

Malformations rénales congénitales

Pr Eric DOBREMEZ, chirurgien pédiatre
CHU de Bordeaux

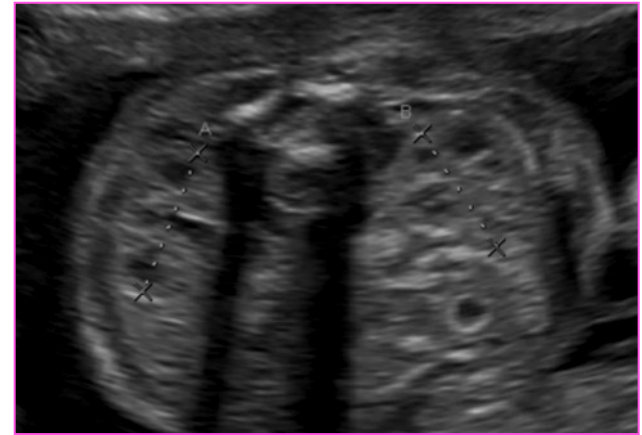
Dr Brigitte Llanas, néphrologue pédiatre
Dr Pascale Pietrera, radiologue pédiatre

DESC de Chirurgie Pédiatrique
Paris, 9 septembre 2015

- Cette pathologie « historique » doit maintenant être abordée à travers le prisme d'un diagnostic anténatal systématique et performant
- La description des anomalies de l'appareil urinaire est l'une des plus précises de l'échographie foetale
- Il en découle des diagnostics qui ne sont plus obligatoirement associés à des situations pathologiques
- Les indications thérapeutiques doivent de ce fait, être « raisonnables »

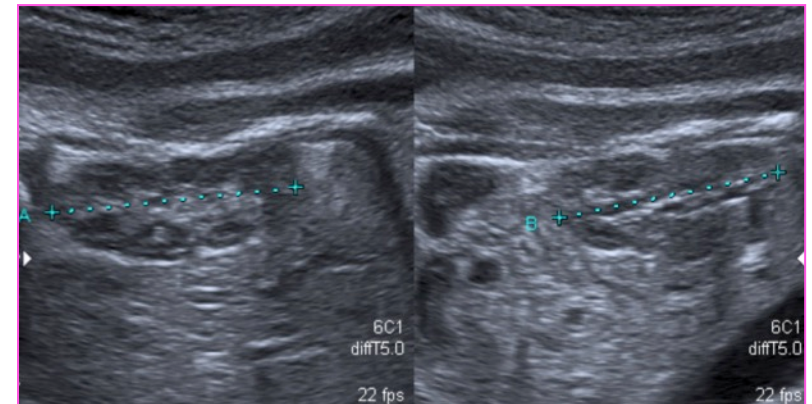
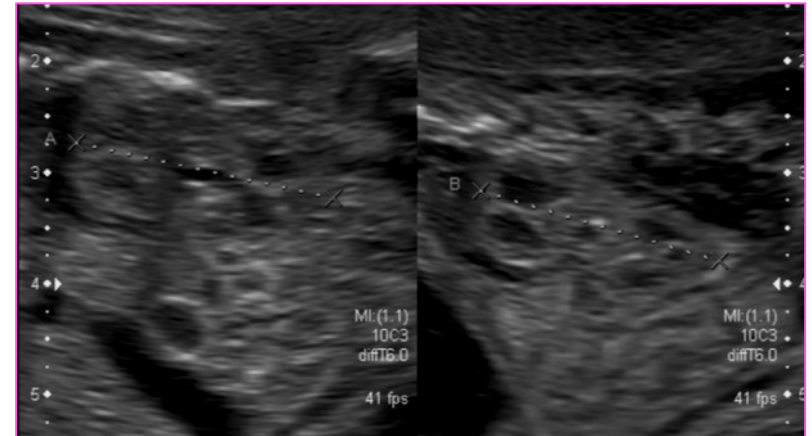
Les reins « normaux » en anténatal

