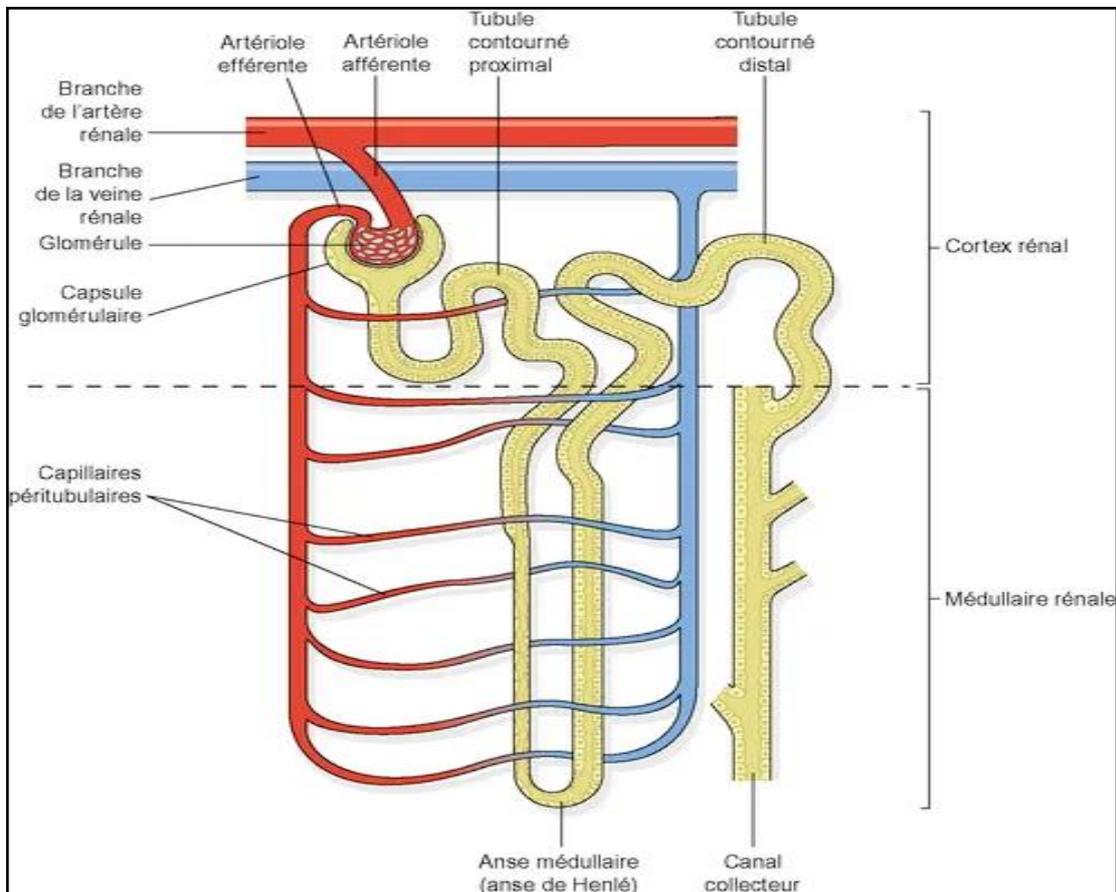
D'une autre part, le rein produit la vitamine D active, appelée calcitriol dans les cellules du tubule proximal à partir d'un précurseur inactif dérivé du cholestérol, cette production est stimulée par la parathormone, une hormone produite par les glandes parathyroïdes en réponse à une diminution de la concentration de calcium dans le plasma sanguin. Le calcitriol régule l'absorption intestinale de calcium et de phosphore (**Dequiedt, 2011**).

De plus, le rein produit également des prostaglandines, des substances lipidiques qui ont des effets vasodilatateurs et anti-inflammatoires, elles sont impliquées dans la régulation de la pression artérielle, la fonction rénale, le maintien de la perméabilité des glomérules rénaux et de la filtration glomérulaire (**Suzanne et al., 2011**).

#### 3.6.2 Fonction exocrine

Les reins filtrent environ 180 litres de sang par jour pour éliminer les déchets et les excès d'eau, de sodium, de potassium et d'autres électrolytes, ainsi que des substances telles que l'urée, l'acide urique et la créatinine (**Zeller, 2019**).

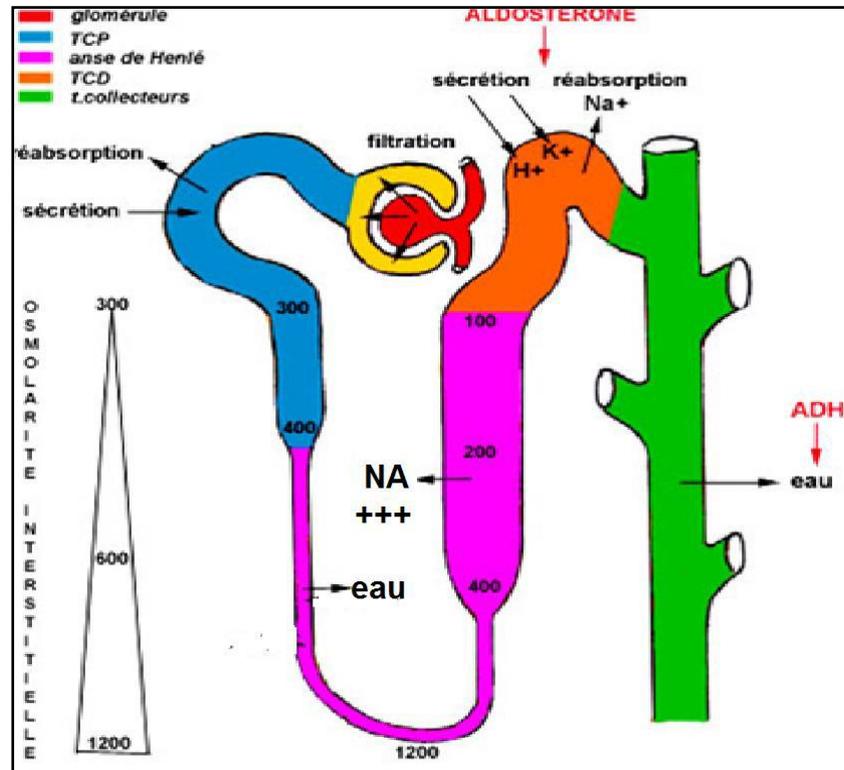
Le sang entre dans les glomérules à travers les artérioles afférentes, qui sont plus larges que les artérioles efférentes, qui permettent le sang filtré de quitter les glomérules. Le sang est filtré à travers une membrane spéciale appelée membrane de filtration glomérulaire (Daniel, 2003) (Figure 07).



**Figure 07 :** Schémas du néphron et vaisseaux (Gerard, 2017).

Cette membrane est constituée de trois couches : l'endothélium des capillaires, la membrane basale glomérulaire et les cellules épithéliales des cellules viscérales. Les substances filtrées passent ensuite dans un système de tubules rénaux, où elles sont réabsorbées ou excrétées dans l'urine en fonction des besoins de l'organisme. Le système de tubules rénaux comprend plusieurs segments, Les cellules épithéliales qui tapissent ces segments ont des fonctions spécifiques pour réguler la composition de l'urine. Par exemple, le tubule proximal est responsable de la réabsorption de la majorité des électrolytes, des nutriments et de l'eau, tandis que l'anse de Henlé est responsable de la production d'une urine concentrée en réabsorbant l'eau et les électrolytes dans les segments de l'anse de Henlé. Le canal collecteur

régule l'acidité de l'urine en réabsorbant ou en sécrétant des ions hydrogène et bicarbonate (Dequiedt, 2011) (Figure 08).



**Figure 08:** Représentation schématique du fonctionnement du néphron (Tortora et Derrickson, 2017).

La production d'urine est régulée par plusieurs hormones et facteurs, notamment l'antidiurétique (ADH), l'aldostérone et le peptide natri-urétique auriculaire (PNA). L'ADH est produite par l'hypophyse et régule la quantité d'eau réabsorbée par les reins, tandis que l'aldostérone est produite par les glandes surrénales et régule la réabsorption de sodium dans les tubules rénaux. Le PNA est produit par les cellules cardiaques et régule la sécrétion d'eau et de sodium dans les reins (Rose, 1994).

#### 4. Pathologies du système urinaire

La pathologie du système urinaire peut affecter différentes parties de ce système, y compris les reins, les uretères, la vessie, l'urètre et la prostate chez les hommes.

#### 4.1 Les infections urinaires

C'est une infection bactérienne qui affecte une partie du système urinaire, notamment la vessie, les reins, l'urètre et les uretères. Elle peut être causée par divers types de bactéries, mais principalement par *Escherichia coli* (*E. coli*). L'infection urinaire peut se produire chez les hommes et les femmes de tous âges, mais elle est plus fréquente chez les femmes en raison de leur anatomie, les femmes enceintes ont encore plus de risque. Les symptômes courants d'une infection urinaire comprennent une douleur ou une brûlure lors de la miction, une envie fréquente d'uriner, une urine trouble ou malodorante, une douleur dans le bas-ventre ou dans le dos, de la fièvre et de la fatigue (**Larchet et al., 1988**).

#### 4.2 La sténose de l'urètre

La sténose de l'urètre est un rétrécissement anormal de l'urètre, le canal qui transporte l'urine de la vessie vers l'extérieur du corps. Cela peut entraîner des difficultés à uriner, une miction douloureuse ou une rétention urinaire, qui est l'incapacité de vider complètement la vessie. La sténose de l'urètre peut être causée par diverses affections, telles que des infections urinaires récurrentes, des lésions de l'urètre, des interventions chirurgicales précédentes, des traumatismes de l'urètre, une inflammation chronique, une maladie de la prostate ou une utilisation prolongée d'un cathéter urinaire (**Daniel, 2003**).

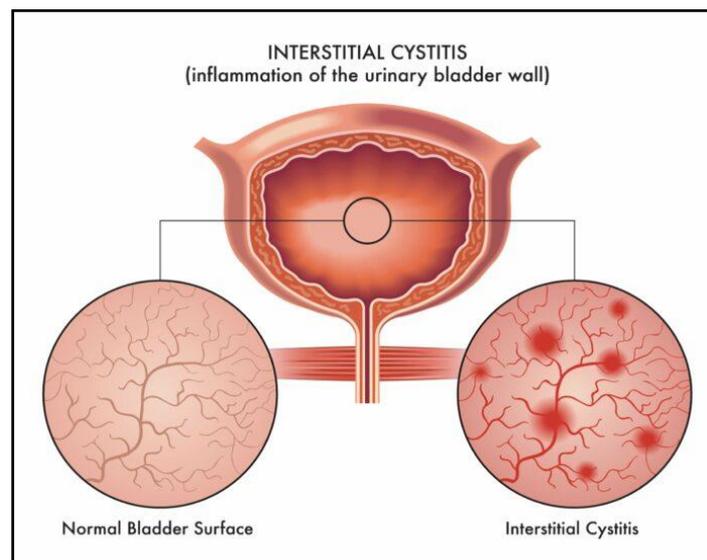
#### 4.3 Les troubles de la vessie

Les troubles de la vessie peuvent être causés par une variété de problèmes biologiques, notamment des troubles neurologiques, des lésions nerveuses, des infections et des anomalies anatomiques. Parmi ces troubles, nous pouvons citer :

- L'incontinence urinaire : elle se produit lorsque la vessie ne peut pas retenir l'urine correctement. Cela peut être causé par une faiblesse des muscles du plancher pelvien, des dommages nerveux, une infection de l'urètre ou de la vessie, une obstruction de la vessie ou une réduction de la capacité de la vessie (**Meyrier, 1993**).
- L'hyperactivité vésicale : c'est un trouble dans lequel la vessie se contracte de manière incontrôlable et involontaire, entraînant une envie fréquente et urgente d'uriner. Cela peut être causé par une lésion nerveuse, une infection, un traumatisme, une maladie neurologique ou un dysfonctionnement musculaire (**Perrin, 1907**).
- La rétention urinaire : elle se produit lorsque la vessie ne peut pas se vider complètement, entraînant une accumulation d'urine dans la vessie. Cela peut être causé

par une obstruction de l'urètre, des dommages nerveux, une infection de la prostate, une hypertrophie de la prostate ou des lésions de la moelle épinière (**Drissen, 1985**).

- La cystite interstitielle : c'est un trouble chronique de la vessie qui provoque des douleurs pelviennes, des envies fréquentes d'uriner et une sensation de brûlure lors de la miction. La cause exacte de la cystite interstitielle est inconnue, mais on pense que cela est dû à une inflammation de la muqueuse de la vessie (**Figure 09**), des dommages nerveux ou une infection (**Cormier et Valeri, 2021**).



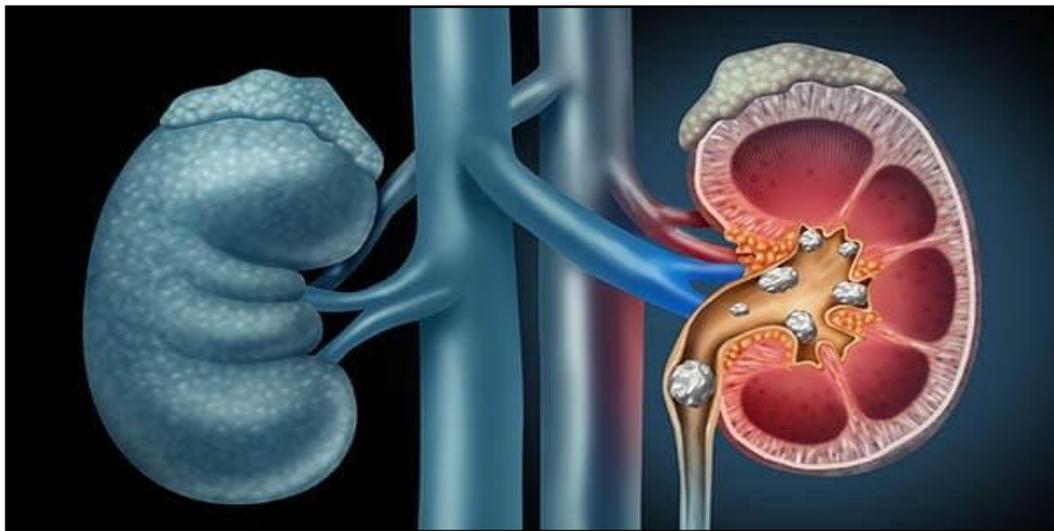
**Figure 09** : Démonstration de Cystite interstitielle (**Christele, 2008**).

#### 4.4 Pathologies rénales

Il existe plusieurs types de pathologies rénales, chacune avec ses propres symptômes, causes et traitements.

L'insuffisance rénale est une affection dans laquelle les reins ne sont pas en mesure de fonctionner correctement, ce qui entraîne une accumulation de toxines dans le sang et une perturbation de l'équilibre des fluides et des électrolytes dans le corps (**Jungers, 1993**). L'insuffisance rénale peut être aiguë ou chronique, et peut être causée par une variété de facteurs, tels qu'une obstruction des voies urinaires, des infections, des lésions rénales, des maladies auto-immunes, des troubles héréditaires, des maladies cardiaques, ou la prise de certains médicaments. Les symptômes de l'insuffisance rénale comprennent la fatigue, la perte d'appétit, la nausée, la confusion, la rétention d'eau et d'autres fluides et la douleur abdominale (**Ho-hsieh, 1989**).

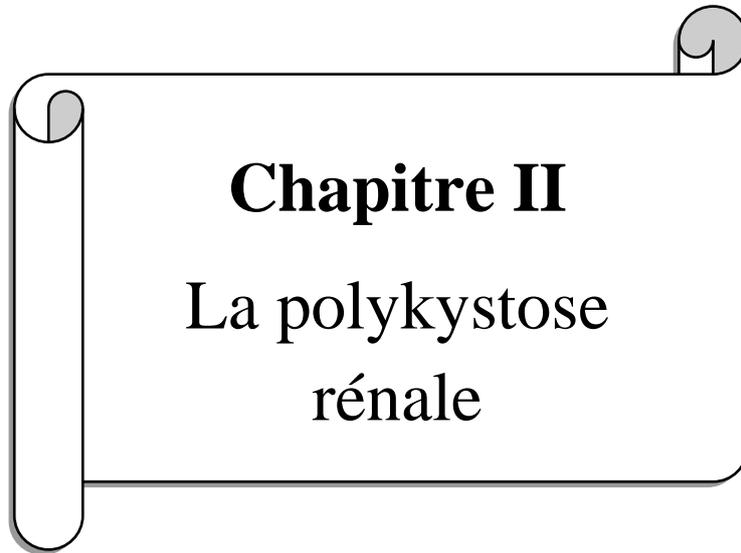
- **Néphrite** : La néphrite est une inflammation des reins qui peut être causée par une infection, une maladie auto-immune, un médicament ou une toxine. Les symptômes de la néphrite comprennent la douleur dans le flanc, la fièvre, la fatigue, la perte d'appétit, la nausée, l'enflure des jambes ou du visage, et une urine anormale, telle que du sang ou des protéines (Meyrier, 1993).
- **Lithiase rénale** : La lithiase rénale, ou calcul rénal, est une affection dans laquelle des cristaux minéraux se forment dans les reins et peuvent se déplacer dans les voies urinaires (Figure 10). Les symptômes de la lithiase rénale comprennent la douleur dans le flanc ou l'abdomen, des nausées et des vomissements, de la fièvre et des frissons, des envies fréquentes d'uriner, et une urine anormale (Rince et al., 1991).



**Figure 10:** Représentation de la lithiase rénale (Rennke et Denker, 2007).

- **Syndrome néphrotique** : C'est une affection qui se produit lorsque les reins filtrent trop de protéines dans l'urine, ce qui peut entraîner un œdème, une hypertension artérielle et une insuffisance rénale. Les symptômes du syndrome néphrotique comprennent une enflure des jambes, des chevilles et des pieds, une urine mousseuse ou trouble, de la fatigue et une perte d'appétit (Bonvalet, 1980).
- **Pyélonéphrite** : C'est une infection des reins qui se produit lorsque des bactéries remontent les voies urinaires et infectent les tissus rénaux. Les symptômes de la pyélonéphrite comprennent la douleur dans le flanc, la fièvre, des frissons, des nausées, des vomissements et une urine anormale (Taylor et Eshima, 1987).

- **Syndrome hémolytique et urémique** : une affection rare qui se produit lorsque des globules rouges sont détruits et que des toxines sont libérées dans la circulation sanguine, ce qui peut entraîner une insuffisance rénale aiguë. Les symptômes du syndrome hémolytique et urémique comprennent des vomissements, de la diarrhée, une douleur abdominale, une urine anormale, de la fatigue et une faiblesse (**Daudon et al., 1991**).
- **Maladie kystique rénale** : une affection héréditaire caractérisée par la formation de kystes remplis de liquide dans les reins. Ces kystes peuvent se développer lentement au fil du temps et causer des douleurs dans le flanc, de la fatigue, une hypertension artérielle, des saignements dans l'urine, ainsi qu'une perte de la fonction rénale (**Ronald et al., 2019**).



