

LA MALADIE POLYKYSTIQUE DES REINS

Qu'est-ce que la maladie polykystique des reins?

Le terme « polykystique » signifie « plusieurs sacs remplis de liquide » ou « plusieurs kystes ». La maladie polykystique des reins (MPR) est un trouble génétique qui provoque la formation de multiples kystes dans les reins. C'est la maladie rénale héréditaire la plus répandue et l'une des principales causes de l'insuffisance rénale terminale.

Comme la MPR affecte-t-elle les reins?

Les reins polykystiques présentent une surface bosselée et deviennent très gros à mesure que le nombre et la taille des kystes augmentent. La MPR peut être associée à plusieurs problèmes de santé, incluant :

- l'hypertension artérielle;
- les infections urinaires et rénales;
- les calculs rénaux;
- l'insuffisance rénale terminale.

L'insuffisance rénale terminale résultant de la MPR est due à une combinaison de deux facteurs : la pression exercée sur le tissu rénal normal par les kystes à mesure qu'ils grossissent et la cicatrisation du tissu de soutien normal dans le rein.

Qui peut être atteint de la MPR?

La MPR est une maladie héréditaire, c'est-à-dire qu'elle est transmise aux enfants par leurs parents à travers leurs gènes, bien que de nouveaux cas puissent parfois survenir. La MPR peut revêtir deux formes :

- la MPR autosomique dominante (MPRAD);
- la MPR autosomique récessive (MPRAR).

La MPR autosomique dominante est la forme la plus courante de la maladie. On dénombre environ un cas sur 500 à 1 000 naissances, les symptômes apparaissant habituellement au milieu de la vie adulte. La MPRA se transmet sur le mode autosomique dominant; cela signifie que si votre père ou votre mère a la MPRA, vous avez 50 % de risque d'hériter de la maladie. Si le gène de la MPRA

n'est pas transmis, vous n'hériterez pas de la maladie et vous ne transmettez pas la maladie à vos enfants. Il existe deux types de MPRAD : le type 1 et le type 2.

La MPR autosomique récessive est une forme très rare de la MPR, qui frappe les bébés et les jeunes enfants. Elle peut survenir si chacun des deux parents est porteur du gène défectueux; dans ce cas, le risque d'avoir un enfant malade est de 25 %. Si un seul des parents est porteur du gène défectueux, l'enfant ne peut hériter de la maladie.

Dans quelle mesure la MPR risque-t-elle d'entraîner l'insuffisance rénale terminale?

Il y a insuffisance rénale terminale quand le rein fonctionne à moins de 10 à 15 % de sa capacité normale. Dans ce cas, il faut recourir à des traitements de dialyse ou à une transplantation rénale.

La MPR n'entraîne pas nécessairement l'insuffisance rénale terminale. En moyenne, la moitié des personnes ayant la MPRAD de type 1 auront besoin de traitements pour l'insuffisance rénale terminale au plus tard à 60 ans. Toutefois, les personnes atteintes de la MPRAD de type 2 ont moins de risque de développer une insuffisance rénale terminale. Il existe des traitements qui aident à retarder l'apparition de la maladie.

Habituellement, les enfants qui naissent avec la MPRAR arrivent au stade de l'insuffisance rénale terminale en quelques années.

Quel sont les symptômes de la MPRAD?

La MPRAD progresse habituellement très lentement. Souvent, aucun symptôme ne se déclare au début. Les symptômes les plus courants sont :

- des douleurs lombaires et sur les côtés (entre les côtes et les hanches);
- des maux de tête.

Les personnes atteintes de la MPRAD peuvent aussi présenter les symptômes suivants :

- hypertension artérielle;
- infections urinaires;
- calculs rénaux;
- urine sanglante (hématurie);
- kystes dans le foie et le pancréas;
- valvules cardiaques anormales;
- enflure des parois des vaisseaux sanguins dans le cerveau (anévrismes);
- petits sacs sur le côlon (diverticulose).

Comment diagnostique-t-on la MPR?

Le diagnostic de la MPR repose habituellement sur l'échographie, la tomodensitométrie ou l'IRM.

Il existe un autre test : c'est l'étude du génotype. Dans ce cas, des analyses sanguines sont utilisées afin de détecter quels membres de la famille sont porteurs du gène de la MPR. Cette méthode requiert toutefois de l'ADN de plusieurs membres de la famille qui sont atteints et n'est pas couramment utilisée à des fins diagnostiques.

Des tests génétiques peuvent être utilisés pour diagnostiquer la MPR autosomique dominante. À l'aide de ces tests, la MPRAD peut être détectée avant la formation des kystes.

Avant de songer à passer des tests pour la MPR, il est important de comprendre les avantages et les risques que cela comporte, comme la détermination de la possibilité d'avoir un enfant atteint de la MPR ou encore les répercussions des résultats des tests sur votre carrière et votre admissibilité aux régimes d'assurance. Discutez avec votre médecin de la pertinence de ces tests pour vous.

Quoi faire si vous êtes atteint de la MPR?

Bien qu'il n'existe pas de traitement curatif pour la MPR, la recherche sur la MPR a fait d'importants progrès. Les médecins sont mieux en mesure de prédire la rapidité de la progression de la maladie (recours à la classification de la Mayo Clinic par imagerie). Certaines données semblent indiquer également que la diminution de la tension artérielle peut ralentir l'évolution de la MPR. Des traitements novateurs sont en outre offerts pour diminuer la croissance du volume des kystes rénaux et peut-être retarder l'apparition d'une insuffisance rénale terminale (tolvaptan).

Si vous êtes atteint de la MPR, vous devriez :

- consulter votre médecin régulièrement;
- réunir tous les renseignements que vous pouvez sur votre maladie;
- contrôler votre hypertension;
- faire soigner immédiatement toute infection urinaire;
- ne jamais prendre des médicaments en vente libre sans en avoir d'abord parlé à votre médecin;
- discuter de planification familiale avec votre médecin ou votre conseiller en génétique.

La Fondation du rein tient à remercier les membres du comité national des programmes et de la politique publique de la Fondation du rein pour leurs contributions et leur expertise professionnelle dans le développement de cette ressource.