- Deux reins distincts
- En fosse lombaire

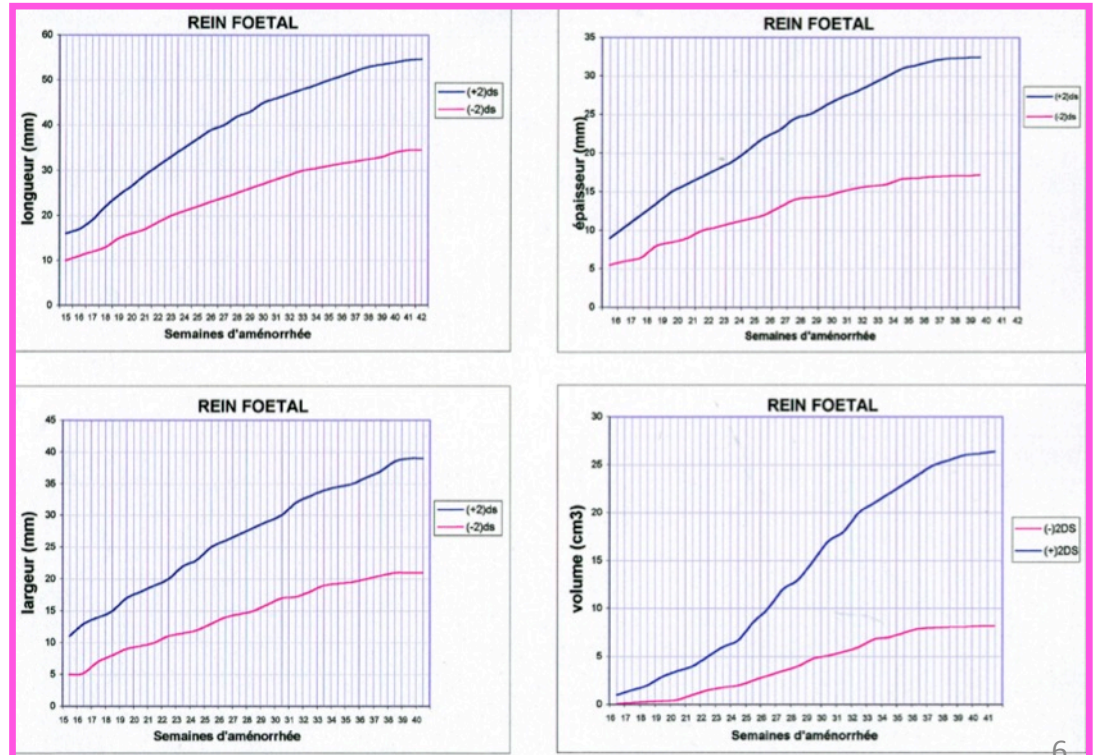
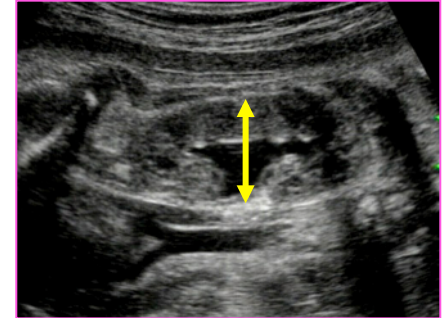
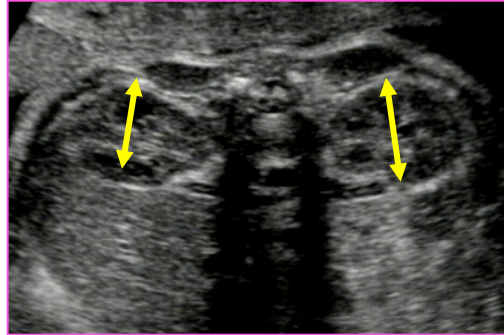
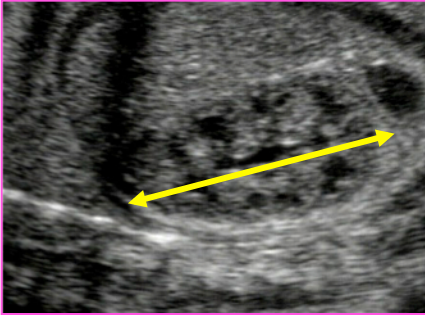


Parenchyme : évolue en fonction du terme

- Echogénicité :
 - Hyperéchogène < 18 SA
 - Diminution progressive
 - 22 SA : < foie
 - 32 SA : < foie et poumon
- Différenciation
- Index parenchymateux :
 - 5 mm T2
 - 10 mm T3



Taille des reins



Mesure bipolaire

Volume : $L \times l \times e \times 0,5$

- Le diagnostic anténatal de ces malformations devra faire rechercher des syndromes malformatifs, de plus en plus nombreux dans leur description
- Un complément par IRM foétale est tout à fait possible à 32SA
- Vous serez de plus en plus sollicités pour des avis avec dont le seul support sera l'imagerie du fœtus
- La quantité de liquide amniotique et, dans une moindre mesure les données biologiques foétales seront vos seules données pour évaluer la fonction rénale du foetus
- Les confirmations post-natales devront faire intervenir vos meilleurs radiologues pédiatres...

Quelles anomalies ?

1. Anomalie de nombre
 1. Agénésie rénale bilatérale
 2. Agénésie rénale unilatérale
 3. Rein surnuméraire
2. Anomalie de position et de fusion
 1. Anomalie de migration
 2. Ectopie croisée
 3. Symphyses rénales
3. Anomalie de rotation
4. Anomalie de taille
5. Anomalie calicielle
6. Anomalie parenchymateuse

1. ANOMALIE DE NOMBRE

1.1. Agénésie rénale bilatérale

- Absence de parenchyme rénal
- Anamnios
 - Anomalies faciales
 - Hypoplasie pulmonaire
 - Anomalie des membres
- Traitement
 - Aucun
 - Conseil génétique



Facies de Potter

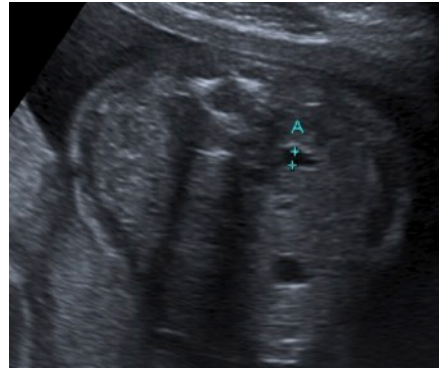
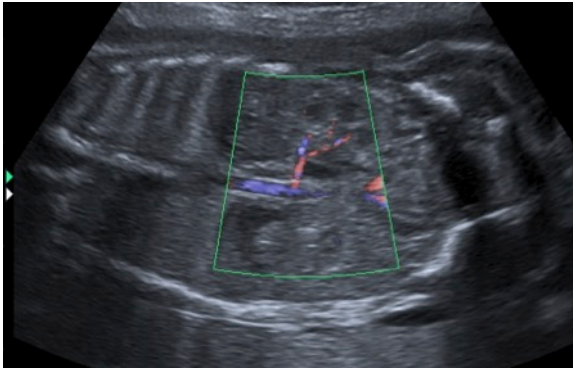
1.2. Agénésie rénale unilatérale

- Fréquence 1/1000
- Malformations associées :
 - Anomalie des voies génitales ipsilatérales
- Formes syndromiques
 - VACTERL
 - Turner
 - Poland
 - Di George
 - Kallmann