**Chapitre II**  
La polykystose  
rénale

## 1. Historique

Le premier patient connu atteint de Polykystose est le roi de Pologne Stefan Báthory qui décéda en 1586 à 53 ans des suites de sa maladie mais surtout du fait de la méconnaissance médicale de celle-ci. C'est en 1888, avec le Français Lejars que la notion de rein polykystique est abordée dans sa thèse de médecine, constatant les caractéristiques spécifiques d'un rein gros et déformé par la présence de nombreux kystes. Il faudra ensuite attendre 11 ans, en 1899, avec l'allemand Steiner qui mettra en avant le caractère héréditaire de la maladie (**Kheder et al., 1992**).

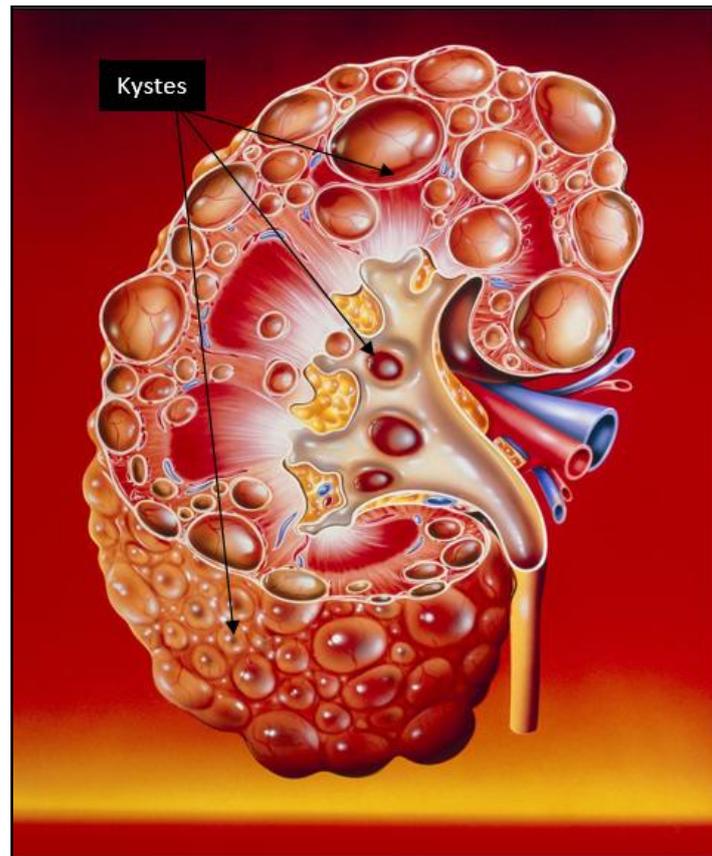
Environ un siècle plus tard, les gènes impliqués dans la transmission de la maladie sont enfin identifiés, marquant ainsi un tournant majeur dans la connaissance de la maladie au cours des années 1990 (**Simon et al., 1996**).

Les principales étapes de cette avancée sont les suivantes: en 1994, le gène *pkd1* est découvert, responsable de 85% des cas de polykystose dominante; en 1995, le gène *pkd2* est identifié, responsable de 15% des cas de polykystose dominante; en 1998, d'importants centres de recherche spécialisés dans la polykystose sont établis aux États-Unis; en 2002, le gène responsable de la polykystose récessive est découvert; en 2004, les premiers essais cliniques sont lancés avec un traitement prometteur capable de ralentir la progression des kystes; et en 2005, les essais cliniques se poursuivent avec des approches diversifiées pour le traitement de la polykystose (**Férec, 2013**).

## 2. Définition de la maladie

La Polykystose Rénale (PKR) est l'une des maladies génétiques les plus répandues dans le monde. Elle touche plus d'une personne sur mille, soit plus de 12 millions dans le monde. La PKR est beaucoup plus fréquente que bon nombre de maladies génétiques bien connues du public (**Torres et al., 2007**).

La PKR se manifeste par l'apparition progressive de kystes le long du « tubule » rénale, petits sacs remplis de liquide (**Figure 11**), qui en grossissant détruisent les reins et conduisent à l'insuffisance rénale partielle puis terminale (**Sessa, 1995**).



**Figure 11 : Rein atteint de polykystose (Agati et al., 2005).**

Cette insuffisance rénale terminale apparaît, en moyenne, à la fleur de l'âge (entre 50 et 60 ans). Et souvent, la polykystose ne se limite pas aux reins : Polykystose hépatique, notamment.

La PKR est héréditaire et existe sous deux formes l'autosomique dominante, la plus fréquente et l'autosomique récessive, qui est relativement rare, mais elle est toutefois très grave, car elle affecte les enfants de petit âge, souvent avec des effets mortels dès les premiers mois de naissance (Cornec-Le, 2014).

Dans la polykystose rénale c'est l'ensemble des fonctions rénales qui est bouleversée par la prolifération et la croissance des Kystes. Les reins filtrent approximativement 200 litres de sang quotidiennement, réabsorbe 98 % du filtrat et règle la composition du sang en enlevant les déchets et d'autres composés (Stéphane, 2006; Gomez et al., 2010).

D'autres fonctions du rein, notamment la production de trois hormones, sont également affectées par la PKR: La synthèse d'érythropoïétine, la synthèse de rénine et de la calcitriol. Au cours de la maladie, les kystes rendent ces fonctions partiellement ou totalement

insuffisantes : c'est l'Insuffisance Rénale Partielle ou Totale (IRP ou IRT). Dans les deux formes de la maladie, la gravité et le moment de l'apparition des symptômes peuvent varier considérablement d'une personne à l'autre, même chez des membres de la même famille atteinte de la maladie. Les traitements de la polykystose rénale visent à réduire les symptômes, ralentir la progression de la maladie et prévenir les complications. Ils peuvent inclure des médicaments pour contrôler la douleur et la tension artérielle, ainsi que des interventions chirurgicales pour traiter les complications telles que les infections rénales, les calculs rénaux et les kystes douloureux (Agati et al., 2005; Schrier, 2006).

### 3. Types de polykystose rénale

Il y a deux types de polykystose rénale, qui sont

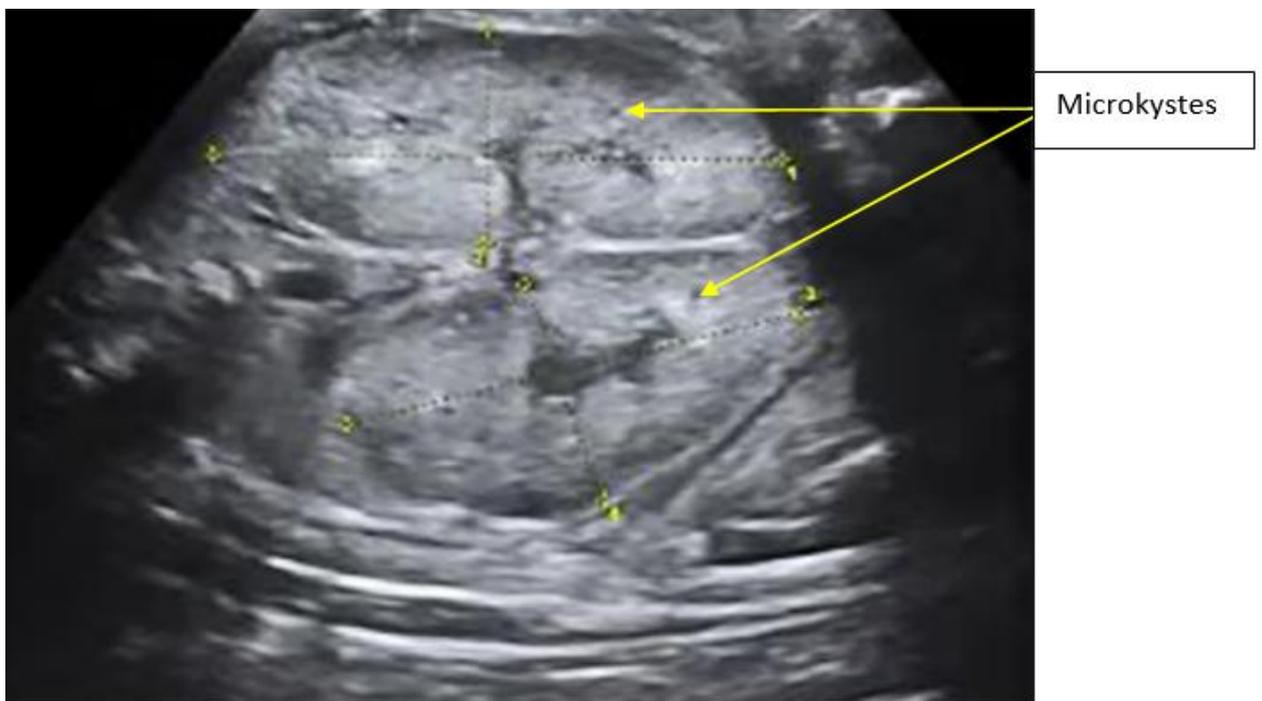
#### 3.1 Polykystose rénale autosomique dominante

C'est la forme la plus courante de polykystose rénale, représentant environ 90% des cas. C'est une maladie héréditaire à transmission autosomique dominante, ce qui signifie qu'une seule copie du gène défectueux suffit pour provoquer la maladie (Skalli et al., 2009).

Cette forme de la maladie est causée par une mutation dans l'un des deux gènes : PKD1 ou PKD2. Ces gènes codent pour des protéines appelées polycystines qui sont impliquées dans la régulation de la croissance cellulaire et la formation des tubules rénaux. La mutation de l'un de ces gènes entraîne une production anormale de polycystine, qui forme des kystes sur les reins. Ces kystes se développent à partir des tubules rénaux, qui sont les structures responsables de la production de l'urine. Ils peuvent varier en taille, allant de quelques millimètres à plusieurs centimètres. Les kystes se multiplient et se développent, entraînant une hypertrophie rénale, ce qui signifie que les reins grossissent et peuvent même atteindre plusieurs fois leur taille normale. Au fur et à mesure que les kystes se développent, ils peuvent perturber la structure normale du rein, entraînant une altération de sa fonction et une insuffisance rénale à l'âge adulte. Les symptômes peuvent inclure des douleurs abdominales, des infections récurrentes des voies urinaires, une hypertension artérielle, une insuffisance rénale, et une hématurie (présence de sang dans les urines). Les symptômes de l'ADPKD ne se manifestent généralement pas avant l'âge adulte, bien que les kystes commencent à se former dès l'enfance ou l'adolescence (Schrier, 2006).

### 3.2 Polykystose rénale autosomique récessive

La polykystose rénale autosomique récessive (ARPKD) est la forme la plus rare de polykystose rénale et qui représente environ 10% des cas. Elle est causée par une mutation dans le gène *SEC63* qui est impliqué dans la production et la régulation des protéines et du gène *PKHD1*, qui code pour une protéine appelée fibrocystine. Cette protéine est essentielle pour le développement et le maintien des tubules rénaux c'est une maladie héréditaire à transmission autosomique récessive, ce qui signifie qu'une personne doit hériter d'une copie défectueuse du gène de chaque parent pour développer la maladie. Les symptômes de l'ARPKD apparaissent souvent dès la naissance, car les kystes commencent à se développer avant la naissance ou peu de temps après (**Figure 12**) (**Valérie, 2010**).



**Figure 12** : Néphromégalie bilatérale de pkr, se majorant au cours de la grossesse (**Valérie, 2010**).



**Figure 13** : Image microscopique d'un kyste de polykystose récessive (Chapin et al., 2010).

Les kystes se développent également à partir des tubules rénaux, mais ils se propagent plus rapidement que dans l'ADPKD. Les kystes sont plus petits et plus nombreux que dans l'ADPKD, ce qui peut causer des complications plus graves (**Figure 13**) (Chapin et al., 2010).

Les enfants atteints d'ARPKD peuvent développer une insuffisance rénale rapidement et peuvent nécessiter une greffe de rein ou une dialyse. D'autres symptômes de l'ARPKD peuvent inclure une, une augmentation de la taille du foie, des problèmes respiratoires et une fibrose pulmonaire (Macsween et al., 2002; He, 1999).

## 4. La génétique moléculaire de PKR

### 4.1 La PKR dominante

#### 4.1.1 Les locis PKD1 et PKD2

Le locus PKD1 est un gène situé sur le bras court du chromosome 16, qui code pour la protéine polycystine-1. Les mutations dans le locus PKD1 sont responsables de la majorité des cas de polykystose rénale autosomique dominante (ADPKD), qui est une maladie rénale héréditaire caractérisée par la formation de kystes multiples dans les reins. Les mutations du locus PKD1 sont présentes chez environ 85 % des patients atteints d'ADPKD. Le locus PKD2 est un gène situé sur le bras long du chromosome 4, qui code pour la protéine polycystine-2. Les mutations du locus PKD2 sont responsables d'environ 15 % des cas de polykystose rénale autosomique dominante (ADPKD) (Higashihara, 1998; Laëtitia, 2011).

### 4.1.2 Mutations PKD1 et PKD2

Les gènes PKD1 et PKD2 ont été clonés et des analyses ont été menées pour détecter des mutations chez les patients atteints de polykystose rénale autosomique dominante (PRAD). plus de deux cents mutations ont été identifiées dans le gène PKD1 et cinquante dans le gène PKD2, comprenant des décalages du cadre de lecture, des non-sens, des faux-sens et des délétions (Férec, 2013). Au départ, les premières mutations identifiées dans PKD1 étaient principalement localisées dans la région non dupliquée de la partie 3'. Cependant, de nouvelles techniques ont été développées pour détecter les mutations dans la partie 5' et ont révélé des mutations réparties sur toute la longueur du gène. (Peral et al., 1996)

Les mutations dans les gènes PKD1 et PKD2 entraînent une augmentation de l'expression de plusieurs protéines impliquées dans la prolifération cellulaire, telles que la cycline D1 et la protéine de signalisation mTOR. Cette prolifération cellulaire conduit à une augmentation de la taille des cellules et des kystes, ainsi qu'à la production de liquide qui les remplit, les patients atteints de PRAD présentent une grande variabilité phénotypique inter- et intrafamiliale, mais il n'y a pas de corrélation claire entre le type de mutation et la gravité du phénotype.

Bien que les mutations situées à l'extrémité 5' du gène semblent généralement causer des phénotypes plus sévères que celles situées à l'extrémité 3', des exceptions ont été observées, et cela ne suffit pas à expliquer la variabilité phénotypique au sein d'une même famille. Par exemple, deux jumeaux dizygotes peuvent présenter des phénotypes différents même s'ils ont hérité de la même mutation non-sens dans la région 3' du gène PKD1 (Blaszak et al., 1999).

Cela suggère que, d'autres facteurs génétiques et environnementaux pourraient également influencer le développement de la maladie en plus des mutations dans les gènes PKD1 et PKD2 (Férec, 2013).

## 4.2 La PKR récessive

Habituellement considérée comme une maladie génétiquement homogène causée par des mutations dans le gène PKHD1, qui été associée à une dysfonction ciliaire. Des études ont prouvé le contraire, il existe belle et bien un autre gène responsable de cette maladie.

### 4.2.1 Les locis PKHD1 DZIP1L

Le gène PKHD1 (polycystic kidney and hepatic disease 1) est localisé sur le bras long (q) du chromosome 6 et est responsable de la majorité des cas de PKR autosomique récessive.

Le gène *DZIP1L* est localisée aux centrioles et aux extrémités distales des corps basaux, Celui-ci interagit avec des protéines impliquées dans la fonction ciliaire. Les mutations dans ces gènes peuvent causer la polykystose rénale récessive elles sont souvent diagnostiquées avant la naissance ou peu de temps après la naissance en raison de la présence de kystes dans les reins à l'échographie fœtale ou néonatale (**Grünfeld, 1997**).

#### **4.2.2 Mutations *PKHD1* *DZIP1L***

Le gène *PKHD1* code pour la protéine fibrocystine, qui est importante pour la formation et le fonctionnement des cils primaires. Qui sont des structures en forme de cheveux qui se trouvent sur la surface des cellules et jouent un rôle important dans la signalisation cellulaire et la régulation de la croissance et du développement. Les mutations dans le gène *PKHD1* perturbent la fonction de la fibrocystine, ce qui entraîne la formation de kystes dans les reins et d'autres organes. Les mutations peuvent être de différents types, comme des délétions, des insertions, des duplications, des substitutions et des décalages du cadre de lecture, et leur impact sur la sévérité de la maladie peut varier. (**Hayashi et al., 1997**)

Les mutations dans le gène *DZIP1L* perturbent la fonction ciliaire. Les études ont montré que les mutations dans ce gène peuvent entraîner une altération de la barrière de diffusion péri-ciliaire, ce qui perturbe la translocation de certaines protéines associées à l'ARPKD qui peut avoir un impact sur le développement normal des reins et conduire à la formation de kystes. (**Lucien, 1993**)

## **5. La pathogénie de la polykystose**

### **5.1 Polykystose rénale dominante**

Les cils primaires sont des structures en forme de cheveux qui se trouvent à la surface des cellules et qui jouent un rôle important dans la transmission des signaux et l'orientation des cellules. Les mutations dans les gènes *PKD1* ou *PKD2* entraînent une production anormale de protéines, ce qui affecte la fonction des cils primaires et perturbe les voies de signalisation cellulaires normales. (**Ecdler et al., 2009**)

En conséquence, les cellules rénales développent des kystes qui se remplissent de liquide. Au fil du temps, ces kystes se multiplient et grossissent, ce qui peut endommager les tissus environnants et affecter la fonction rénale. Les kystes peuvent également entraîner une

inflammation et une fibrose, ce qui peut accélérer la progression de la maladie. D'autres facteurs peuvent également jouer un rôle dans la pathogénie de la polykystose rénale, tels que l'inflammation chronique, l'hypertension artérielle, les facteurs environnementaux et les interactions génétiques complexes. (Collart, 2003)

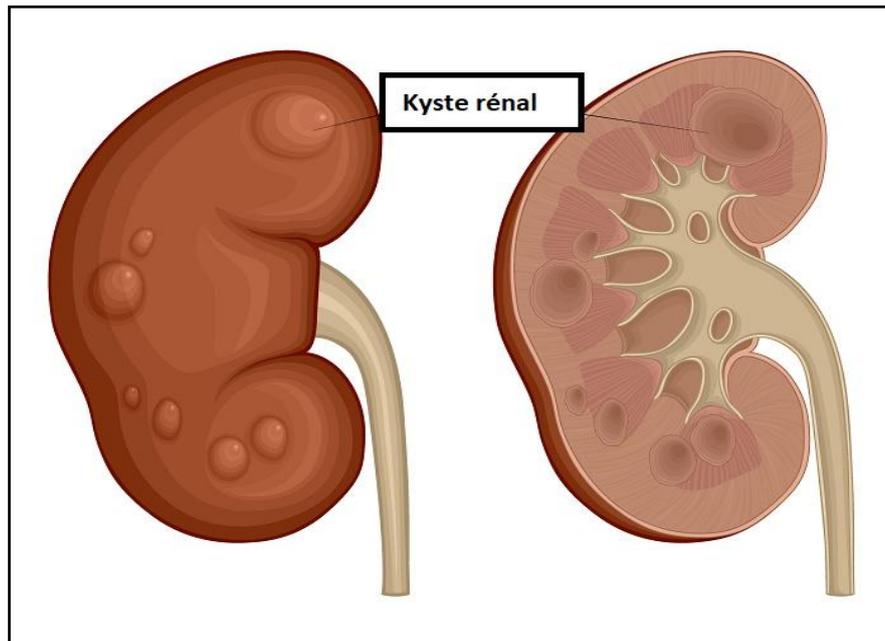
### 5.2 Polykystose rénale autosomique récessive

La pathogénie de la PKRAR est similaire à celle de la forme autosomique dominante, mais les kystes se forment à un stade plus précoce du développement rénal, ce qui conduit à une insuffisance rénale plus précoce et plus sévère. Les mutations associées à la PKRAR affectent le développement des canaux biliaires ainsi que des néphrons dans les reins, conduisant à la formation de kystes dans les deux organes. Les kystes se forment en raison d'une différenciation anormale des cellules des néphrons, qui se transforment en cellules qui ressemblent à des cellules épithéliales tapissant les canaux, plutôt qu'en cellules spécialisées dans la filtration et la régulation des fluides. Ces cellules épithéliales peuvent former des poches qui se remplissent de liquide, formant ainsi des kystes. La PKRAR peut également entraîner une fibrose hépatique et des problèmes respiratoires en raison d'une altération des voies biliaires et des poumons. En outre, comme pour la forme autosomique dominante, la PKRAR peut également entraîner une hypertension artérielle, une insuffisance rénale, une lithiase urinaire, une infection récurrente, une hématurie, et d'autres complications (Thivierge, 2004).

## 6. Anatomie pathologique

### 6.1 Les kystes rénaux

Les kystes rénaux peuvent être classés en deux types principaux : les kystes solitaires simples et les kystes multiples. Les kystes solitaires simples sont des kystes uniques qui ne sont pas associés à d'autres anomalies rénales et qui sont souvent découverts de manière fortuite lors d'une échographie ou d'un scanner abdominal (Figure 14).



**Figure 14 : Les kystes rénaux (Kim, 2003).**

Les kystes multiples, quant à eux, sont une caractéristique de la PKR et sont souvent accompagnés d'autres anomalies rénales, un kyste dans le rein commence comme une « déformation » du néphron (Kim, 2003).

Les kystes peuvent se former n'importe où le long du néphron. Bien qu'en polykystose rénale le terme « Polykystique » signifie « beaucoup de kystes », seulement 2 % des néphrons forment des kystes. Approximativement 70 % des kystes se détachent du néphron quand ils sont petits, environ 2 mm de diamètre. Après quelque temps, les kystes agrandissent et peuvent se remplir d'un liquide clair ou contenir du sang ou des globules blancs (Ho-hsieh et al., 1987).

Les kystes rénaux peuvent se développer dans toutes les parties du rein, y compris le cortex rénal, la médulla rénale et la jonction cortico-médullaire. Ils peuvent varier considérablement en taille, allant de quelques millimètres à plusieurs centimètres. Dans les cas les plus graves, les kystes peuvent fusionner pour former des masses kystiques géantes, qui peuvent comprimer les tissus rénaux environnants et entraîner une insuffisance rénale (Mohamed, 2006).

Les kystes peuvent se former dans d'autres organes notamment le foie, selon les recherches actuelles, les kystes hépatiques se forment à partir de cellules qui bordent les conduits biliaires ou les tubules hépatiques, plutôt que les cellules hépatiques elles-mêmes. Il semble que les

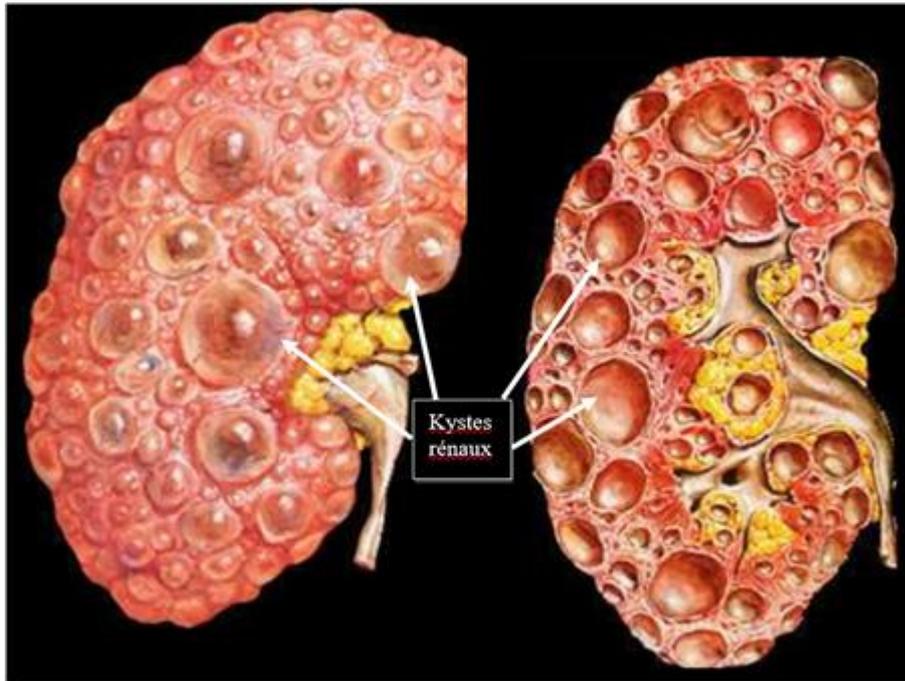
kystes ne remplacent pas les cellules hépatiques saines, mais simplement les poussent à l'écart. Par conséquent, les kystes hépatiques ne perturbent pas le fonctionnement du foie **(Rapoport, 2007)**.

La recherche a suggéré qu'il y ait au moins 3 éléments liés à la formation de kyste, en premier la prolifération cellulaire où les cellules d'une chaîne de kyste Prolifère plus que des cellules normales de reins. En second la sécrétion liquide où la présence du liquide permet la formation des kystes sans sécrétion, il y'aurait simplement une boule de cellules. Et enfin la membrane de base anormale c'est une couche très mince sur lequel les cellules des kystes sont « posées ». Dans la PKD, cette couche est plus épaisse que d'habitude. La membrane de base organise comment les kystes grandissent. Si la membrane n'était pas plus épaisse, les kystes ne pourraient pas agrandir **(Gueutin et al, 2011)**.

En général, les kystes causent des problèmes à cause de leur taille et l'espace qu'ils occupent. La taille des reins et du foie est directement rapprochée de la croissance et la prolifération des Kystes. Par exemple, les gens avec des reins plus de 15 cm vont plus probablement ressentir la douleur et le dysfonctionnement de reins que les gens avec des reins plus petits **(Gueutin et al., 2011)**.

## **6.2 Polykystose rénale**

Elle peut être classée en deux types : la forme autosomique dominante (PKRAD) et la forme autosomique récessive (PKRAR). La PKRAD est la forme la plus fréquente de la maladie, représentant environ 90 % de tous les cas. Elle est causée par une mutation génétique autosomique dominante, ce qui signifie qu'un seul parent porteur de la mutation peut transmettre la maladie à son enfant. En revanche, la PKRAR est beaucoup plus rare et est causée par une mutation autosomique récessive. Dans ce cas, les deux parents doivent être porteurs de la mutation pour que leur enfant développe la maladie **(Rapoport, 2007)**.



**Figure 15** : Photo d'un rein polykystique (Ruggieri, 1994).

Dans la PKRAD. Les kystes sont initialement petits et ne causent généralement pas de problèmes. Cependant, au fil du temps, ils peuvent augmenter de taille et de nombre, comprimant les tissus environnants et entraînant des dommages rénaux (**Figure 15**) (**Legendre, 2012**).

Ces kystes sont recouverts d'une fine couche de cellules appelées épithélium kystique. Cette couche de cellules est différente de l'épithélium qui recouvre les tubules rénaux normaux. Les cellules épithéliales kystiques sont plus grandes et ont des noyaux anormaux, avec une prolifération cellulaire accrue et une sécrétion de liquide excessive. Cette prolifération cellulaire accrue entraîne une croissance des kystes, qui finissent par comprimer et détruire les tissus environnants (**Jean, 1874**).

La membrane basale, une couche mince de tissu conjonctif qui entoure les cellules kystiques, est également différente de celle des tubules rénaux normaux. Dans les kystes, la membrane basale est plus épaisse et plus désorganisée, ce qui contribue à la croissance des kystes (**Joseph, 2023**).

En revanche, la PKRAR est caractérisée par la formation de kystes dans les tubules collecteurs du rein. Les kystes dans la PKRAR sont également recouverts d'une fine couche de cellules épithéliales, mais cette couche est plus mince que celle des kystes de la PKRAD.

Les cellules épithéliales kystiques sont également plus petites et moins proliférantes que celles de la PKRAD (**Deman et al., 2004**).

En présence de la polykystose rénale (PKR), les reins subissent des altérations anatomiques en plus de la formation de kystes. Ils peuvent augmenter considérablement de taille, pouvant atteindre jusqu'à dix fois leur poids normal. Cette augmentation est due à la croissance des kystes et à l'augmentation de la masse rénale totale. De plus, les reins affectés peuvent présenter une texture dure et une surface bosselée, caractérisée par une irrégularité. En plus des kystes, la PKR peut entraîner d'autres modifications pathologiques au niveau des reins, notamment des altérations des vaisseaux sanguins, une réduction de leur diamètre et la formation de zones de fibrose vasculaire. Ces changements peuvent entraîner le développement d'une hypertension artérielle, une complication courante de la PKR (**Joseph, 2023; Bennouna, 1979**).

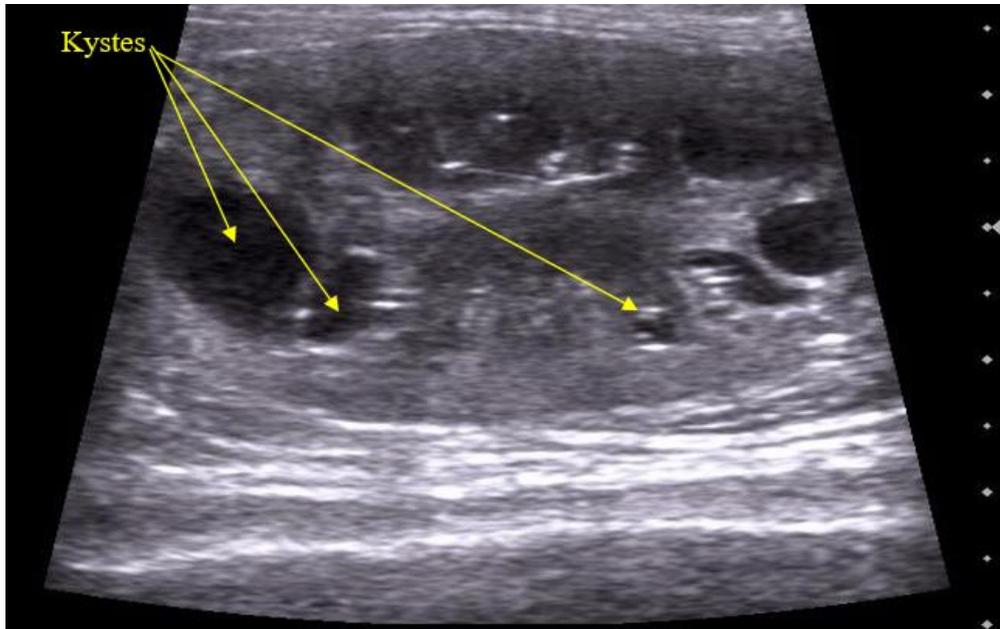
Les kystes rénaux peuvent se former dans différentes parties du rein, variant en taille de quelques millimètres à plusieurs centimètres. De plus, la PKR peut entraîner une fibrose interstitielle, caractérisée par l'accumulation de tissu cicatriciel entre les tubules rénaux, ce qui peut altérer la fonction rénale et réduire la masse rénale globale. Les tubules rénaux peuvent également présenter des changements de morphologie, tels que leur dilatation ou l'atrophie des tubules voisins, en raison de la pression exercée par les kystes sur les tissus environnants (**Ruggieri, 1994**).

## **7. Diagnostic positive de la PKR**

Le diagnostic de la PKR peut être établi par :

- Antécédents médicaux : le médecin peut commencer par recueillir les antécédents médicaux du patient et de sa famille pour savoir si d'autres membres de la famille ont été diagnostiqués avec la maladie (**DEMAN et al., 2004**).
- Examen médicale: le médecin effectue un examen physique pour rechercher des signes de la maladie, tels que des douleurs abdominales, une hypertension artérielle, une augmentation de la taille des reins, etc... (**Lahlou, 2000**).

- Échographie : l'échographie est une technique d'imagerie non invasive qui permet de visualiser les kystes rénaux. C'est le principal outil de diagnostic de la polykystose rénale (**Figure 16**).



**Figure 16** : Echographie d'un rein polykystique. (Valérie, 2010)

- Scanner ou imagerie par résonance magnétique: si les kystes rénaux sont trop petits pour être détectés par échographie, le médecin peut recommander un scanner (**Figure 18**) ou une IRM (**Figure 17**) pour confirmer le diagnostic.

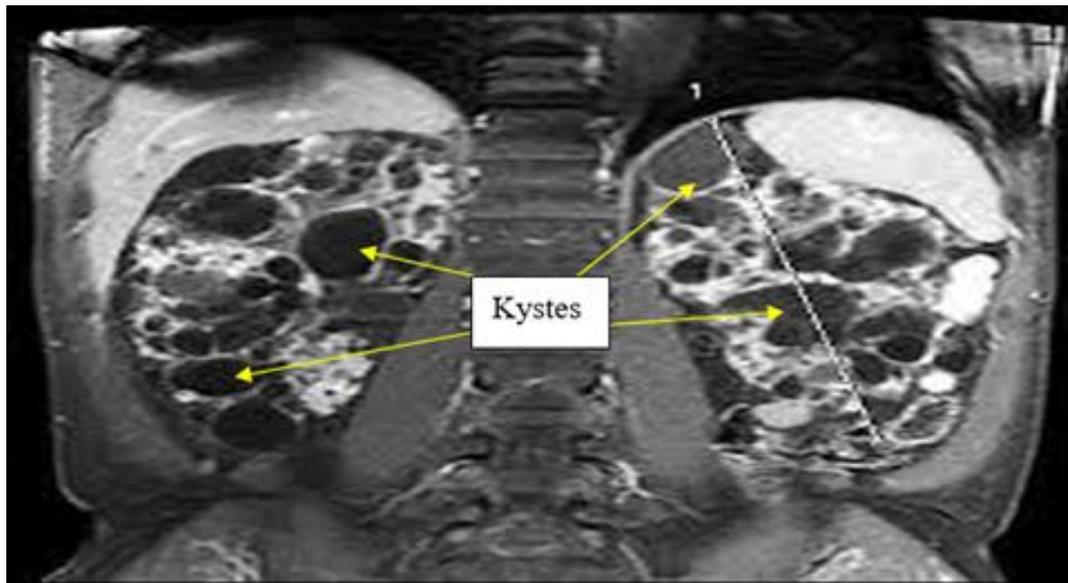


Figure 17: IRM d'un rein polykystique (Levy et al., 2001)

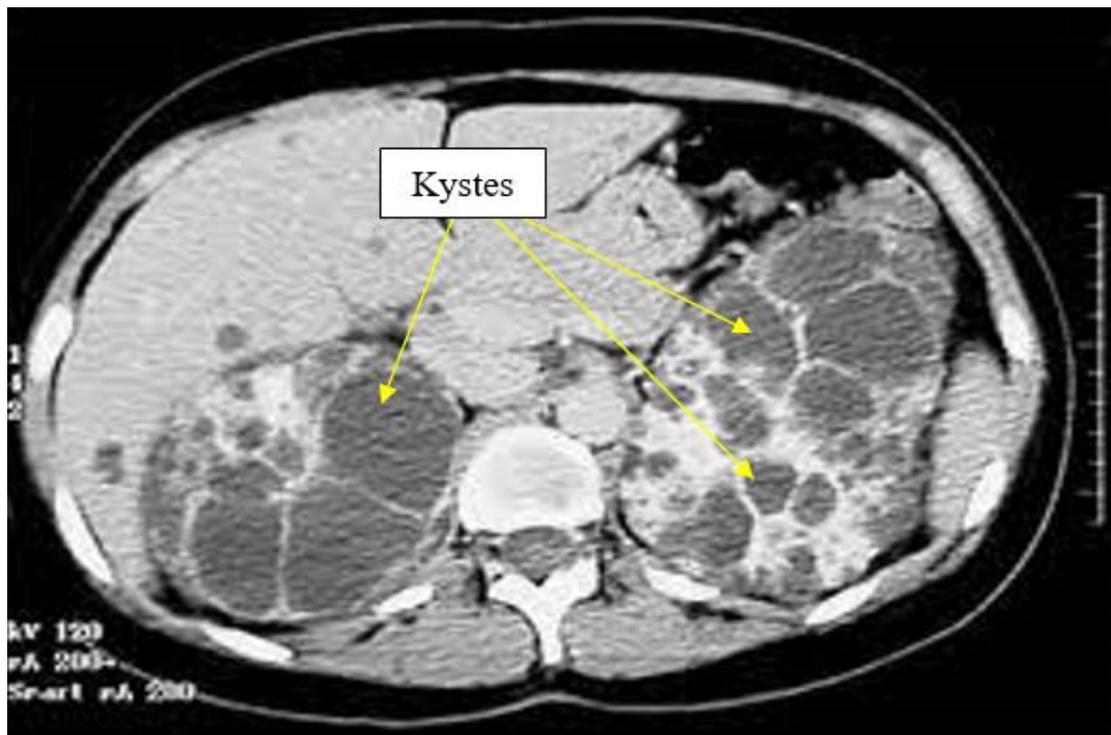
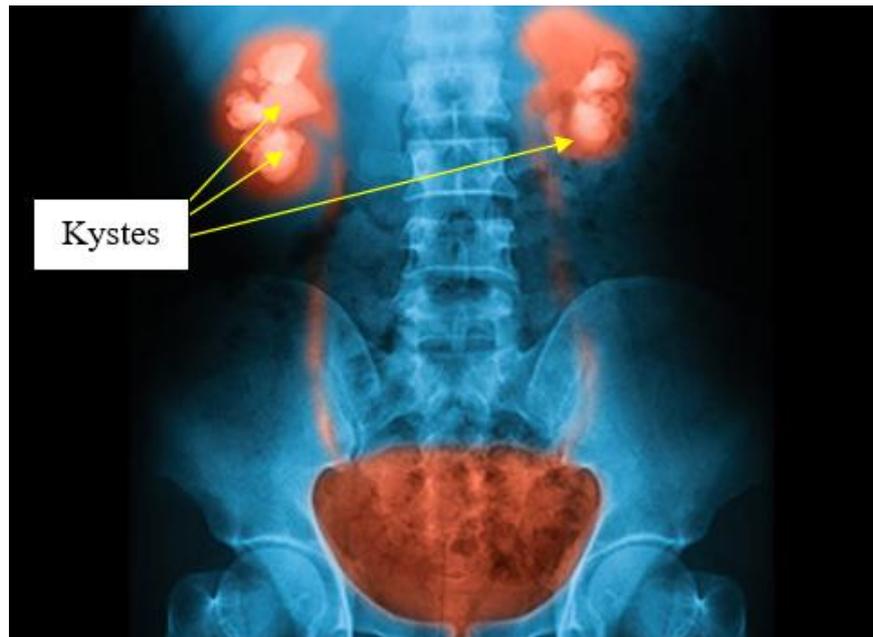


Figure 18: Scanner d'une polykystose rénale (Levy et al., 2001)

- Tests génétiques : Les tests génétiques sont recommandés pour confirmer le diagnostic et pour identifier la mutation génétique responsable de la maladie. Cela peut aider à

déterminer si d'autres membres de la famille sont également atteints de la maladie (Lahlou, 2000).