– Circonstances diagnostiques

- Echographie foetale



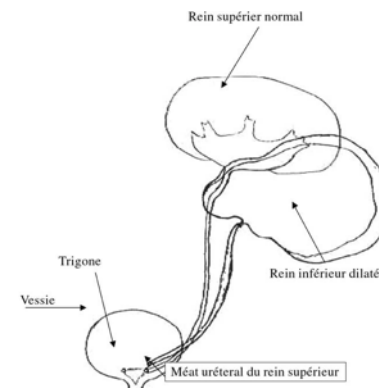
- Associé à une hypertrophie compensatrice controlatérale
 - Dilatation des voies génitales chez la fille
- Examen radiologique pour une autre cause

- Quel bilan, quel suivi, quelles précautions devant une agénésie rénale unilatérale ?
 - Le « rein unique » n'est pas une maladie, mais une situation qui nécessite une surveillance
 - Espérance de vie identique (mais clairance de la créatinine plus faible que la population générale à l'âge adulte)
 - Pas de restriction d'activité physique
 - Le risque de lésion traumatique du rein est faible
 - L'activité physique présente des bénéfices indéniables
 - Les restrictions entraînent des comportements à risque chez l'enfant

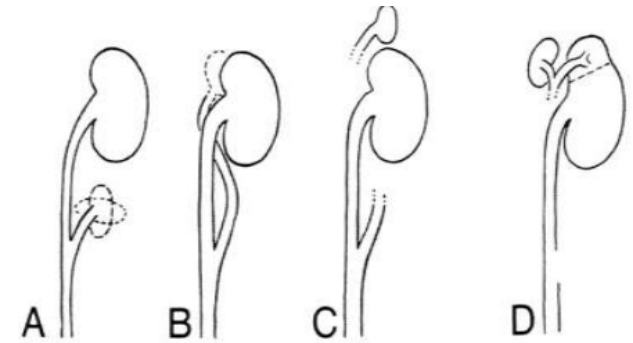
- Pas de cystographie, ni scintigraphie en l'absence d'image échographique anormale et/ou d'infection urinaire fébrile
- Echographie tous les deux/trois ans jusqu'à la fin de la puberté (croissance rénale)
- Bandelette urinaire, mesure de la tension artérielle
- Eviter les médicaments néphrotoxiques (AINS)
- Alimentation normo-protéique (notamment à l'âge adulte)

1.3. Rein surnuméraire

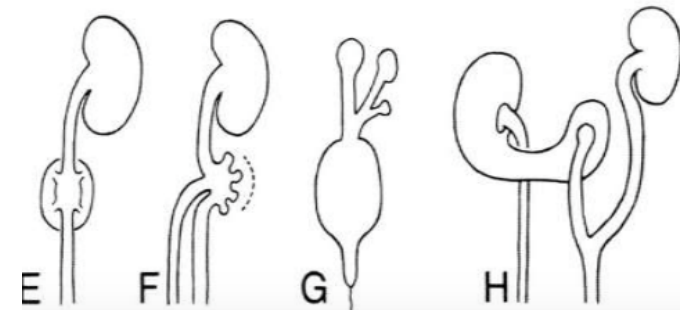
- Situation rarissime (80 cas décrits)
- Troisième rein totalement indépendant
- Vascularisation et abouchement urétéral indépendant
- Plus petit que le rein ipsilatéral
- Souvent inférieur ou médial par rapport à ce dernier



- On retrouve le plus souvent des bourgeons rénaux surnuméraires.



- Les patients parlent de troisième rein dans la famille lorsqu'il existe une duplication des voies excrétrices supérieures

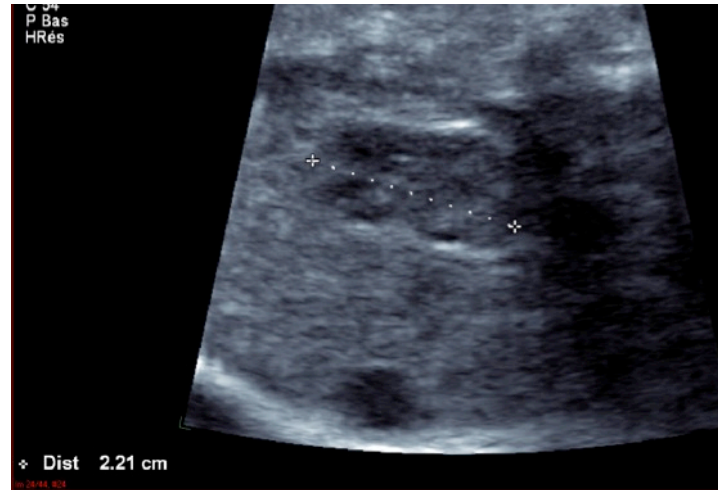
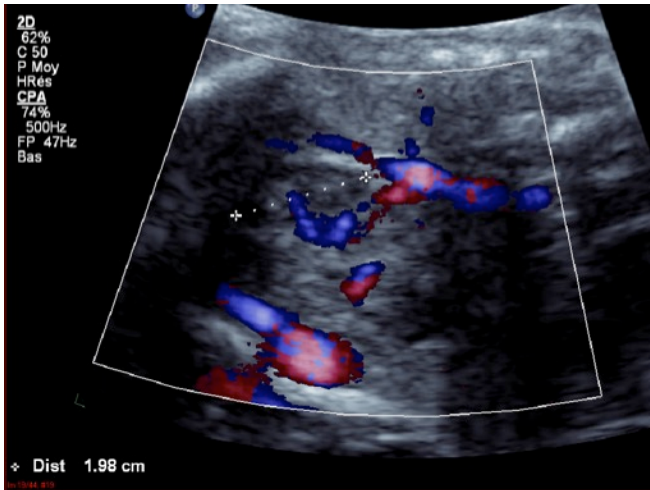
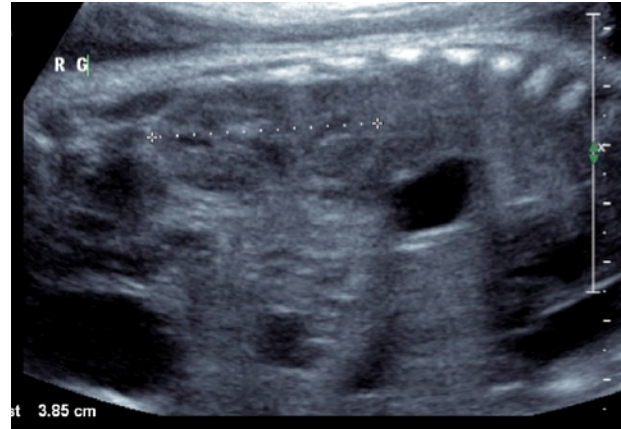
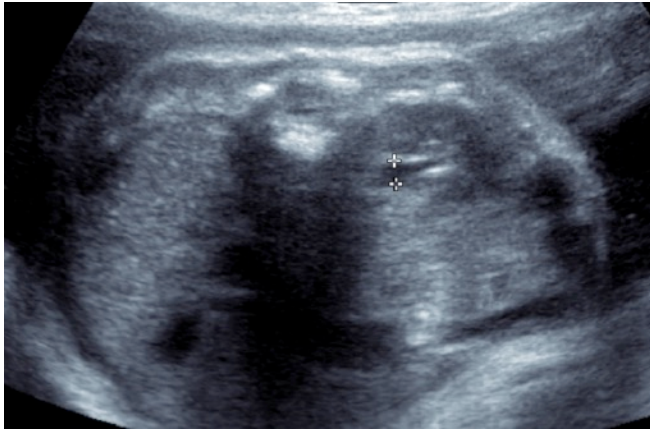