- L'artériographie rénale : une technique d'imagerie qui utilise une injection de produit de contraste dans les artères rénales pour visualiser les vaisseaux sanguins des reins (Figure 19). Elle peut être utilisée pour diagnostiquer des problèmes de circulation sanguine dans les reins, mais elle n'est généralement pas utilisée pour diagnostiquer la polykystose rénale (Bourhroum, 2011).



**Figure 19:** Artériographie du système urinaire atteinte de PKR (Manuel, 2018).

Une fois le diagnostic confirmé, le médecin peut recommander un suivi régulier pour surveiller l'évolution de la maladie et prévenir les complications, telles que l'hypertension artérielle, l'insuffisance rénale... Etc. (Lahlou, 2000).

### 7.1 Diagnostic différentiel

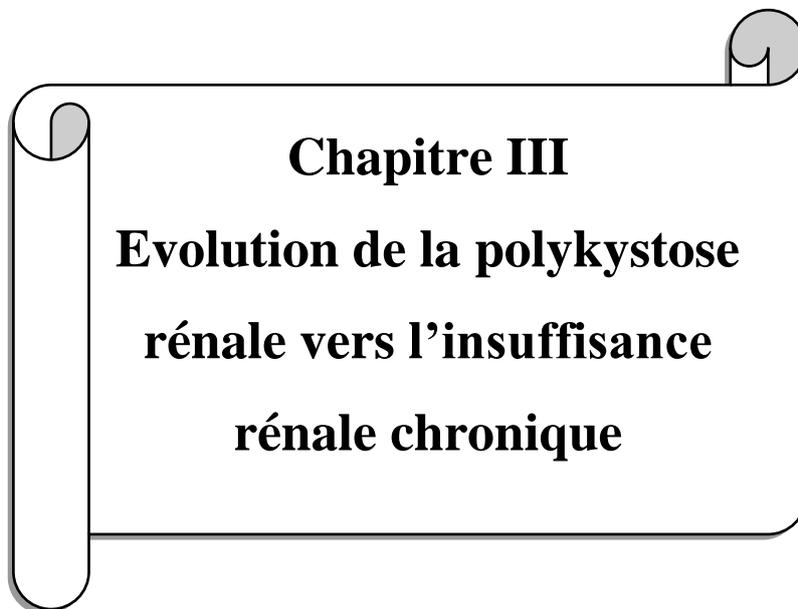
Le diagnostic différentiel de la polykystose rénale est important car d'autres affections peuvent présenter des symptômes similaires. Voici quelques exemples de maladies qui peuvent être confondues avec la polykystose rénale :

- Kystes solitaires : un kyste rénal unique peut ressembler à un kyste de la polykystose rénale, mais il ne s'agit pas de la même maladie. Les kystes rénaux uniques sont généralement bénins et ne nécessitent pas de traitement (Damy et al., 2007).
- Maladies rénales kystiques acquises : Il existe plusieurs maladies rénales acquises qui peuvent entraîner la formation de kystes rénaux, telles que la maladie rénale polykystique

acquise (MKPA), la maladie kystique médullaire, etc. Ces maladies ont des causes différentes de la polykystose rénale héréditaire (**Sessa, 1995**).

- Tumeurs rénales : Les tumeurs rénales, telles que le carcinome à cellules rénales, peuvent causer des douleurs abdominales et des saignements urinaires, qui peuvent ressembler à des symptômes de la polykystose rénale (**Bennouna, 1979**).
- Pyélonéphrite : La pyélonéphrite est une infection des voies urinaires supérieures qui peut causer des douleurs abdominales, de la fièvre et des frissons, qui peuvent ressembler à des symptômes de la polykystose rénale (**Gordon, 1983**).
- Calculs rénaux : Les calculs rénaux peuvent causer des douleurs abdominales, des nausées et des vomissements, qui peuvent ressembler à des symptômes de la polykystose rénale (**Gordon, 1983**).

Le diagnostic différentiel doit être réalisé par un médecin, qui utilisera des examens appropriés pour confirmer le diagnostic.



**Chapitre III**  
**Evolution de la polykystose**  
**rénale vers l'insuffisance**  
**rénale chronique**

## 1. Physiologie d'évolution de la polykystose rénale

Au début, les kystes rénaux peuvent passer inaperçus et ne provoquer aucun symptôme significatif. Cependant, à mesure que les kystes se développent progressivement en taille et en nombre au fil des années, ils peuvent exercer une pression sur les tissus rénaux environnants, ce qui peut perturber la fonction rénale normale. Cela peut se manifester par des symptômes tels que la douleur dans la région lombaire ou abdominale, des infections récurrentes des voies urinaires, de la fatigue, une perte d'appétit, des nausées et une augmentation de la fréquence urinaire. Cette maladie peut entraîner une insuffisance rénale progressive, où la fonction rénale est gravement compromise et ne peut plus assurer efficacement ses fonctions essentielles. Tous les kystes rénaux ne conduisent pas nécessairement à une insuffisance rénale. Certains kystes peuvent rester petits et stables pendant toute la vie sans provoquer de problèmes majeurs (**Belkasmi et Khadir, 2015**).

Chez les personnes atteintes de PKR dominante, les kystes rénaux commencent généralement à se former et à se développer lentement au cours de l'enfance et de l'adolescence. Lorsque les kystes rénaux se développent et augmentent en nombre, ils peuvent perturber la structure normale du rein et altérer sa fonction. Les kystes compriment les néphrons, les unités fonctionnelles des reins, ce qui entraîne une réduction de la capacité du rein à filtrer le sang et à éliminer les déchets et l'excès de liquide du corps. À mesure que la maladie progresse, les reins peuvent perdre leur capacité à fonctionner normalement, entraînant une insuffisance rénale chronique IRC. Cette dernière est définie par une diminution significative de la fonction rénale, qui se traduit par une accumulation de toxines dans le corps, un déséquilibre des fluides et des électrolytes et peut causer une hypertension artérielle, une anémie et d'autres complications (**Thivierge, 2004**).

Chez les patients atteints de PKR récessive, les kystes rénaux se forment déjà chez le fœtus en développement et peuvent être détectés avant même la naissance. Les kystes rénaux dans la PKRR sont plus nombreux et plus petits que dans la forme dominante de la maladie. Au fur et à mesure que le patient atteint de PKRR grandit, les kystes continuent de se développer et de se multiplier dans les reins. Cette prolifération de kystes provoque une altération progressive de la structure rénale normale. Dans les cas graves de PKR récessive, l'insuffisance rénale peut survenir dès l'enfance ou l'adolescence, entraînant la nécessité d'une dialyse (un

processus de filtration du sang par une machine externe) ou d'une greffe rénale pour maintenir la survie.

Il est important de souligner que la PKR dominante et la PKR récessive peuvent également affecter d'autres organes en dehors des reins. Les kystes peuvent se former dans le foie, le pancréas, les ovaires, les poumons et d'autres organes, ce qui peut entraîner des complications supplémentaires (**Treguer, 2011**).

L'évolution de la PKR vers une insuffisance rénale chronique varie d'un patient à un autre. Dans certains cas, la maladie peut progresser lentement sur plusieurs décennies avant de causer une insuffisance rénale. Dans d'autres cas, la progression peut être plus rapide, conduisant à une insuffisance rénale plus précoce. Le rythme évolutif de la maladie repose sur le suivi du patient avec des mesures répétées de la créatininémie, mais aussi par l'évaluation du débit de filtration glomérulaire (DFG), par la détection d'albuminurie, par le contrôle de la tension artérielle (contrôle des facteurs de progression) (**Jébrak, 2004**). Pour obtenir cette vitesse de réduction il faudra doser les valeurs de créatinémie plusieurs fois sur plusieurs mois. Suivant les valeurs on distingue un déclin annuel « physiologique » observé après 40 ans pour un DFG  $< 2 \text{ mL/min/1,73 m}^2/\text{an}$  ; un déclin annuel « modéré » pour un DFG  $\geq 2$  et  $< 5 \text{ mL/min/1,73 m}^2/\text{an}$  ; un déclin annuel « rapide » pour un DFG  $\geq 5 \text{ mL/min/1,73 m}^2/\text{an}$  (**Jébrak, 2004**).

### 1.1 Mécanismes physiopathologiques de l'insuffisance rénale

Ce sont les résultats d'un dysfonctionnement progressif des reins qui les empêche d'assurer efficacement leurs fonctions essentielles

- Lésions structurelles rénales : Elles se réfèrent aux dommages causés à la structure normale du rein. Cela peut résulter d'une variété de causes, la polykystose rénale en fait partie. Les lésions structurelles altèrent la fonction rénale en perturbant la capacité des reins à filtrer le sang, à réabsorber les nutriments essentiels et à excréter les déchets (**Thivierge, 2004**).
- Altération de la filtration glomérulaire : La filtration glomérulaire est un processus clé dans le fonctionnement rénal. Les glomérules sont des structures en forme de réseau de capillaires situées dans les reins qui filtrent le sang pour éliminer les déchets et les substances indésirables tout en conservant les nutriments et les molécules nécessaires.

Une altération de la filtration glomérulaire peut résulter de lésions structurelles, d'une inflammation, de troubles vasculaires ou d'autres facteurs. Par exemple, dans le cas de la polykystose rénale, les kystes rénaux compriment les glomérules, entraînant une réduction de la capacité de filtration et une diminution de la fonction rénale. (Nguyen, 2009).

- Diminution du flux sanguin rénal : Pour que les reins fonctionnent correctement, un apport sanguin adéquat est essentiel. La diminution du flux sanguin rénal peut être causée par des maladies vasculaires, une déshydratation ou d'autres facteurs comme la PKR ou les kystes rénaux compriment les vaisseaux sanguins rénaux, y compris les artères et les veines qui fournissent le sang aux reins. Cette compression peut restreindre le flux sanguin rénal, réduisant ainsi l'apport en oxygène et en nutriments essentiels aux cellules rénales, ce qui nuit à la fonction rénale (Collart, 2003).
- Inflammation et fibrose rénale : L'inflammation chronique des reins peut provoquer une fibrose rénale, qui est caractérisée par une accumulation excessive de tissu cicatriciel dans les reins. L'inflammation peut être causée par des infections récurrentes, des maladies auto-immunes (comme la glomérulonéphrite), des troubles vasculaires, des lésions rénales ou d'autres facteurs. La fibrose rénale altère la structure normale des reins, endommage les néphrons et réduit la capacité des reins à filtrer le sang et à maintenir l'équilibre des fluides et des électrolytes (Joly et al., 2011).
- Déséquilibre des électrolytes et des fluides : Les reins jouent un rôle essentiel dans le maintien de l'équilibre des électrolytes (tels que le sodium, le potassium, le calcium) et des fluides corporels. L'insuffisance rénale peut perturber cet équilibre en affectant la capacité des reins à réabsorber ou à excréter ces substances. Par exemple, une fonction rénale altérée peut entraîner une rétention excessive de sodium et d'eau, conduisant à un œdème (accumulation de liquide) et à une hypertension artérielle (Nguyen, 2009).
- Accumulation de déchets métaboliques : Les reins sont responsables de l'élimination des déchets métaboliques et des substances toxiques du corps par l'urine. Lorsque la fonction rénale est altérée, ces déchets peuvent s'accumuler dans le corps, entraînant une accumulation de toxines. Cela peut provoquer une variété de complications, telles qu'une acidose métabolique (déséquilibre du pH sanguin), une urémie (accumulation de l'urée dans le sang) et des troubles métaboliques (Kanfer et al., 2014).

Ces mécanismes physiopathologiques peuvent interagir et se renforcer mutuellement, entraînant une détérioration progressive de la fonction rénale et le développement de l'insuffisance rénale (Joly et al., 2011).

## 2. Les enjeux et les défis diagnostic précoce de la pkr

Le diagnostic précoce de la polykystose rénale est confronté à des défis liés aux symptômes subtils, à la méconnaissance de l'historique familial, aux techniques d'imagerie, à l'accès aux soins de santé et à la sensibilisation (Burtey, 2006).

Détection des symptômes subtils : Au stade précoce de la PKR, les symptômes peuvent être peu spécifiques ou absents. Il peut s'agir de douleurs légères dans le bas du dos ou de la présence de sang dans l'urine. Ces signes peuvent être attribués à d'autres conditions, ce qui rend le diagnostic précoce difficile. Par conséquent, il est crucial de sensibiliser les médecins et le grand public aux symptômes potentiels de la PKR afin de faciliter un dépistage précoce.

Méconnaissance de l'historique familial : La PKR est souvent une maladie génétique autosomique dominante, ce qui signifie qu'un parent atteint a 50 % de chances de transmettre la maladie à ses enfants. Cependant, il peut arriver que des individus atteints de PKR n'aient pas d'antécédents familiaux connus de la maladie, car celle-ci peut être causée par une mutation génétique spontanée. Il est donc essentiel de recueillir avec précision l'histoire familiale des patients afin de déterminer les risques potentiels de PKR (Lahlou, 2000).

Techniques d'imagerie appropriées : Les techniques d'imagerie, telles que l'échographie ou la tomodensitométrie, sont utilisées pour visualiser les kystes rénaux et confirmer le diagnostic de PKR. Cependant, les kystes peuvent être de petite taille et peu nombreux dans les premiers stades de la maladie, ce qui rend leur détection plus difficile. L'amélioration des techniques d'imagerie et la sensibilisation des radiologues à l'apparence caractéristique des kystes rénaux dans la PKR sont essentielles pour un diagnostic précoce précis. (Burtey, 2006)

Accès aux soins de santé : Le diagnostic précoce de la PKR nécessite un accès adéquat aux soins de santé, en particulier aux spécialistes tels que les néphrologues et les radiologues. Cependant, dans certaines régions ou communautés, l'accès à des spécialistes peut être limité, ce qui peut entraîner des retards dans le diagnostic et la prise en charge de la maladie. Il est important de promouvoir l'accès équitable aux soins de santé pour tous les individus présentant des risques de PKR (Valérie, 2010).

Prise de conscience et éducation : La PKR est une maladie relativement rare, ce qui peut entraîner un manque de sensibilisation et de connaissances chez les professionnels de la santé et le grand public. Une meilleure éducation sur les symptômes, les risques génétiques et l'importance d'un dépistage précoce peut contribuer à améliorer la détection précoce de la PKR et à prévenir les complications graves telles que l'insuffisance rénale.

Une combinaison d'améliorations dans ces domaines peut contribuer à un dépistage précoce plus efficace de la PKR, ce qui permettrait une prise en charge précoce et une meilleure gestion de la maladie **(Valérie, 2010)**.

### **3. Insuffisance rénale chronique**

La Maladie Rénale Chronique (MRC) est définie comme une affection rénale évoluant depuis plus de trois mois. Elle peut être confirmée par des critères anamnestiques, morphologiques et biologiques en cas d'insuffisance rénale chronique (IRC). Cependant, l'absence d'une définition commune a longtemps entravé la recherche en épidémiologie néphrologique. **(LeMoing, 2016)**

Les recommandations de l'initiative kidney disease outcomes quality initiative (K-DOQI) depuis 2012 sont utilisées pour le diagnostic et la classification des stades de la MRC. Les stades 1 et 2 sont définis comme une MRC avec des marqueurs d'atteinte rénale tels que la protéinurie clinique, l'hématurie, la leucocyturie, des marqueurs de dysfonction tubulaire, des anomalies histologiques (observées lors d'une biopsie rénale) ou des anomalies radiologiques chez des patients présentant un débit de filtration glomérulaire (DFG) normal ou légèrement réduit le cas générale des polykystose , avec un DFG respectivement supérieur ou égal à 90 et 60 à 89 mL/min/1,73m<sup>2</sup> de surface corporelle. **(Guellil, 2012)**

Les stades 3, 4 et 5 sont définis respectivement par des DFG compris entre 30 et 59, 15 et 29, et inférieurs à 15 mL/min/1,73m<sup>2</sup> de surface corporelle. La fonction rénale est évaluée par la mesure du DFG, dont la valeur normale est de 120 mL/min par 1,73 m<sup>2</sup>. Cela signifie que chaque minute, les reins filtrent 120 mL de déchets azotés (urée, créatinine et acide urique) du sérum. L'insuffisance rénale chronique est définie comme une diminution permanente du DFG, qui est le meilleur indicateur de la fonction rénale. L'IRC se produit lorsque plus de la moitié des néphrons sont perdus. Elle doit être distinguée de la maladie rénale chronique, où le DFG est supérieur à 60 mL/min par 1,73 m<sup>2</sup>, mais en présence de marqueurs d'atteinte

---

rénale. L'IRC est toujours causée par une maladie rénale affectant l'un des quatre secteurs du parenchyme rénal : les glomérules, les tubes, l'interstitium ou les vaisseaux. L'IRC est distincte de l'insuffisance rénale aiguë, où la diminution du DFG est transitoire (moins de trois mois) et dans la grande majorité des cas réversible (Guellil, 2012).

### 3.1 Classification

L'insuffisance rénale chronique (IRC) peut être classée en différents stades en fonction de la gravité de la maladie. La classification la plus couramment utilisée est basée sur le taux de filtration glomérulaire (TFG), qui est une mesure de la fonction rénale. Selon l'image au-dessous (Figure 20) voici une classification typique de l'IRC en cinq stades (Has, 2011).

#### Stade 1 : Taux de filtration glomérulaire (TFG) normal ou élevé (> 90 mL/min)

Dans ce stade, il peut y avoir des signes de lésions rénales, mais la fonction rénale est encore normale.