2. ANOMALIE DE POSITION ET DE FUSION

2.1. Anomalie de migration

- Embryologiquement, le blastème métanéphrogène migre depuis la région sacrée jusque vers la région lombaire, situation normale du rein à terme
- Un arrêt de cette migration (fréquent) ou un excès (rare) explique ces anomalies
- La vascularisation se fait habituellement, à partir de la structure artérielle la plus proche. Elle est volontiers moins bien systématisée que la vascularisation rénale normale
- On définit des reins pelviens, iliaques et thoraciques

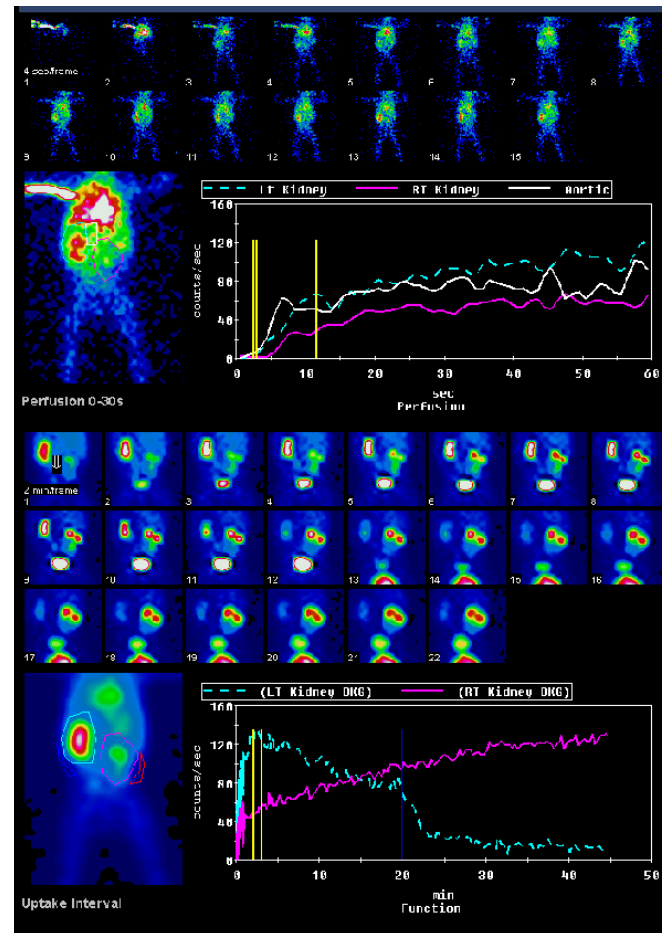
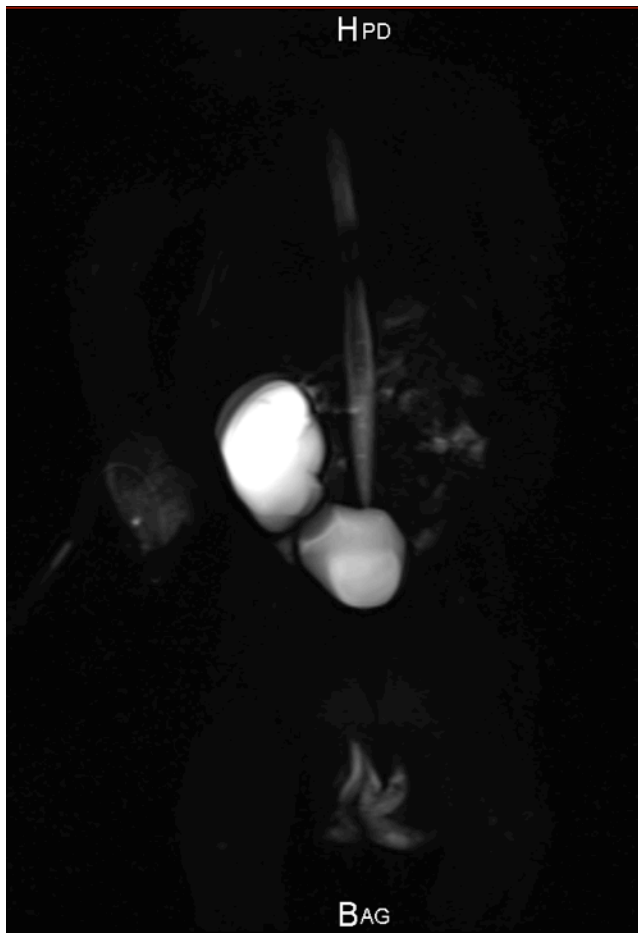
- Rein ectopique pelvien



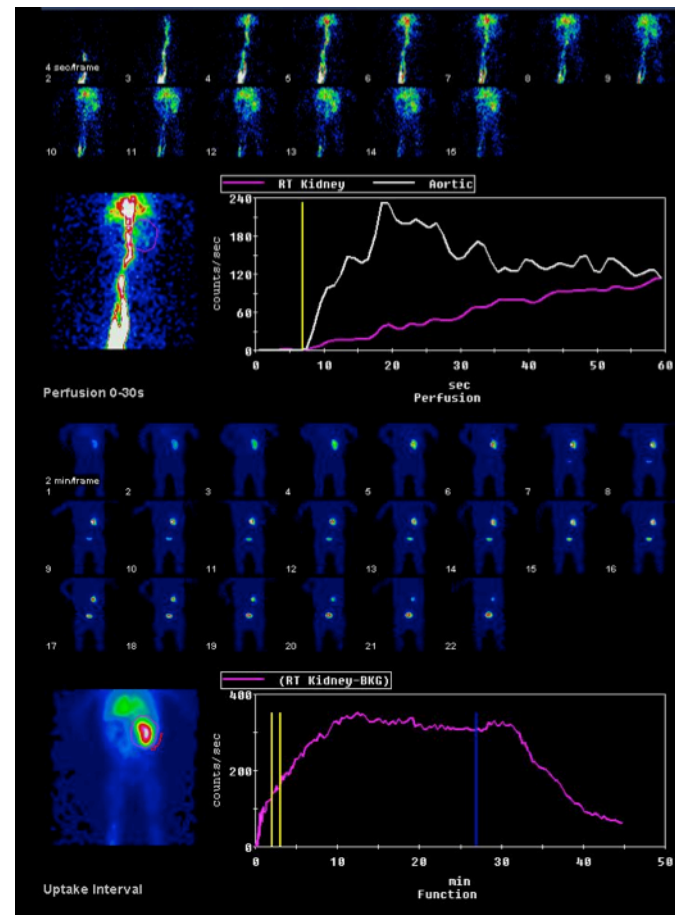
- La fonction du rein avec anomalie de migration :
 - Plutôt plus faible que le rein controlatéral en cas de défaut de migration
 - Normale en cas d'excès de migration
- Les anomalies associées sont :
 - Plus fréquentes en cas de défaut de migration
 - Pas plus en cas d'excès de migration



- En cas de défaut de migration, le rein présente plus fréquemment une uropathie
- Syndrome de JPU droite sur rein iliaque



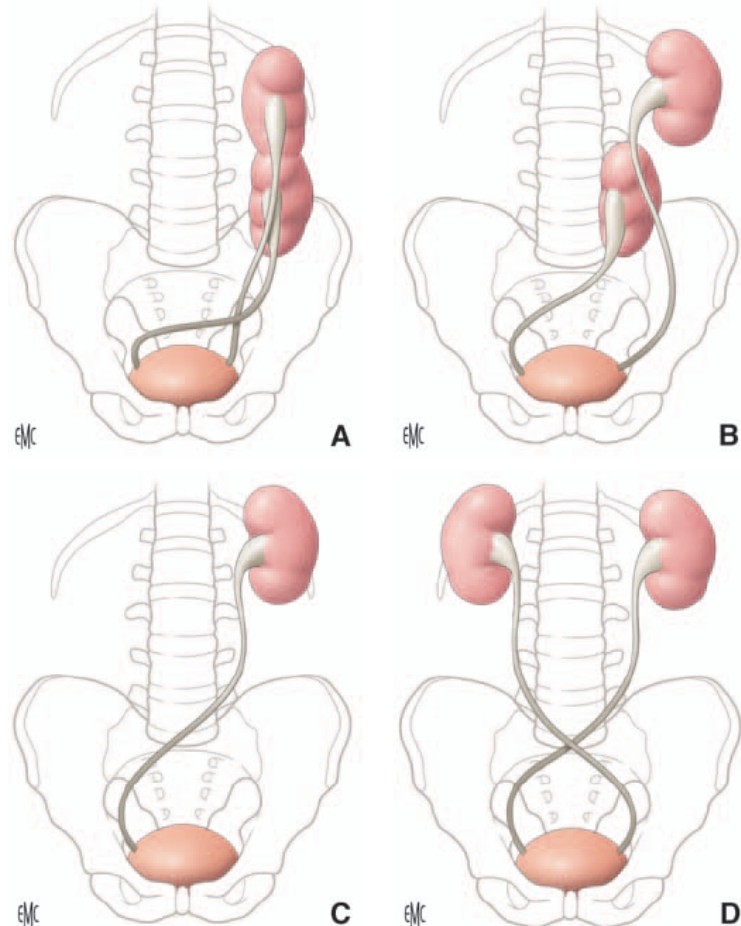
- Hypotrophie rénale sur rein pelvien
- L'exploration scintigraphique d'un rein en ectopie pelvienne doit obligatoirement se faire avec une sonde urétrale en place



- Doit on rechercher une uropathie de manière systématique ?
- De manière plus importante, plus le défaut de migration est important
 - Suivi échographique
 - Scintigraphie en cas de dilatation des VES
 - Cystographie seulement en cas d'infection urinaire