#### Stade 2 : TFG légèrement diminué (60-89 mL/min)

Dans ce stade, il y a une légère diminution de la fonction rénale. Les patients peuvent présenter des symptômes non spécifiques tels que fatigue, urines mousseuses ou légers problèmes de rétention d'eau.

#### Stade 3 : TFG modérément diminué (30-59 mL/min)

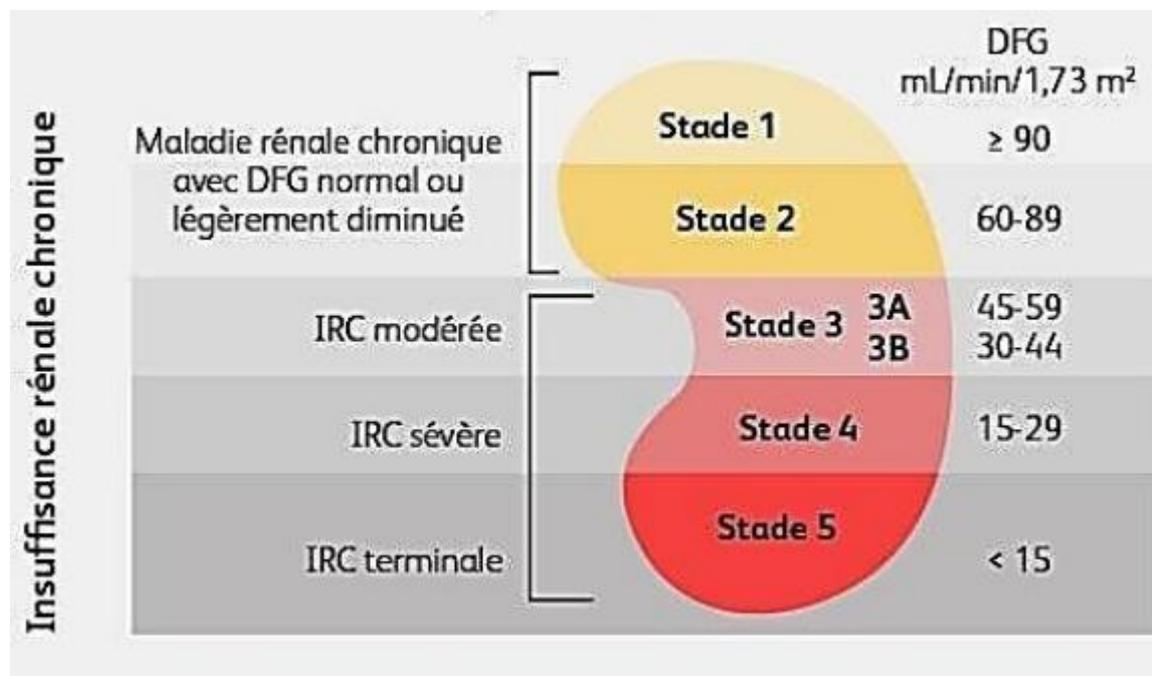
Dans ce stade, la fonction rénale est modérément réduite. Les patients peuvent commencer à présenter des symptômes plus prononcés tels que la fatigue, l'hypertension artérielle, l'anémie et des problèmes de régulation du volume d'eau dans le corps.

#### Stade 4 : TFG sévèrement diminué (15-29 mL/min)

Dans ce stade, la fonction rénale est considérablement réduite. Les symptômes s'aggravent et les complications liées à l'insuffisance rénale chronique, telles que l'accumulation de déchets dans le corps, l'insuffisance cardiaque et les déséquilibres électrolytiques, deviennent plus fréquentes. (Has, 2011)

#### Stade 5 : Insuffisance rénale terminale (TFG < 15 mL/min ou dialyse)

C'est le stade le plus avancé de l'IRC. La fonction rénale est extrêmement limitée, voire absente. Les patients nécessitent une dialyse régulière ou une transplantation rénale pour survivre. (Collart, 2003)



**Figure 20** : Classification de la maladie rénale chronique (HAS, 2011).

### 3.2 Épidémiologie et facteurs de risque

Selon les données de l'Organisation mondiale de la santé (OMS), environ 10% de la population mondiale est touchée par une forme d'IRC. La prévalence de l'IRC varie selon les pays et les populations étudiées et l'accès aux traitements dépend du niveau socio-économique du pays concerné, cependant, cette prévalence peut être plus élevée dans certains groupes à risque, tels que les personnes âgées, les diabétiques et les hypertendus (Landais, 2009).

Aux États-Unis d'Amérique, la prévalence estimée de tous les stades de la maladie rénale chronique est voisine de 13% et concerne près de 20 millions d'américains, le nombre de patients en dialyse devrait y être de 650 000 en 2010. Contrairement à ce qui passe dans certains pays en voie de développement à faible revenu où l'inaccessibilité aux traitements de suppléance reste toujours la grande difficulté rencontrée. En Afrique, sa prévalence exacte n'est pas mieux documentée que dans quelques pays (Amekoudi, 2012).

En Algérie, on estime qu'elle touche près de 13000 personnes, soit une prévalence d'environ 374 par mille habitants. C'est un évènement relativement rare, mais la mortalité très élevée, la baisse de la qualité de vie des patients et le cout des traitements font qu'elle constitue une charge lourde à l'échelon individuel et de la société (**Sari-Hamidou et al., 2011**)

L'IRC succède toujours à une néphropathie dont les origines peuvent être multiples. La population à risque inclut les patients atteints d'hypertension artérielle, de maladie coronarienne, de diabète de type II, de malformations rénales congénitales, de maladies auto-immunes comme le lupus et maladies héréditaire, la polykystose rénale représente environ 7% des cas d'IRC. De plus, l'exposition chronique à certains composés toxiques ou à certaines classes de médicaments représente un facteur de risque très important : lithium (traitement anti-maniaco-dépressif), anti-calcineurines (immuno-suppresseur), antalgiques et anti-inflammatoires non stéroïdiens. On sait aussi par l'expérimentation animale qu'un nombre réduit de néphrons à la naissance conduit à l'hypertension artérielle et à l'insuffisance rénale (**Frimat et al., 2005**). Les facteurs sociodémographiques représentent également un poids non négligeable dans ces pathologies. Ils comprennent l'âge (au-dessus de 65 ans) avec une prédominance masculine, la sédentarité, l'ethnicité (populations d'origine africaine), l'appartenance aux catégories sociales défavorisées et les expositions environnementales ou professionnelles (métaux lourds). Il importe donc de bien distinguer les facteurs de risque sur lesquels on peut agir (pression artérielle, diabète, obésité, consommation de tabac) de ceux qui sont constitutionnels (âge, sexe, ethnicité, maladies génétiques) (**Nguyen, 2009**).

#### **4. Complications de la polykystose rénale**

Les reins filtrent environ 1 litre de sang par minute, ce qui représente un cinquième du volume pompé par le cœur. La PKR évolué cause l'insuffisance rénale chronique qui est une maladie grave et qui provoque une détérioration progressive et irréversible de la capacité des reins à filtrer le sang et à éliminer certaines hormones. Les déchets métaboliques et l'excès d'eau s'accumulent progressivement dans l'organisme, entraînant des maladies cardiovasculaires, une anémie et des troubles métaboliques. Les personnes atteintes d'IRC ont un risque accru de développer des problèmes cardiaques tels que l'hypertension artérielle, l'insuffisance cardiaque et les maladies coronariennes (**Benkaddour, 2011**) (**Figure 21**).

De plus, l'IRC peut entraîner une diminution de la production de globules rouges, conduisant ainsi à une anémie. En ce qui concerne les troubles métaboliques, l'IRC perturbe l'équilibre

des électrolytes dans le corps, tels que le potassium, le sodium et le calcium, ce qui peut avoir des répercussions sur le fonctionnement des organes et des systèmes. Les symptômes de l'insuffisance rénale ne se manifestent que lorsque la fonction rénale est inférieure à 50%, mais ils deviennent réellement préoccupants lorsque la fonction rénale est inférieure à 30%. Lorsque les reins fonctionnent à moins de 10% de leur capacité, la vie de la personne est en grave danger (Deman et al., 2004).

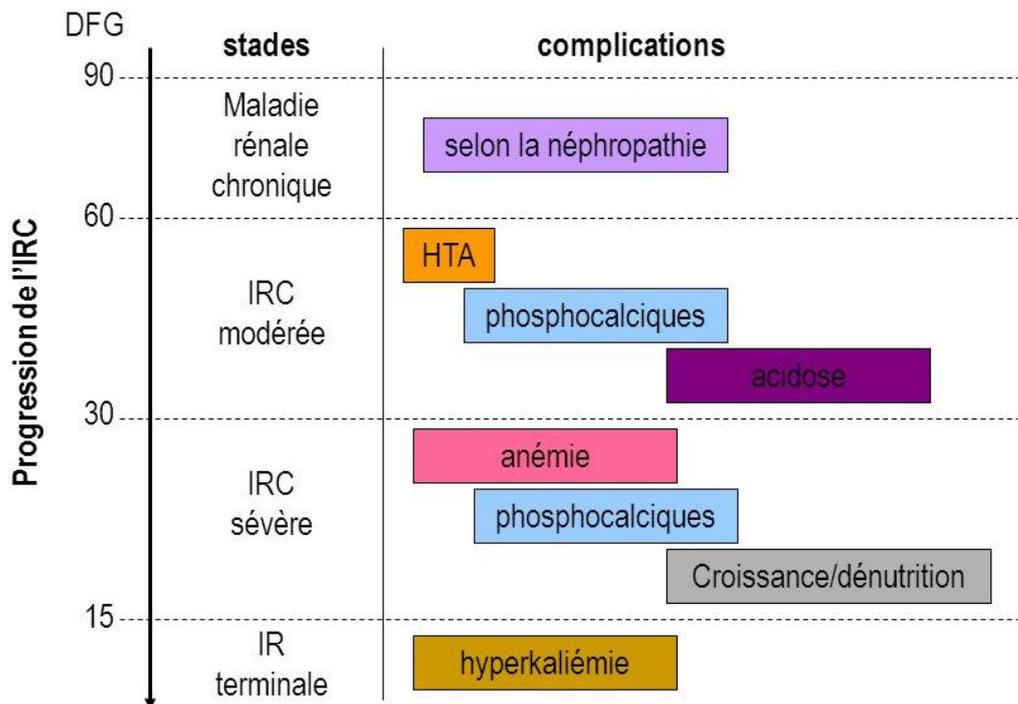


Figure 21: Conséquences de l'IRC sur l'organisme (Benkaddour, 2011).

## 5. Stratégies de prévention et de gestion de l'insuffisance rénale chronique

Lorsqu'on parle de prévention dans le cadre d'une IRC, il faut distinguer trois types de prévention à mettre en œuvre selon la population qu'elle concerne : population entière, sujets à risque, sujets déjà dépistés (Bourel et Ardaillou, 2004).

### 5.1 Population entière

Pour la population entière, les conseils sont les mêmes que ceux déjà bien connus pour la prévention des maladies cardiovasculaires et métaboliques. Il est essentiel de ne pas fumer, d'adopter une alimentation équilibrée conforme aux conseils du Programme National Nutrition Santé (NNS), de pratiquer une activité physique régulière et de limiter la

consommation de sel. En plus de ces conseils, il est important de maintenir une diurèse abondante en buvant une quantité suffisante d'eau. Cela contribue à prévenir la formation de calculs rénaux et à réduire le risque d'infections urinaires. En suivant ces recommandations, on peut favoriser une meilleure santé globale et réduire les risques de complications liées aux maladies cardiovasculaires et métaboliques (**Bourel et Ardaillou, 2004 ; Jungers, 2011**).

### **5.2 Sujets à risque**

Chez les individus présentant un risque accru, il est crucial de prendre en compte les trois principales catégories à savoir les personnes hypertendues, diabétiques et âgées. Pour prévenir l'insuffisance rénale chronique (IRC), certaines mesures essentielles doivent être prises. Cela comprend le contrôle de la pression artérielle, du taux de cholestérol total et du cholestérol LDL, ainsi que la gestion de la glycémie chez les diabétiques. Il est également important de lutter contre l'obésité, de maintenir une activité physique régulière, d'arrêter de fumer, de prévenir les infections urinaires et de minimiser les risques d'insuffisance rénale aiguë liés à l'utilisation de médicaments tels que les produits de contraste, la gentamicine et les anti-inflammatoires non stéroïdiens. Il convient également de contrôler l'hyperuricémie, bien que son impact soit moins important que celui des facteurs mentionnés précédemment. Lorsqu'un médicament antihypertenseur est nécessaire, il est recommandé de privilégier les inhibiteurs de l'enzyme de conversion ou les antagonistes des récepteurs de type I de l'angiotensine II, qui agissent en bloquant le système rénine-angiotensine (**Bourel et Ardaillou, 2004 ; Jungers, 2011**).

### **5.3 Malades déjà dépistés**

Les maladies rénales entraînent une réduction du nombre de néphrons fonctionnels, les unités de filtration des reins. Les néphrons restants réagissent en s'hypertrophiant, c'est-à-dire en augmentant leur taille et leur capacité de filtration pour compenser la perte subie. Malheureusement, cette adaptation conduit à des dommages tels que la sclérose glomérulaire (une altération des vaisseaux sanguins des reins) et l'atrophie tubulaire (une diminution de la taille des tubules rénaux). Ces changements créent un cercle vicieux qui entraîne la destruction d'autres néphrons, aggravant ainsi l'insuffisance rénale (**Ahmadi et Cherfi, 2019**).

En résumé, les maladies rénales conduisent à une diminution progressive du nombre de néphrons fonctionnels, ce qui entraîne des modifications néfastes et une détérioration de la fonction rénale. L'angiotensine II joue un rôle central dans ces processus. Cette hormone est responsable de l'augmentation de la pression dans les vaisseaux sanguins des glomérules

rénaux, de l'augmentation de la perméabilité des glomérules à l'albumine, ainsi que de la production locale de substances pro-inflammatoires et pro-fibrotiques. Ces effets contribuent à la sclérose glomérulaire, un durcissement des vaisseaux sanguins dans les reins. Les tubules rénaux s'adaptent à la diminution du nombre de néphrons en se dilatant, en réabsorbant davantage de protéines et de lipoprotéines, puis en fin de compte, en s'atrophiant et en acquérant un phénotype similaire à celui des cellules musculaires lisses. La production de matrice extracellulaire augmente, tandis que les macrophages et les lymphocytes envahissent le tissu interstitiel et libèrent des facteurs de croissance et des cytokines qui favorisent la fibrose interstitielle (**Anaes, 2004**).

Sur la base de ces constatations, il est évident que la prévention de la progression de l'insuffisance rénale chez les patients déjà diagnostiqués repose principalement sur l'utilisation de médicaments qui ciblent le système rénine-angiotensine. Les inhibiteurs de l'enzyme de conversion et les antagonistes des récepteurs AT1 de l'angiotensine II réduisent la pression artérielle systémique, influencent la dynamique des vaisseaux sanguins des glomérules, réduisent la quantité de protéines filtrées et ont un effet anti-fibrosant spécifique en réduisant la production et en augmentant la dégradation de la matrice extracellulaire. En complément, il est recommandé de prévenir l'hyperfiltration glomérulaire par un régime pauvre en protéines (0,8 g/kg/jour), de contrôler l'hyperlipidémie avec des inhibiteurs de la HMG-CoA réductase et de gérer l'hyperuricémie avec des inhibiteurs de la xanthine oxydase.

Les mesures préventives décrites pour la population générale et les individus à risque s'appliquent également aux patients déjà diagnostiqués. Une diminution de la pression artérielle moyenne de 98 à 92 mmHg peut réduire de moitié la vitesse de progression de l'insuffisance rénale chronique. L'exemple de la néphropathie diabétique est particulièrement remarquable, car l'application des méthodes susmentionnées peut ralentir le déclin de la clairance de la créatinine de 12 à 4 ml/min/an et même induire une rémission (**Bourel et Ardaillou, 2004 ; Jungers, 2011**).

#### **5.4 Impact de la nutrition et de l'exercice physique**

L'éducation thérapeutique joue un rôle essentiel dans la prise en charge de l'IRC il existe un intérêt croissant pour l'impact de la nutrition et de l'exercice physique sur la progression de l'insuffisance rénale chronique (IRC). Les résultats d'une revue systématique mettent en évidence l'importance d'une approche de prise en charge multidisciplinaire et d'une éducation thérapeutique pour les patients atteints de PKR et d'IRC.

---

En ce qui concerne la nutrition, il a été constaté que des interventions diététiques adaptées peuvent avoir un impact significatif sur la progression de la maladie rénale. Par exemple, un régime alimentaire pauvre en sodium peut aider à contrôler la pression artérielle et à réduire la charge de travail des reins. De même, la restriction des protéines peut ralentir la progression de l'IRC en réduisant la charge de filtration rénale. L'exercice physique régulier a également été identifié comme un élément clé dans la prise en charge de la PKR et de l'IRC. Des études ont montré que l'exercice peut améliorer la fonction rénale, réduire l'inflammation, contrôler la pression artérielle et favoriser une meilleure santé cardiovasculaire. Cependant, il est important de noter que l'exercice doit être adapté aux capacités (**Laville, 1999**).

## 6. Insuffisance rénale chronique chez l'enfant et l'adolescent

Les causes les plus courantes d'IRC chez les enfants comprennent les malformations rénales congénitales, les maladies génétiques rénales, les infections rénales chroniques, les maladies auto-immunes, les maladies systémiques et les maladies métaboliques héréditaires comme la polykystose rénale récessive. La prise en charge de l'IRC chez les enfants doit tenir compte de la cause sous-jacente spécifique. Cette prise en charge est complexe et nécessite une approche individualisée. Étant donné que de nombreuses maladies rénales chez les enfants peuvent être présentes dès la naissance ou se développer pendant l'enfance, un dépistage précoce est essentiel. Les tests de dépistage, tels que l'analyse d'urine, les échographies rénales et les analyses sanguines, peuvent aider à identifier les problèmes rénaux dès les premiers stades (**Frimat et al., 2005**).

La prise en charge de l'IRC chez les enfants et les adolescents nécessite une approche multidisciplinaire impliquant des néphrologues pédiatriques, des infirmières spécialisées, des nutritionnistes, des psychologues, L'IRC peut affecter la croissance et le développement chez les enfants. Un suivi régulier de la croissance, de la puberté, de la fonction rénale et des complications associées est essentiel. Des ajustements nutritionnels, des suppléments, une hormonothérapie et d'autres interventions peuvent être nécessaires pour optimiser la croissance et le développement de l'enfant. Les complications chez les enfants peuvent inclure des troubles électrolytiques, des troubles osseux et minéraux, une anémie, des troubles cardiovasculaires et une altération de la fonction immunitaire (**Landais, 2009**).

Les options de traitement chez les enfants peuvent inclure l'hémodialyse, la dialyse péritonéale et la transplantation rénale. Le choix du traitement dépendra de divers facteurs tels

---

que l'âge, la taille de l'enfant, l'état de santé général, la disponibilité des ressources et les préférences de la famille (**Landais, 2009**).

## 7. Traitement de la polykystose rénale

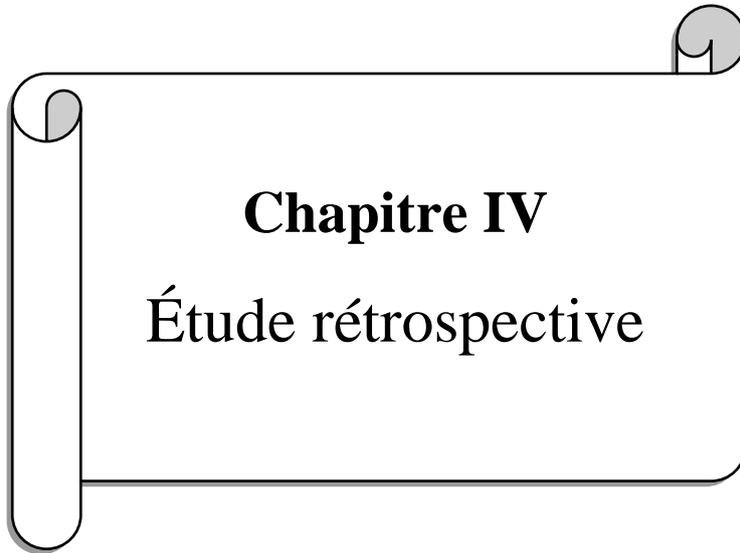
Le traitement vise à réduire les symptômes de l'insuffisance rénale chronique et à maintenir la fonction rénale. Il comprend des mesures hygiéno-diététiques telles que des restrictions alimentaires et une hydratation appropriée, ainsi qu'un traitement médicamenteux pour contrôler la pression artérielle, l'hyperphosphorémie, l'hypocalcémie et l'anémie (**Brel, 2015**). Grâce aux progrès dans la compréhension des mécanismes de la polykystose rénale, il est maintenant possible de développer des traitements ciblés qui peuvent ralentir la progression de la maladie et potentiellement éviter la nécessité de la dialyse ou de la transplantation rénale. Dans des essais cliniques Les inhibiteurs de la voie mTOR, tels que le sirolimus et l'évérolimus, ont montré une réduction significative de la croissance des kystes rénaux chez les patients atteints de la PKR (**Ecdler et al., 2009**).

Ces avancées technologiques permettent une meilleure compréhension de la maladie et propose des approches thérapeutiques innovantes, telles que la thérapie génique, la thérapie cellulaire et l'ingénierie tissulaire, qui ont été développées pour traiter la polykystose rénale et l'insuffisance rénale chronique (**Idier et al., 2012**).

Cependant et pour le moment, lorsque la maladie progresse, un traitement de suppléance est nécessaire. Les options incluent; l'hémodialyse qui est un processus d'épuration sanguine qui utilise une membrane semi-perméable pour éliminer les déchets et l'excès d'eau du sang, elle repose sur la diffusion et l'ultrafiltration qui permettent le transfert des solutés et de l'eau à travers la membrane grâce à la fistule artério-veineuse (FAV) (**Henry, 2010**). La dialyse péritonéale qui implique l'injection d'un liquide de dialyse dans la cavité abdominale à travers un cathéter chirurgicalement implanté, les échanges de solutés se produisent à travers la membrane péritonéale; la transplantation rénale qui est le traitement préféré pour l'insuffisance rénale terminale en termes de qualité de vie et de coût et de survie (**tableau 01**). Ces traitements sont complémentaires et peuvent être proposés successivement (**Chapin et al., 2010**).

**Tableau 01 :** Les avantages et les inconvénients de dialyse et de transplantation (Pillot et Kleinclauss, 2008).

	Dialyse	Transplantation
Avantages	<p>Sécurité du traitement</p> <p>Réalisable à tout âge</p> <p>Possible malgré un état général médiocre</p>	<p>Amélioration de la survie</p> <p>Rétablissement d'une fonction rénale normale</p> <p>Meilleur état clinique</p> <p>Moins de restriction alimentaire</p> <p>Autonomie conservée</p> <p>Moindre coût financier pour la société</p> <p>Meilleure qualité de vie</p>
Inconvénients	<p>15 % d'une fonction rénale normale</p> <p>Complications au long cours avec possible handicap</p> <p>Moindre qualité de vie</p> <p>Régime alimentaire contraignant</p> <p>Coût financier</p>	<p>Acte chirurgical majeur</p> <p>Déconseillé après 70 ans</p> <p>Complications aiguës avec risque vital</p> <p>Traitement immunosuppresseur continu</p>



## 1. Matériel et méthodes

### 1.1 Présentation de l'étude

Il s'agit d'une étude rétrospective sur la polykystose rénale réalisé au service de néphrologie du centre hospitalier universitaire de Tizi-Ouzou et la clinique d'hémodialyse « BAIDI » (Tizi Ouzou) d'une durée de 4 mois, allant du 20/02/2023 jusqu'au 20/6/2023.

### 1.2 Présentation des établissements

- Le centre hospitalier universitaire ; aussi appelé l'hôpital NEDIR Mohamed, inauguré le 28 juillet 1955 et se voit transformer en secteur sanitaire universitaire en 1982 et ceci par l'ouverture de la formation biomédicale pluridisciplinaire. Le CHU de Tizi Ouzou est un cadre administratif qui gère les structures sanitaires de la wilaya de Tizi Ouzou dans la grande Kabylie en Algérie. Il relève de la direction de la santé et de la population de la wilaya de Tizi Ouzou (**Figure 22**).



**Figure 22:** Centre hospitalier universitaire Tizi-Ouzou (prise personnelle, 2023)

- La clinique de dialyse BAIDI a ouvert ses portes le 21 Août 2016 sous la direction de son Directeur médical Dr BAIDI Samir, entouré d'une équipe médicale qualifiée. La clinique accueille des patients de toutes les régions de la wilaya de Tizi-Ouzou et assure, dans un cadre professionnel, le meilleur suivi pour une bonne prise en charge de ses Dialysés (Figure 23).



**Figure 23 : Clinique BAIDI de dialyse (prise personnelle, 2023)**

### 1.3 Population d'étude

Dans notre étude, nous avons recensé tous les patients hospitalisés ou reçus en consultation aux centre hospitalier universitaire de Tizi-Ouzou et à la clinique de dialyse « BAIDI » pendant la période allant de 2015 à 2022 répondant aux critères spécifique dont :

L'existence d'antécédent de néphropathie, d'HTA, d'AVC ou de mort subite chez les ascendant ou descendants,

- L'existence d'anomalie échographique chez un membre de la famille du patient
- Des arguments échographiques où le diagnostic révèle des patients porteurs de la PKR
- La présence d'au moins trois kyste uni ou bilatéraux chez un sujet de moins de 39 ans.

En revanche, on a exclu de cette étude les patients ;

- Porteurs de kyste rénaux simples sans relation à la polykystose rénale et les dossiers inexploitable dont l'information ne répond pas aux critères de l'étude

#### **1.4 Collecte des données**

Afin d'étudier les dossiers des patients atteints de PKR (Polykystose Rénale), nous avons réalisé une fiche d'exploitation comportant toutes les informations utiles à notre travail dont :

Les données sociodémographiques : L'âge, le sexe, l'origine géographique, diabète, anémie...etc.

Les antécédents médicaux personnels et familiaux ; les antécédents familiaux de polykystose rénale, l'existence chez un membre de la famille d'un passé néphrologique d'HTA, ou de mort subite.

La prise en charge thérapeutique ; dialyse, médicaments. (**Annexe 01**)

## **2. Résultats**

### **2.1 Fréquence**

Après un stage étalé sur une période de février à juin 2023, 3259 dossiers de patients admis au service de néphrologie (CHU Tizi-Ouzou) et à la clinique de dialyse BAIDI ont été consultés. L'étude de ces dossiers nous a permis d'enregistrer 20 cas atteints de polykystose rénale soit un ratio de 0.61%. Les données épidémiologiques que nous avons collectées pour chaque patient sont représentées dans le tableau 02.

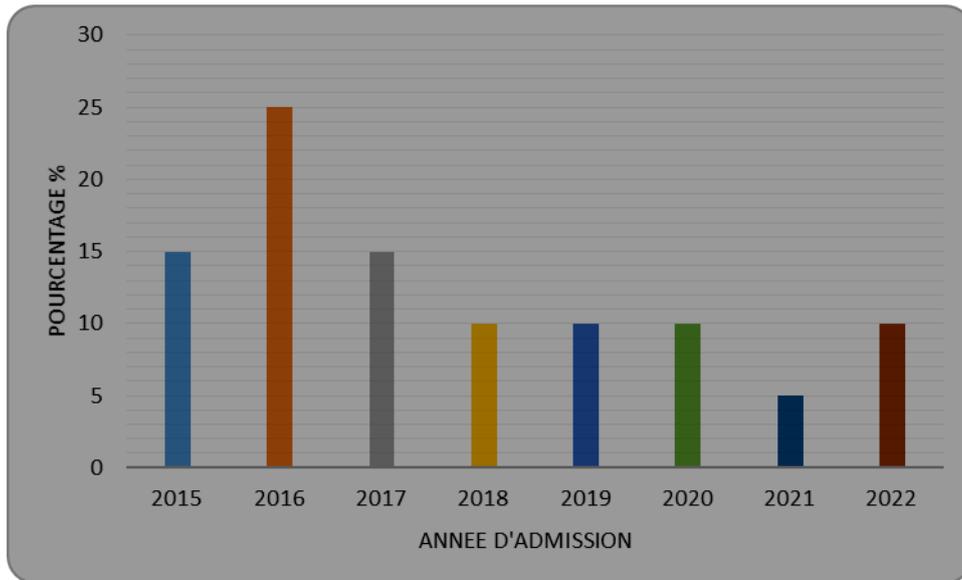
Tableau 02 : Données épidémiologiques des patients.

Nombre de Patient	Sexe	Age	Diabète	Anémie	Obésité	Origine
Patient 1	H	52 ans	Non	Non	Non	Tizi-Ouzou
Patient 2	H	35 ans	Oui	Non	Non	Tizi-Ouzou
Patient 3	F	11 ans	Non	Oui	Non	Bouira
Patient 4	H	31 ans	Non	Non	Oui	Tizi-Ouzou
Patient 5	F	38 ans	Oui	Non	Non	Tizi-Ouzou
Patient 6	F	69 ans	Non	Non	Non	Tizi-Ouzou
Patient 7	F	47 ans	Non	Oui	Non	Tizi-Ouzou
Patient 8	H	16 ans	Non	Non	Non	Tizi-Ouzou
Patient 9	H	33 ans	Non	Non	Non	Tizi-Ouzou
Patient 10	F	47 ans	Non	Oui	Non	Gherdaia
Patient 11	F	50 ans	Non	Oui	Non	Tizi-Ouzou
Patient 12	H	53 ans	Non	Oui	Non	Alger
Patient 13	F	62 ans	Oui	Non	Non	Tizi-Ouzou
Patient 14	F	41 ans	Non	Non	Non	Tizi-Ouzou
Patient 15	H	73 ans	Non	Non	Non	Tizi-Ouzou
Patient 16	F	85 ans	Non	Oui	Non	Tizi-Ouzou
Patient 17	H	67 ans	Oui	Non	Non	Tizi-Ouzou
Patient 18	H	42 ans	Non	Non	Non	Tizi-Ouzou
Patient 19	F	58 ans	Non	Non	Non	Tizi-Ouzou
Patient 20	H	38 ans	Non	Non	Non	Tizi-Ouzou

(H : Homme ; F : Femme)

## 2.2 Répartition des patients selon les années de l'admission

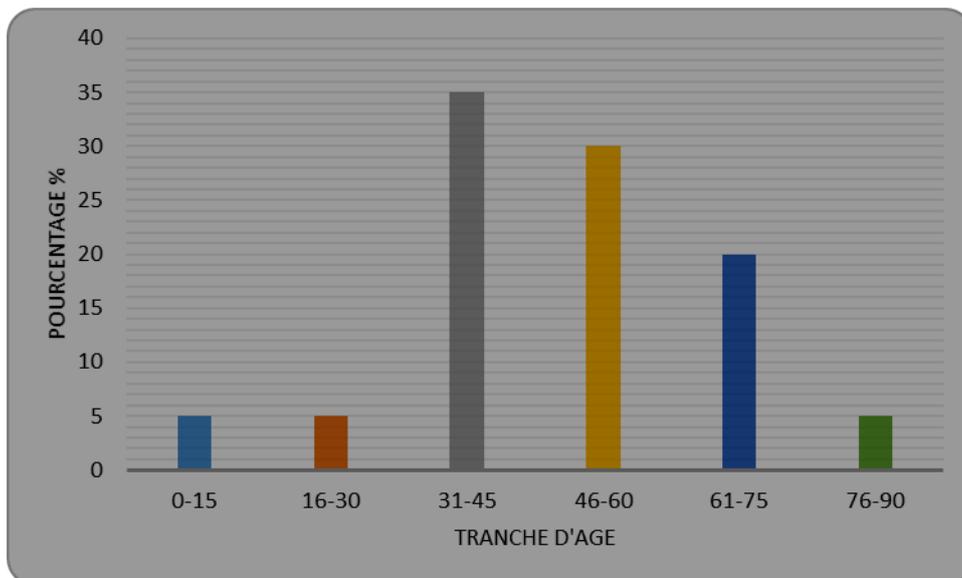
Suite à l'analyse de la répartition des patients admis dans les établissements de notre étude, entre 2015 et 2022, nous avons constaté des variations d'une année à une autre. Cette variation s'est exprimée avec un pic en 2016, soit un pourcentage de 25%, alors que le pourcentage le plus faible a été enregistré en 2021 avec un pourcentage de 5%. Il est à noter que de janvier 2023 à juin 2023 aucun patient de PKR n'a été recensé (**Figure 24**).



**Figure 24 :** Répartition des patients selon les années de l'étude.

### 2.3 Répartition des patients selon l'âge

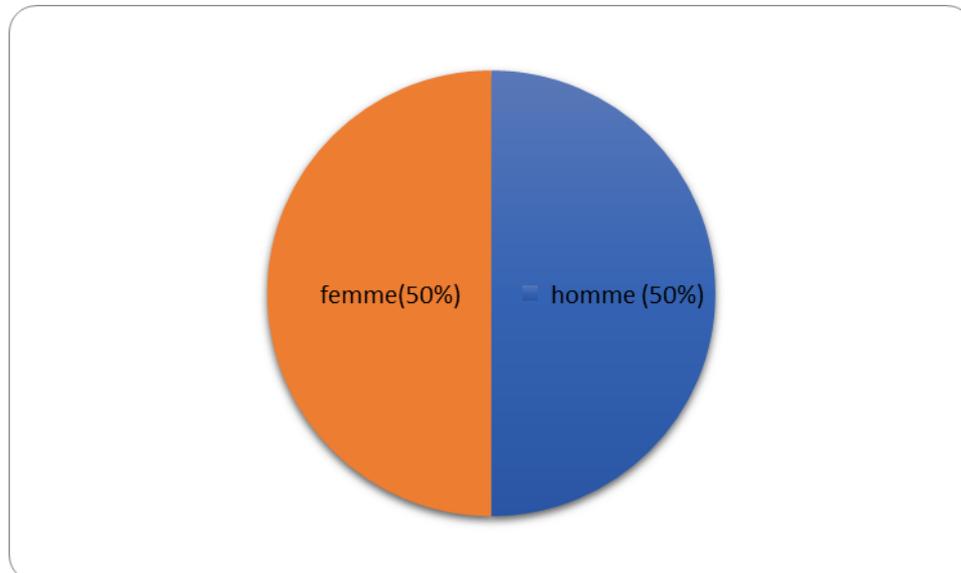
La figure 25 illustre le pourcentage des cas recensés selon les tranches d'âge où nous pouvons observer une augmentation entre 31 et 45 ans et dans la tranche d'âge de 46 à 60 ans, soit un pourcentage de 65% de l'ensemble des données. Néanmoins, les tranches d'âge plus jeunes et plus âgées sont les moins touchées.



**Figure 25:** Répartition des patients selon l'âge.

## 2.4 Répartition des patients selon le sexe

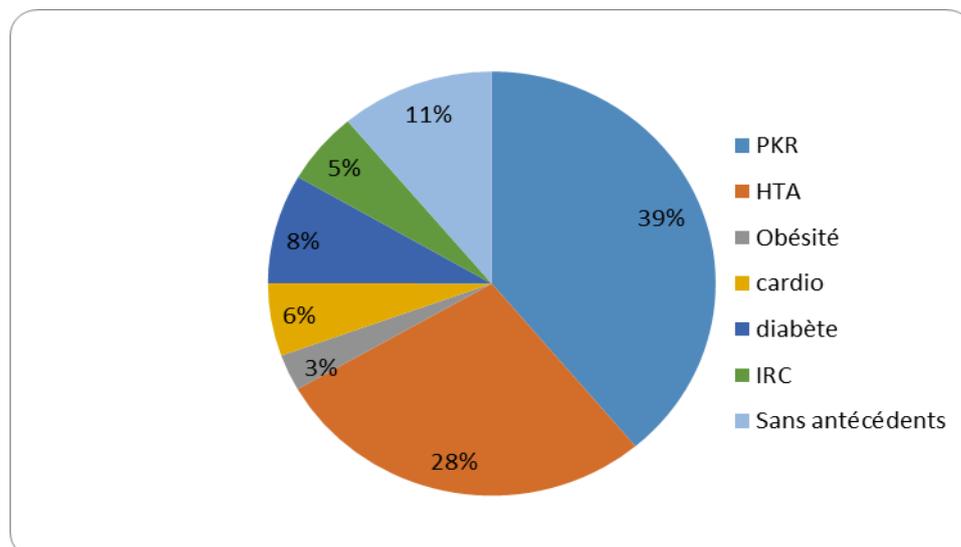
Le pourcentage des patients homme atteints de la polykystose rénale a été le même que celui des patients de sexe féminin ; soit 50% (**Figure 26**).