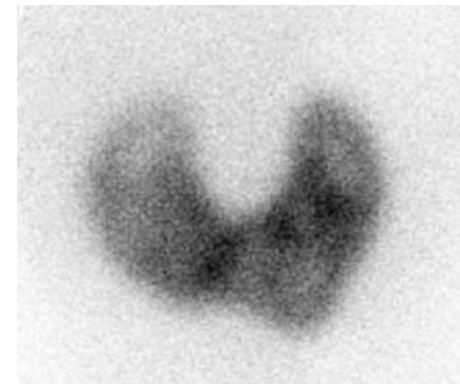
2.2. Ectopies croisées

- L'ectopie rénale peut-être croisée, avec un rein qui est du côté opposé à son abouchement urétéral
- Le rein en question est souvent inférieur par rapport au rein normal



2.3 Symphyses rénales

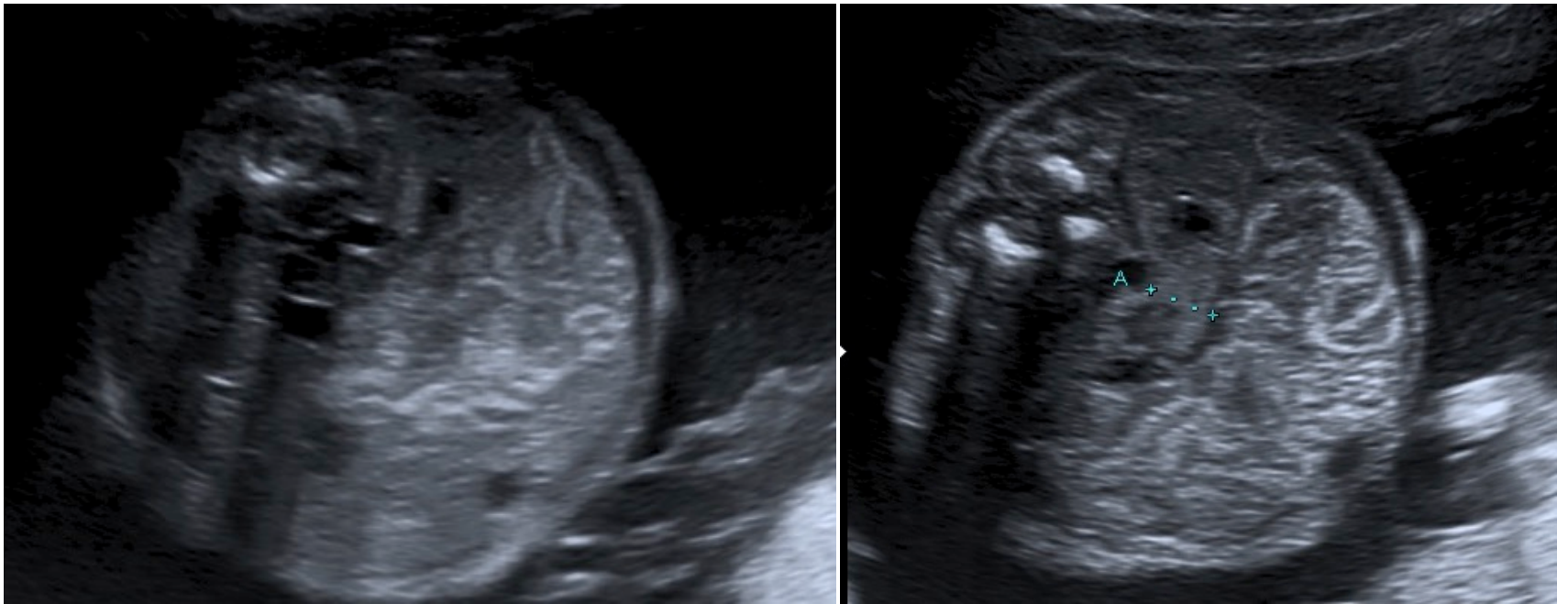
- La plus fréquente est la symphyse rénale inférieure appelée aussi « rein en fer à cheval »
- Les deux reins sont reliés par un pont parenchymateux inférieur, qui passe en avant des gros vaisseaux et en arrière des uretères
- La vascularisation est là aussi particulière
- Des syndromes sont à évoquer en cas de diagnostic anténatal de cette anomalie
 - Syndrome de Turner
 - Trisomie 18