**Figure 26:** Répartition des patients selon le sexe.

## 2.5 Répartition des patients selon les antécédents familiaux

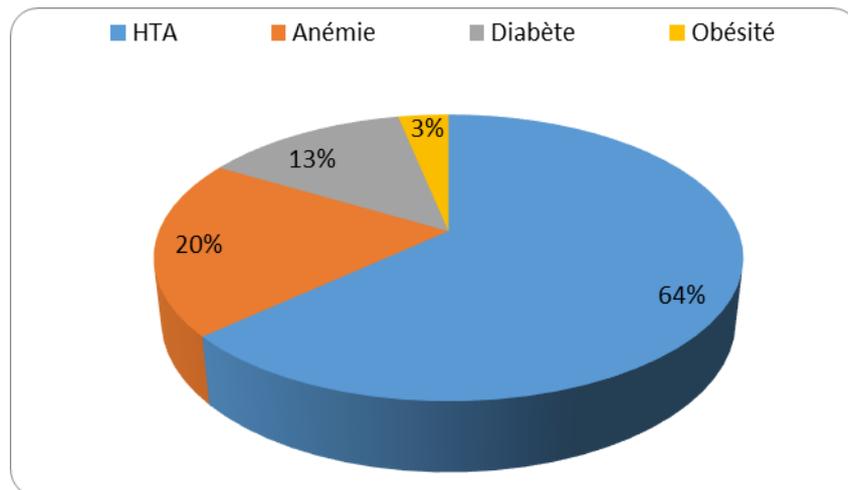
En se basant sur le critère des antécédents familiaux, nous avons constaté une variété de ceux-ci chez les cas étudiés. Les antécédents de PKR viennent en premier rang avec un pourcentage de 39% suivis d'HTA avec 28%, du diabète (8%), de l'IRC (5%), des antécédents cardiovasculaires et l'obésité (3%). Cependant, certains patients ne présentaient aucun antécédent familial spécifique et ils détiennent une part de 11% (**Figure 27**).



**Figure 27:** Répartition des patients selon les antécédents familiaux

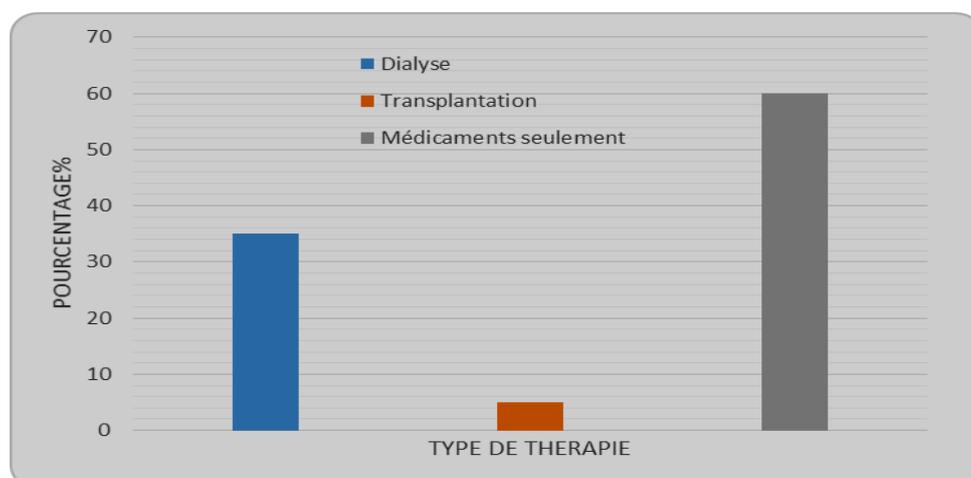
### 2.6 Répartition des patients selon les maladies associées

Les maladies associées peuvent avoir des implications importantes sur la santé des individus souffrants de PKR. Le secteur ci-dessous (**Figure 28**) présente les pourcentages des différentes maladies associées à la PKR. Nous pouvons dire que l'HTA est la maladie associée la plus courante avec 63,33%, suivie de l'anémie avec un pourcentage de 20%, le diabète (13,33%) et l'obésité avec un pourcentage de 3,3% seulement.

**Figure 28:** Répartition des patients selon les maladies associées

### 2.7 Répartition des patients selon le type de thérapie

Les patients sur lesquels notre étude a été menée reçoivent différents types de thérapies et cela selon leur besoin. La figure 29 présente les pourcentages des différentes options thérapeutiques répertoriées.

**Figure 29:** Répartition des patients selon le type de thérapie

Selon l'aspect de l'histogramme, nous pouvons dire que la thérapie par médicaments uniquement est la plus fréquente, représentant un pourcentage de 60% du total suivis de la dialyse avec 35% et enfin la transplantation avec 5%.

### 3. Discussion

L'intérêt de notre étude rétrospective est de projeter la lumière sur la polykystose et d'établir un aperçu sur les cas des atteints de cette maladie. L'étude des dossiers a permis d'enregistrer 20 cas avec des tableaux cliniques différents.

En termes de fréquence, la polykystose vient au premier rang des maladies rénales héréditaires. Cependant, plusieurs études ont apporté des informations divergentes sur la fréquence de la maladie dans les années précédentes. Dans notre étude le taux considéré le plus élevé a été remarqué 2016 et un seul patient enregistré en 2021 soit 0,61% du total des dossiers, un pourcentage plus élevé que la prévalence de **Samb (2001)** au Sénégal soit, 1/250 (0,4%), en revanche, dans l'étude réalisée par **Bourhroum (2011)** au Maroc, la prévalence était 1/24 soit 4,16%. Il est important de noter que les chiffres de prévalence peuvent varier d'une étude à l'autre en raison de la population étudiée, la méthode de diagnostic utilisée, la région géographique, etc... (**Valérie, 2010**).

Concernant l'installation de la polykystose, il s'avère qu'elle peut débuter à tout âge dès la naissance jusqu'à plus de 80 ans, mais elle affecte surtout les adultes. Selon notre étude, sur 20 patients atteints, la prévalence s'étend entre 11 ans et 85 ans avec deux pics notés, un entre 31 et 60 ans où l'âge moyen des patients au moment du diagnostic de la maladie était 47ans. Ces résultats sont en accord avec ceux obtenus lors d'une étude réalisée au Congo soulignant un âge médian des patients de 47 ans et avait une faible prévalence avant 40 ans (**Sumaili et al., 2009**). Néanmoins, la prévalence de la PKR peut avoir un âge moyen de 48,59 ans avec des extrêmes de 20 et 80 ans (**Atteyine, 2008**), une moyenne d'âge de 49,5 comme au Sénégal (**Mohamed, 2010**) et toucher une tranche d'âge comprise entre 40 et 60 comme au Mali (**Diarra, 2014**). Dans la polykystose rénale, les kystes se forment perturbant la structure et la fonction normales des reins. Ces kystes se développent entraînant plusieurs problèmes physiologiques arrivant à l'âge de 45 ans environ, ce qui explique l'augmentation prévalence de dépistage à partir de cet âge (**Bruce, 2010**).

Par ailleurs, la PKR a été observée chez les femmes de même que chez les hommes avec un taux de cas indifférent. Ce résultat diffère de ceux obtenus à partir des études antérieures dont celle de **Ndongo (2019)** au Sénégal montrant que le sexe féminin prédomine avec une

fréquence de 75%. En revanche, **Diarra (2014)** et **Atteyine (2008)** ont rapporté une prédominance masculine. Selon la littérature scientifique, la sévérité et l'évolution de la maladie peuvent varier entre les hommes et les femmes. Dans certains cas, les hommes atteints de PKRAD peuvent présenter une progression plus rapide de la maladie et une détérioration de la fonction rénale par rapport aux femmes. Cependant, ça peut varier d'une personne à l'autre, et d'autres facteurs tels que le patrimoine génétique individuel et la présence de facteurs de risque supplémentaires peuvent également influencer la progression de la maladie. En revanche, il convient de noter que cette tendance ne s'applique pas à la polykystose rénale autosomique récessive (PKRAR), qui est une condition distincte et rarement liée au sexe (**Nguyen, 2009**).

Pour ce qui est origine héréditaire de la PKR, nous pouvons dire qu'elle a été établie de façon formelle car elle se repose sur la seule notion d'antécédents familiaux et qui a été notée chez 70% des cas recensés. Ces résultats se montrent proches de ceux trouvés par **O'Dea (1998)** où le pourcentage était de 85,4% et **Lahlou (2000)** notant un pourcentage de 83,3 %. Dans les deux formes de polykystose rénale, il est courant de trouver des antécédents familiaux de la maladie vu son origine héréditaire.

Comparé aux autres antécédents familiaux la PKR, avec 38,88%, elle est majoritaire, suivie de l'hypertension et le diabète ainsi que les problèmes cardiovasculaire, l'IRC et l'obésité. Ces maladies constituent les complications les plus fréquentes et habituelles au cours de la PKR, chez une famille polykystique (**Grati, 2008**).

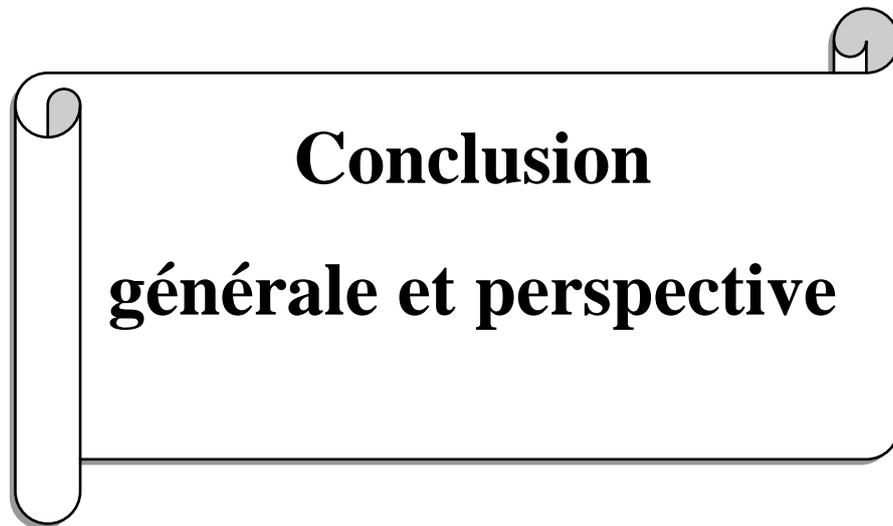
Dans notre étude, parmi 20 patients, 19 sont hypertendus, 6 anémique, 4 diabétique, et un dont l'obésité est remarquable. Ces résultats mettent en évidence la prévalence élevée de problèmes d'hypertension qui consiste donc 63,33%, ainsi que la co-occurrence fréquente de l'anémie et du diabète dans cette population. Ces résultats concordent avec ceux de **Bourhroum (2011)** au Maroc et **Tiza et al. (2020)** à Mostaghanem où la HTA est associée à la PKR chez 55,35% et 50% des cas, respectivement. Selon la littérature scientifique, la prévalence élevée d'hypertension artérielle, d'anémie et de diabète chez les patients atteints de polykystose rénale peut être attribuée aux effets de la maladie sur la fonction rénale et à d'autres mécanismes physiologiques. Les kystes rénaux dans la polykystose rénale peuvent comprimer les vaisseaux sanguins, perturbant la régulation de la pression artérielle. De plus, la maladie peut entraîner d'une part une diminution de la production d'érythropoïétine,

---

provoquant une anémie, et d'autre part, peut être associée à des altérations métaboliques qui favorisent le développement du diabète (**Gillion-Boyer, 2006**).

Quant au traitement des polykystique, il se repose principalement sur les médicaments car 60 % des cas n'ont pas atteint le stade d'IRCT où leurs états nécessitent une transplantation ou une dialyse ; résultats très similaire à celui de **Skalli et al. (2009)** dont 36 % des cas seulement étaient admis pour IRCT (**Skalli et al., 2009**), alors qu'à Mostaghanem, 12,5% des patients nécessitaient une transplantation, et l'hémodialyse était nécessaire pour 25% des malades. Les médicaments sont utilisés dans le traitement de la polykystose rénale pour contrôler la tension artérielle élevée, soulager la douleur, prévenir les infections urinaires et gérer d'autres complications. Ils sont prescrits en fonction des besoins spécifiques de chaque patient. La décision de subir une transplantation rénale ou de recourir à la dialyse chez les patients atteints de polykystose rénale dépend de facteurs tels que la gravité de la maladie, la disponibilité d'un donneur compatible, les contre-indications médicales et les préférences du patient. La transplantation rénale est considérée comme le traitement optimal, mais tous les patients ne sont pas éligibles ou disponibles pour une transplantation. La dialyse est utilisée comme traitement de substitution rénal lorsque la transplantation n'est pas possible ou en attente (**Cohen, 2006**).

Cependant, les patients recensés dans notre étude étaient sous une large gamme de médicaments dont le plus utilisé était le Levothyrox et les antihypertenseurs. Selon **Bourhroum (2011)** les traitements sont essentiellement symptomatiques dominés par les antihypertenseurs. D'autre part, la littérature médicale souligne que la sélection et l'ajustement des médicaments prescrits peuvent varier en fonction des besoins individuels de chaque patient, de la gravité de la maladie et de la présence d'autres problèmes de santé. Pour les polykystique les plus couramment utilisés sont les antihypertenseurs (**OMS, 2022**).



**Conclusion  
générale et perspective**

La polykystose rénale est une maladie génétique caractérisée par le développement de multiples kystes dans les reins. Ces kystes peuvent entraîner une altération de la fonction rénale au fil du temps, provoquant une insuffisance rénale chronique et conduisant souvent à une insuffisance rénale terminale. C'est la maladie rénale génétique la plus fréquente. Les symptômes de la polykystose rénale peuvent inclure une hypertension artérielle, des douleurs abdominales, une augmentation de la taille des reins et des problèmes urinaires.

Ce mémoire avait pour objectif d'étudier l'insuffisance rénale causé par la polykystose rénale pour nous permettre d'approfondir notre compréhension des mécanismes complexes impliqués dans cette interface cruciale entre la physiologie rénale et sa fonction. Nous avons examiné en détail la structure, le fonctionnement normal et les dysfonctionnements pathologiques du rein ainsi que le traitement de la PKR.

Notre étude été rétrospective, effectuée au service de néphrologie du Centre Hospitalier Universitaire de Tizi-Ouzou et de la clinique de dialyse (BAIDI) sur prospection des cas de PKR traités de 2015 à 2022, on a recensé 20 dossiers sur 3259 répondant aux critères étudiés, la prévalence de PKR était de 0,61%, dont le pic d'admission de patient était en 2016. L'âge moyen était de 47ans, et il y avait aucune prédominance d'un sexe. Le motif principal d'admission était l'insuffisance rénale, le principal outil de diagnostic de la polykystose est l'échographie, l'antécédent familiale le plus connue est la PKR.

Les résultats de notre étude mettent en évidence la prévalence élevée de problèmes de l'hypertension artérielle qui a dominées les manifestations cliniques où 19/20 patient en souffre, l'évolution de la PKR vers l'insuffisance rénale terminale reste dépendante de chaque personne et de son état clinique ainsi que son passé médical et celui de sa famille.

Quant à la thérapie suivis, elle est en majorité médicamenteuse, tandis que 35% sont dialysé et 5% seulement ont bénéficié d'une greffe rénale, le traitement était essentiellement symptomatique dominé par les antihypertenseurs.

Grâce à cette étude, nous avons démontré l'importance de la fonction rénale où nous avons également exploré ses différents troubles, tels que la polykystose rénale et l'insuffisance rénale, en mettant en évidence le mécanisme physiopathologique et évolutif de la PKR vers l'insuffisance rénale.

En perspective, il est intéressant d'effectuer des études dans plusieurs centres d'hémodialyse et sur une large population. De plus, il est important d'inclure plus de patients traités par la dialyse péritonéale et la transplantation rénale pour obtenir des résultats beaucoup plus représentatifs et plus significatifs

Au terme de ce travail, nous insistons sur l'importance du dépistage familial et du diagnostic précoce mais aussi nous espérons voir appliquer des nouvelles méthodes de diagnostics comme des examens génétiques ainsi que l'application des mesures de prévention afin d'éviter la progression vers l'insuffisance rénale terminale.



# Annexe 01

## Fiche d'exploitation

Nom : ..... Prénom : .....

N° dossier : .....

Age : .....

Sexe : .....

Origine géographique : .....

Type de pathogène chronique : .....

Date de découverte : .....

Antécédents familiaux : .....

Antécédents personnelles : .....

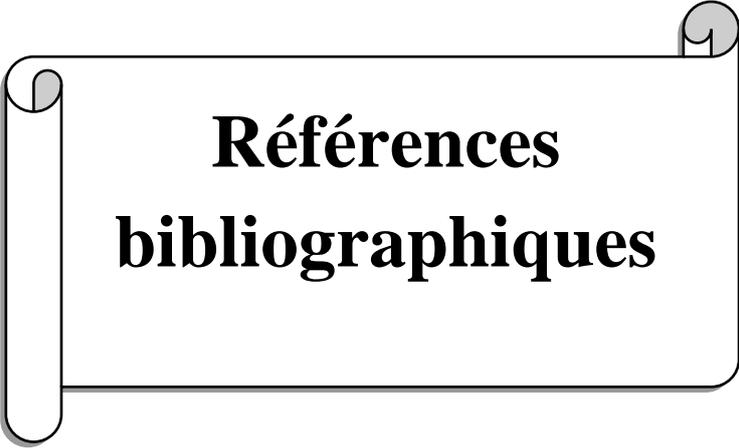
### Type de thérapie

Médicament

Dialyse

Transplantation

Traitement .....



**Références  
bibliographiques**

## Références bibliographiques

---

- Ahmadi I. et Cherfi I., 2019. Effet des habitudes alimentaires sur les patients atteints de l'insuffisance rénale chronique dans la wilaya d'el-oued [Thèse de doctorat]. Université Echahid Hamma Lakhdar El-oued. Algérie. p 74
- Ambard L., 1920. Physiologie normale et pathologique des reins. Ed. Masson. Paris. p 368.
- Atteyine F., 2008. 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 de doctorat]. Université de Bamako. Mali. p 95
- Bachner L., 1993. Etude génétique des polykystoses rénales. Ed. Masson. Paris. p 271.
- Belkasmi M.A. et Khadir Y., 2015. Histopathogénese de la néphropathie liée à la dyslipidémie [Thèse de doctorat]. Université Djilali Bounaama – Khemis Miliana. Algérie. p 82
- Benkaddour N., 2011. L'insuffisance rénale chronique préterminale chez l'adulte en milieu hospitalier [Thèse de doctorat]. Université Sidi Mohammed Ben-abdellah. Maroc. p 113.
- Bennouna A., 1979. La maladie polykystique des reins de l'adulte. [Thèse de médecine]. Université Sidi Mohammed Ben-Abdellah. Maroc. p 102.
- Beuks G.J. et Vermak W., 1987. Effect of changes in epidemiological factors on the composition and racial distribution of renal calculi. Ed. Mosby. London. p 382.
- Bonvalet M., 1980. Néphrologie Physiopathologie clinique. Ed. J.B Baillière. Paris. p 343.
- Bourel M. et Ardaillou R., 2004. Prevention and screening of chronic renal failure. Bull Acad Natl Med.188(8):1455–68.
- Bourhroum N., 2011. Polykystose rénale autosomique dominante de l'adulte (expérience du service de néphrologie CHU Hassan II Fès) [Thèse de médecine]. Fès. Maroc. p 73
- Brel O., 2015. Le rôle du pharmacien d'officine dans la prise en charge de l'insuffisance rénale chronique: ses nouvelles missions [Thèse de doctorat]. Université de Lorraine. France. P96
- Bruce A.M., Beech M.B. et Crook D.E., 2010. Association of socioeconomic Status and CKD among African Americans: The Jackson Heart Study. American Journal of Kidney, Diseases. 55(6): 1001-100.