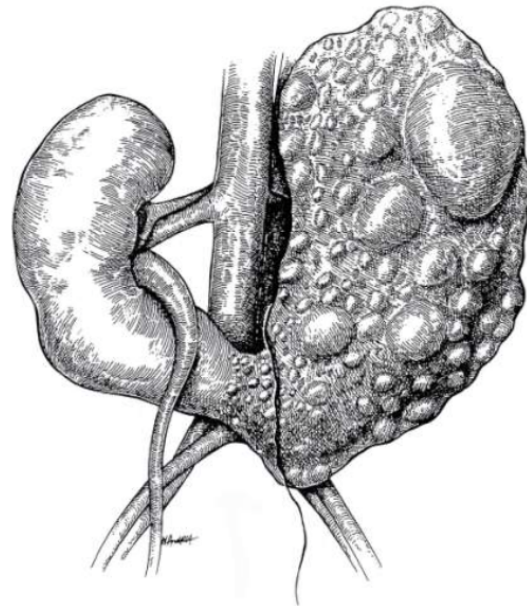
Photos : N Kalfa

Circonstances diagnostiques

- L'échographie foetale

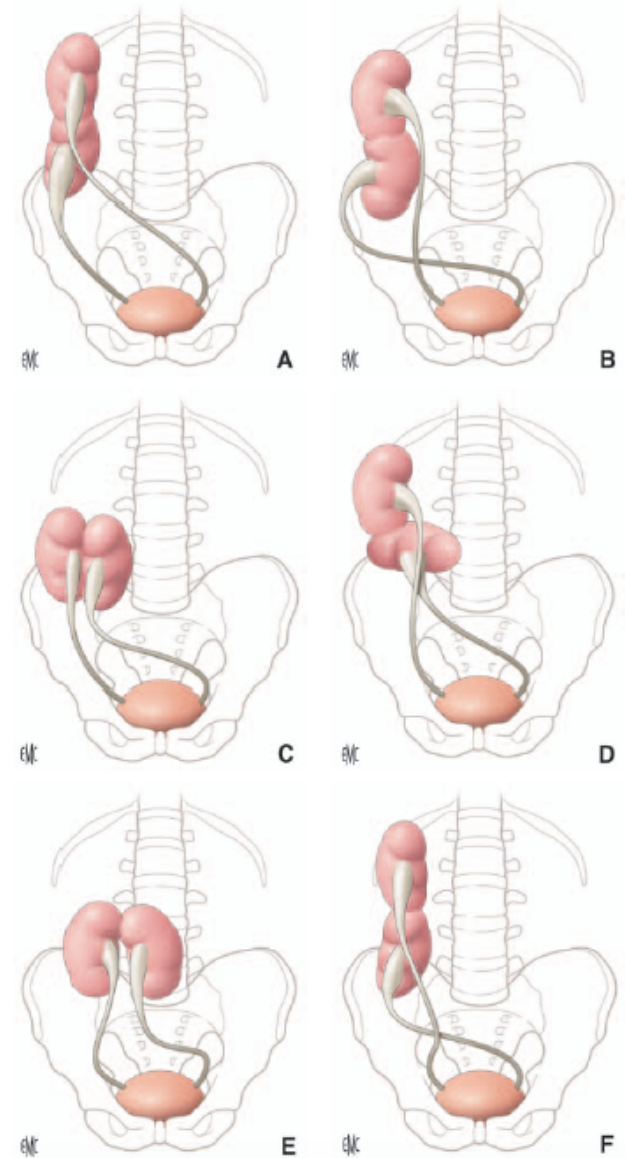


- Anomalies associées :
 - RVU
 - Syndrome de JPU
 - Risque de néphroblastome multiplié par 2
- Le traitement chirurgical présente des particularités
 - Risque !
 - Vascularisation



Associations : ectopie et symphyse rénale

- C'est la résultante de deux anomalies
 - A : Ectopie supérieure
 - B : Rein sigmoïde ou en « S »
 - C : Rein en motte
 - D : Rein en L
 - E : Rein discoïde
 - F : Ectopie inférieure



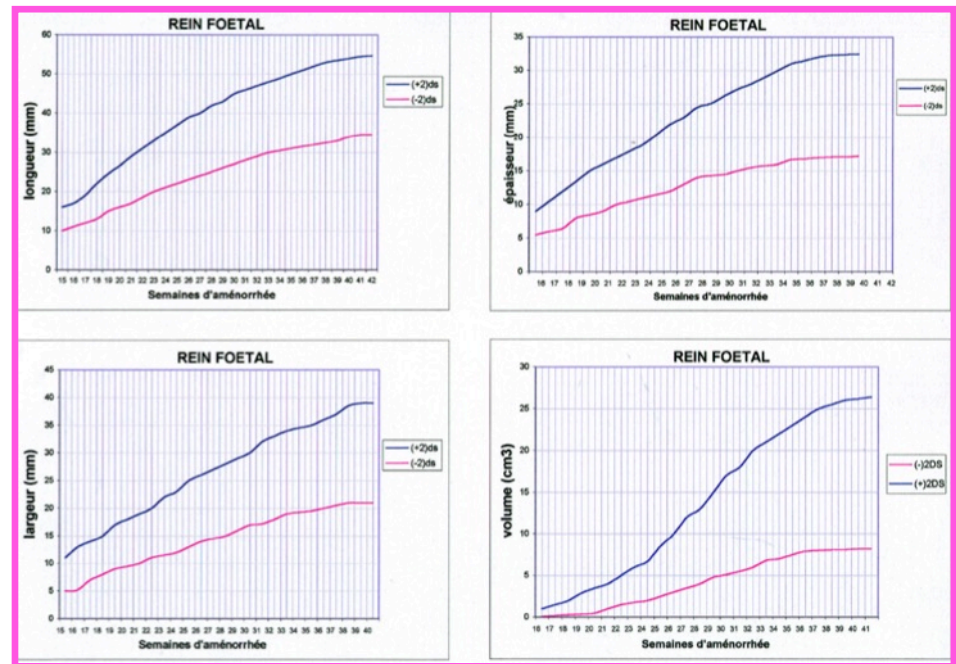
3. ANOMALIE DE ROTATION

- Ce sont des anomalies plus mineures mais qu'il est important de diagnostiquer en préopératoire
- Normalement, le bassinet est médian et les calices latéraux
- Tous types de malrotation ont été décrits
- L'échographie est souvent mise en défaut

4. ANOMALIE DE TAILLE

- Deux situations
- Hypoplasie rénale
 - Rein de taille inférieure à -2DS
 - Histologie normale
- Hypodysplasie rénale
 - Rein de taille inférieure à la normale
 - Défaut de développement et/ou d'organisation
- On s'assurera que ce n'est pas l'autre rein qui est augmenté de taille !

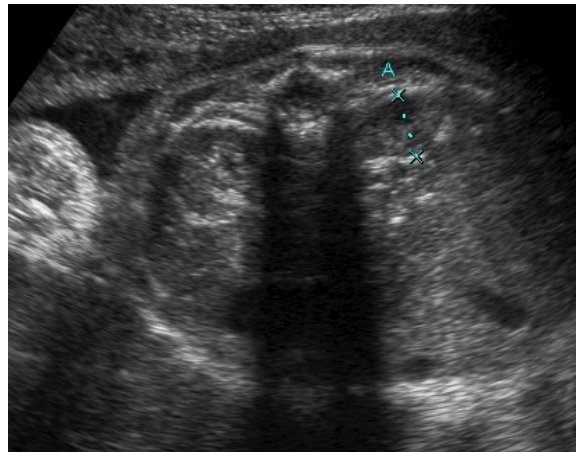
	20 SA	25 SA	30 SA	35 SA	40 SA
hauteur	23 mm	30 mm	35 mm	40 mm	45 mm
⊗ transverse	15 mm	20 mm	25 mm	30 mm	35 mm
⊗ ant-post	10 mm	15 mm	20 mm	22 mm	25 mm