- Burtey S., 2006. De la physiopathologie à la thérapeutique développement de modèles de la polykystose rénale autosomique dominante. Ed. Lavoisier. Nante. p128.
- Cerver J., 2000. Le corps humain. Ed. Könemann. Paris. p365.
- Chapin H.C. et Caplan M.J., 2010. The cell biology of polycystic kidney disease. Ed. John Wiley & Sons, Inc. Boston. p 701.
- Charcot J.M., 1874. Anatomie pathologique : Maladies du rein. Ed. Olivier Walusinsk. Nièvre p 366.
- Chemlal A., Karimi I., Alaoui I.F., Haddiya I. et Bentata Y., 2014. L'influence du sexe sur la progression de l'atteinte rénale et le contrôle tensionnel dans le diabète de type 2. *Néphrologie & Thérapeutique*. 10(5) : 294-394
- Christele., 2008. Les Fonctions vitales du corps humain anatomo-physiopathologie. Ed. Lammare. Paris. p 327.
- Collart F., 2003. Insuffisance rénale, protéinurie et néphropathie diabétique. *Revue Médicale de Bruxelles*. 24(4) :262-285.
- Cormier L. et Valeri A., 2021. Reins et voies urinaires : Appareil génital masculin. Ed. Barry stinson. Paris. p 360.
- Cornec-Le G.E., 2014. Polykystose rénale autosomique dominante : le traitement est-il pour demain. Ed. Croissant. Lyon. p 197.
- Cruveilhier J., 1865. *Traité d'anatomie descriptive*. Ed. asselin. paris. p 350.
- D'Agati V., Jennette J. et Silva G., 2005. *Atlas of non-tumor pathology. Non-neoplastic kidney diseases*. Ed. princeton university press. New Jersey. p 721.
- Dalgaard O.Z., 1957. Bilateral polycystic disease of the kidneys a follow up of two hundred and eighty four patients and their families. Ed. Acta MedScan. Bamako. p 328.
- Damy T., Guellich A. et Vermes E., 2007. *Physiologie et physiopathologie du système rénine-angiotensine-aldostérone*. Ed. Dunod. Nantes. p 262.
- Daniel C., 2006. Néphrectomie pour polykystose rénale autosomique dominante de l'adulte. Ed. Masson. Paris. p 8.
- Daniel J., Thirion G. et David W., 2003, *Les infections urinaires: une approche clinique*. Ed. Dunod. Paris. p 257.

## Références bibliographiques

---

- Daoust M., 1993. Étude génétique de familles québécoises avec polykystose rénale autosomale dominante (ADPKD). Ed. MultiMondes. Québec. p 128.
- Deman A., Hoste E. et Vans B.W., 2004. Insuffisance rénale aigue postopératoire: épidémiologie, causes, pronostic et traitement. Ed. Actualités néphrologiques. Paris. p227.
- Demeule.M., 1988. Caractérisation moléculaire des transporteurs du cortex rénal: étude par inactivation aux radiations. [Thèse Doctorat] Université du Québec à Montréal. Canada. p 174.
- Dequiedt P., 2011. Équilibre hydro-électrolytique : Physiologie, physiopathologie et pratique clinique.Ed. Médecine Sciences Publications. Ed. Clermont Auvergne. p 212.
- Diarra A., 2014.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]. Université de Bamako. Mali. p 127.
- Drissen M. et Drissen R., 2011. Soins infirmiers en médecine –chirurgie. Ed. De boecksup. Paris. p 201.
- Ecder T., et Schrier W., 2009. Cardiovascular abnormalities in autosomal dominant polycystic kidney disease. Ed. Nature reviews Nephrology 5. London. p228.
- El-Hadji.et Madianla S., 2007. La polykystose rénale autosomique dominante (Aspects épidémiologiques, cliniques et biologiques à propos de 53 cas). [Thèse de médecine]. Université de Dakar ; Senegal. p 96.
- Férec Claude et Inserm., 2013. Mutation génétique et pronostic de la polykystose rénale. Journal of the American Society of Nephrology.24(6): p 1006-1013.
- Francisco A., 2000. Le corps humain. Ed. Könemann. Paris. p365.
- Frank H., 1989. Atlas du corp humain (Atlas d'anatomie humaine). Ed. Ciba-Geigy Corporation.p547.
- Gerard J.T. et Bryan H., 2001. Principes d'anatomie et de physiologie. Ed. De Boeck. Paris. p 1264.
- Gerard J.T. et Nicholas P., 1988. Principe d'anatomie et de Physiologie. Ed. montreal quebec. p 1729.
- Gerard J.T., 2017. Manuel d'anatomie et de physiologie humaine. Ed. pearson. Rennes. p 824.

## Références bibliographiques

---

Gomez P.F. et Garcia-Cosme P., 2010. L'analyse clinique d'une population avec la maladie polykystique rénale autosomique dominante. Ed. Salamanque. Espagne. p 94.

GORDON J.R., 1983. An operational classification of disease prevention. Ed. Public health reports. Dallas. p107.

Grünfeld J., 1997. Maladies rénales génétiques: des implications bien au-delà de la génétique. Ed. Thieme. Bruxelles. p 220.

Guellil M.B., 2012. Profil protéique inflammatoire dans l'hypertension artérielle au cours de l'insuffisance rénale chronique avant le stade de dialyse [Thèse de doctorat] Université d'Oran. Algérie. p 240.

Gueutin V. et Deray G., 2011. La physiologie rénale. Ed. Journal de Pharmacie Clinique. Paris. p 214.

Has., 2011. Evaluation du débit de filtration glomérulaire et du dosage de la créatininémie dans le diagnostic de la maladie rénale chronique chez l'adulte. Bio Tribune Magazine, Ed. Mosby. 41(1): 9-12.

Hayashi T., Mochizuki T., Reynolds D.M., Wu G., Cai Y. et Sornlo S., 1997. Characterization of the exon structure of the polycystic kidney disease 2 gene (PKD2). Ed. Mosby. Boston p136.

He X.S., Huang J.F. et Chen G.H., 1999. A successful case of combined liver and kidney transplantation for autosomal dominant polycystic liver and kidney disease. Ed. World J Gastroenterol. Dallas.p84.

Helmut R. et Bradley M., 2007. Renal pathophysiology: The Essentials. Ed. Lippincott Williams & Wilkins. p 375.

Henry M., 2010. La prise en charge de l'insuffisance rénale chronique terminale - étude des prescriptions médicamenteuses dans un service d'hémodialyse [Thèse de doctorat] université Henri P. Nancy. France. p 114.

Ho-hsieh H., Novick A.C., Steinmuller D., Strem S.B., Buszta C. et Goormastic M., 1987. Journale Urology. Renal transplantation for end-stage polycystic kidney disease. Ed. De Gruyter. Glasgow. p 326.

## Références bibliographiques

---

- Idier L., larroumet N. et trolonge S., 2012. Intérêt d'un programme spécifique en éducation thérapeutique auprès de patients dialysés en hors-centre. *Néphrologie & thérapeutique*. 8(2) : 81-91.
- Jébrak G., 2004. Insuffisance respiratoire aiguë. Démarches diagnostique et thérapeutique. *EMC-Médecine*, 1(6) : 462-546
- Joly D., anglicheau D. et oualim Z., 1998. Prise en charge clinique de l'insuffisance rénale chronique. *Médecine thérapeutique*. 4 (7) : 447-562.
- Jungers P., Daudon M., Hennequin C. et Lacour B., 1993. Calcique : Quels bilans pour quels patients. Ed. Séminaires d'uro-néphrologie, Pitié-Salpêtrière. Paris. p 350.
- Jungers P., Man N.K. et Joly D., 2011. L'insuffisance rénale chronique: prévention et traitement. Ed. Lavoisier. Paris. p 320.
- Kaci A.F. et Yakoubi A., 2017. Troubles phosphocalciques au cours de l'IRC [Thèse de doctorat] Université Abderramane Mira-Béjaia. p 85.
- Kanfer A., kourilsky O. et peraldi M., 2014. Néphrologie et troubles hydro électrolytiques. Ed. Elsevier. Paris. p 376.
- Kheder A. et Benhamida F., 1992. La maladie polykystique rénale dominante, étude de 105 cas. Ed. Khartoum University Press. Soudan. p 348.
- Kim S.H., Moon M.W., et Lee H.J., 2003. Renal cyst ablation with n-butyl cyanoacrylate and iodized oil in symptomatic patients with autosomal dominant polycystic kidney disease: preliminary report. Ed. LWW. Boston. p 576.
- Lahlou I., 2000. Approche épidémiologique de la polykystose rénale autosomique dominante chez les hémodialysés dans la wilaya de casablanca. Ed. Marsam. Maroc. p166.
- Larchet M., Guillot M., Mandard J., Boutard P., Alibert L. et Delmas P., 1988. Revues Archives Françaises de Pédiatrie. Entérite de Crohn et néphropathies tubulo-interstitielle chronique chez un adolescent. Ed. Lavoisier. Nante. p 649.
- Laville M., 1999. Insuffisance rénale chronique et médicaments. *Médecine Thérapeutique*, 5(5) : 362-402.
- Le Moing., 2016. Prévention de l'insuffisance rénale aiguë par l'optimisation de la prise des médicaments inhibiteurs du système rénine angiotensine et aldostérone et des diurétiques [Thèse de doctorat]. Faculté de pharmacie de grenoble. France.p 76

## Références bibliographiques

---

- Legendre C., 2012. Maladie rénale chronique. Ed. La revue du praticien. Paris. p 320.
- Levy M., Gubler M.C. et Feingold J., 2001. Apport de la génétique à la connaissance et à la prise en charge des maladies rénales héréditaires progressant vers l'insuffisance rénale. Ed. Archives de pédiatrie. Paris. p 1093.
- Macsween R.N.M., Burt A.D. et Portmann B.C., 2002. Pathology of the liver. Fourth. Ed. London. p302.
- Madianla S., 2010. La polykystose rénale autosomique dominante (Aspects épidémiologiques, cliniques et biologiques à propos de 53 cas. Ed. Elsevier Masson. Paris. p 127.
- Manuel C., 2018. Polykystose rénale : Néphrologie. Ed. Wiley-VCH. Lyon. p 147.
- Marianne Z., 2019. Physiologie rénale. Ed. Lammare. Marseille. p 47.
- Maurizi-Balzan J., Jarrin.G. et Laval G., 2005. Arrêt de dialyse: place d'un outil d'aide à la réflexion en pratique clinique. *Éthique & Santé*.4(4) :207-212.
- Meyrier A., 1993. Examens des urines. Ed. Elsevier-Masson. Paris. p 430.
- Meyrier A., 1993. Maladie rénales de l'adulte. Ed. Ellipses. Paris. p 480.
- Mohamed O., 2006. ; Polykystose rénale autosomique dominante Service de Néphrologie [Thèse de Doctorat]. Université de Dakar. Sénégal . p 342.
- Mohamed O.M., 2010. Polykystose rénale autosomique dominante Service de Néphrologie [Thèse de Doctorat]. Université de Dakar. Sénégal. p 68
- Moulec J., 2023. Néphrologie. Ed. Ellipses. Paris. p 112.
- Ndongo M., 2019. 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 Doctorat], Université Cheickh Antadiop de Dakar. Sénégal. p 121
- Netter F.H., 2019. Atlas d'anatomie humaine (campus) seli arslan. Ed. Elsevier Health Sciences. Seattle. p 672.
- O'dea F., 1998. Higher risk for renal failure in first degree relatives of white patients with end stage renal disease: a population based study. *American Journal Kidney*. 32(5) : 794-801
- Olivia G.B., 2006. Devenir à long terme de la polykystose rénale autosomique dominante diagnostiquée in utero ou à la naissance. Ed. Lavoisier. Lyon. p 108.
- OMS., 2022. Les traitements, les médicaments, populations touchées. Rapport technique. p4

## Références bibliographiques

---

- Peral B., Ong A.C., San-Millan J.L., Garnble V., Rees L. et Harris P.C., 1996. A stable, nonsense mutation associated with a case of infantile onset polycystic kidney disease1 (PKD1). Ed. De Gruyter. Birmingham. p 560.
- Perrin T., 1907. Diagnostic et traitement des affections chroniques les plus fréquentes du canal urétral et de la vessie. Ed. Mols. Bruxelles. p 221.
- Putois J. et Denard J., 1959. La ponction-biopsie du rein structure et ultra-structure rénale aspects normaux et pathologiques : microscopie électronique. Ed. University of Chicago. p 167.
- Rapoport J., 2007. Autosomal dominant polycystic kidney disease: pathophysiology and treatment. Ed. Qjm. Oxford. p 107.
- Rince M. et Leroux-Robert C., 1991. Diagnostic et évolution urologique de la lithiase urinaire. Manifestations révélatrices ; diagnostic radiologique complications évolutives. Ed. Mardaga. Bruxelles. p 203.
- Ronald D., Peter C. et Vicente E., 2019. Polycystic Kidney Disease. Ed. Pearson. London. p 366.
- Rose B.D., 1994. Clinical Physiology of Acid-Base and Electrolyte Disorders. Renal Circulation. Ed McGraw-Hill. Bristol. p 916.
- Ruggieri P.M., Poulos N. et Masaryk T.J., 1994. Occult intracranial aneurysms in polycystic kidney disease: screening with MR angiography. Ed. Edra. Padoue. p 191.
- Schrier R.W., 2006. Optimal care of autosomal dominant polycystic kidney disease patients. Nephrology. Ed. Carlton. Boston. p 236.
- Sessa A., 1995. Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease. Ed. Thieme. Oxford. p192.
- Simon P., Le-Goff J.Y., Ang K.S., Charasse C., Cacheux P. et Cam G., 1996. Données épidémiologiques, cliniques et pronostiques de la maladie polykystique autosomique dominante dans une région française. Néphrologie. Ed. Lavoisier. Paris. p 130.
- Skalli Z., Bouattar T., Benamar L. et Bayahia R., 2009. La polykystose rénale dominante. Ed. Maroc Médical. Ed. Masson. Lyon. p 93
- Steven A. et Low J., 2006. Histologie humaine. Ed De Boeck. Paris. p416.

## Références bibliographiques

---

- Sumaili E.K., Krzesinski J., Cohen E. et Nseka N., 2009. Épidémiologie de la maladie rénale chronique en République démocratique du Congo: une revue synthétique des études de Kinshasa, la capitale. *BMC nephro.* 10(1) : 8-10
- Suzanne C. et Brenda G., 2011. *Revue Soins infirmiers, médecine et chirurgie. Évaluation de la fonction rénale.* Ed. Mardaga. Liège p 1679.
- Taylor A. et Eshima D., 1987. *Revue Radiology. Evaluation for 99m mercapto-acetyltriglycine in patients with impaired renal function.* Ed. Wiley. Leeds. p 381.
- Thivierge C., 2004. *Caractérisation des mécanismes moléculaires de la polykystose rénale autosomique dominante.* Ed. Dunod. Lyon. p 130.
- Tiza.S., Ayat R. et Smail M., 2020. *Etude rétrospective d'une maladie héréditaire ; la polykystose rénale autosomique dominante. [Mémoire fin d'étude] Université Abdelhamid Ibn Badis-Mostaganem. Algérie.* p 87
- Torres V.E. Harris P.C. et Pirson Y., 2007. *Autosomal dominant polycystic kidney disease.* Ed. Elsevier. Glasgow. p 369.
- Tortora G.J. et Grabowski R.S., 2001. *Principles of Anatomy and Physiology.* Ed. montreal quebec. p 1729.
- Treguer L., 2011. *Analyse clinique de la polykystose rénale autosomique dominante.* Ed Flammarion. Normandie. p 310.
- Valérie V. et Denis R., 2007. *Imagerie de l'abdomen.* Ed. Bristol. p 1082.
- Vernay M., Macron-Noguès F., Ekong E., Thiard B., Salanave B. et Fender P., 2005. *The prevalence of end-stage kidney disease treated with renal dialysis in France in 2003. American journal of kidney diseases* 46(3): 15-309
- William B., 2007. *Diagnostic et thérapeutique de poche ; Guide pratique du symptôme à la prescription.* Ed Boeck Supérieur. Paris. p 1826.
- Yvon B. et Bertrand D., 2000. *Néphrologie pour l'interne tome 3.* Paris. Ed. Elsevier Masson Paris. p 391.
- Zimmer A.C., 2021. *Le rein, un régulateur multifonctions comprendre le rôle des reins et de l'appareil urinaire pour savoir les protéger.* Ed. Le collectif. Paris. p 13

## **Résumé**

La polykystose rénale (PKR) est la maladie génétique rénale la plus fréquente. Elle peut être héritée de manière autosomique dominante, et dans de rares cas, elle peut également être héritée de manière autosomique récessive. Elle est caractérisée par le développement de kystes rénaux avec altération de la fonction rénale dont l'issue est le plus souvent une insuffisance rénale terminale. Ces kystes peuvent endommager les tissus rénaux et entraîner une détérioration des reins. Les symptômes peuvent inclure des douleurs abdominales, une hypertension artérielle et des problèmes urinaires. Le traitement vise à soulager les symptômes, à gérer les complications et à ralentir la progression de l'insuffisance rénale. Dans les cas graves, une dialyse ou une transplantation rénale peut être nécessaire. Une étude rétrospective, a été réalisée dans l'optique d'évaluer le profil clinique, thérapeutique et évolutif incluant tous les patients atteints de PKR hospitalisés ou suivis en consultation depuis 2015 jusqu'en 2022. 20 cas ont été recensés chez lesquelles la PKR est l'antécédent familial le plus courant, l'hypertension est la complication la plus fréquente et la plupart des cas suivent une thérapie médicamenteuse à base d'antihypertenseur

## **Mots-clés**

Polykystose rénale ; Maladie génétique ; Kystes rénaux ; fonction rénale ; Insuffisance rénale terminale ; Dialyse

## **Abstract**

Polycystic kidney disease (PKD) is the most common genetic kidney disease. It can be inherited in an autosomal dominant manner, and in rare cases, it can also be inherited in an autosomal recessive manner. It is characterized by the development of kidney cysts with impaired renal function, often leading to end-stage renal failure. These cysts can damage kidney tissues and cause kidney deterioration. Symptoms may include abdominal pain, high blood pressure, and urinary problems. Treatment aims to relieve symptoms, manage complications, and slow down the progression of renal failure. In severe cases, dialysis or kidney transplantation may be necessary. A retrospective study was conducted to evaluate the clinical, therapeutic, and progressive profile of all PKD patients hospitalized or followed up in clinics from 2015 to 2022. Twenty cases were identified, with PKD being the most common familial history, hypertension being the most frequent complication, and most cases undergoing antihypertensive drug therapy.

## **Keywords**

Polycystic kidney disease; Genetic disease; Kidney cysts; Renal function; End-stage renal failure; Dialysis.