Hypoplasie rénale (évolution anténatale)



Age gestationnel (SA)	Longueur moyenne en cm	DS	95% IC	n
18	2.2	0.3	1.6-2.8	14
19	2.3	0.4	1.5-3.1	23
20	2.6	0.4	1.8-3.4	22
21	2.7	0.3	2.1-3.2	20
22	2.7	0.3	2.0-3.4	18
23	3.0	0.4	2.2-3.7	13
24	3.1	0.6	1.9-4.4	13
25	3.3	0.4	2.5-4.2	9
26	3.4	0.4	2.4-4.4	9
27	3.5	0.4	2.7-4.4	15
28	3.4	0.4	2.6-4.2	19
29	3.6	0.7	2.3-4.8	12
30	3.8	0.4	2.9-4.6	24
31	3.7	0.5	2.8-4.6	23
32	4.1	0.5	3.1-5.1	23
33	4.0	0.3	3.3-4.7	28
34	4.2	0.4	3.3-5.0	36
35	4.2	0.5	3.2-5.2	17
36	4.2	0.4	3.3-5.0	36
37	4.2	0.4	3.3-5.1	40
38	4.4	0.6	3.2-5.6	32
39	4.2	0.3	3.5-4.8	17
40	4.3	0.5	3.2-5.3	10
41	4.5	0.3	3.9-5.1	4



35 SA

- Quels syndromes évoquer en anténatal devant une hypoplasie rénale ?
 - Syndrome Rein-Colobome
 - Dysplasie du nerf optique
 - IRT dès la période prénatale
 - Mutation de PAX 2, autosomique dominant
 - Syndrome Branchio Oto Renal (BOR)
 - Anomalie des arc branchiaux
 - Anomalies auditives
 - Mutation de EYA1, SIX 1 et 5, autosomique dominant
 - Syndrome dysplasie rénale diabète
 - Associé à un diabète précoce
 - Mutation du gène TCF2, autosomique dominant avec grande variabilité d'expression

- D'autres syndromes ?

En rentrant l'item « hypoplasie rénale » comme signe obligatoire dans Orphanet...

... vous retrouverez 125 maladies différentes !

Hypertrophie rénale

- La plus fréquente est rencontrée dans les duplications des voies excrétrices supérieures
- Par compensation sur rein unique fonctionnel
- Rarement une hémi-hypertrophie corporelle à risque de néphroblastome

CAKUT

- Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract
- Association dans une même famille et/ou chez un même patient :
 - Hypodysplasie rénale
 - Anomalie des voies urinaires

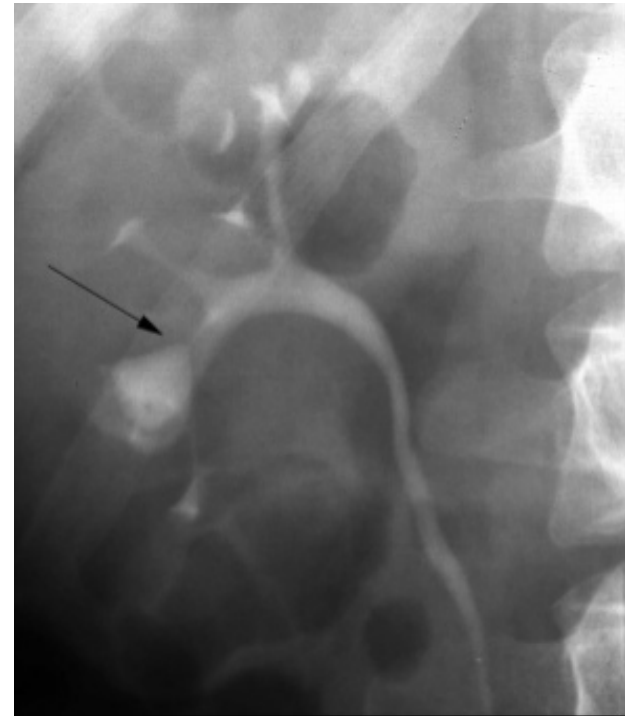
5. ANOMALIE CALICIELLE

- Diverticule caliciel (kyste pyélogénique) :
 - cavité communicant avec les voies excrétrices intra-rénales
 - Type I : connecté au calice
 - Type II : connecté au bassinet

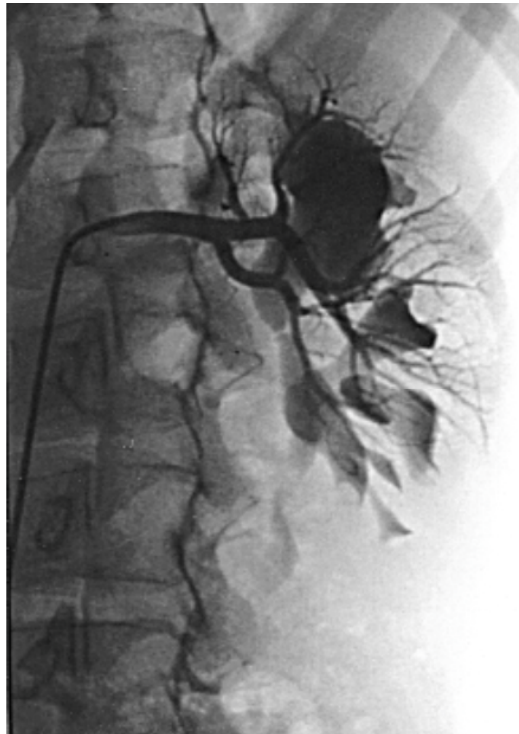


Hydrocalice : dilatation d'un ou plusieurs calices

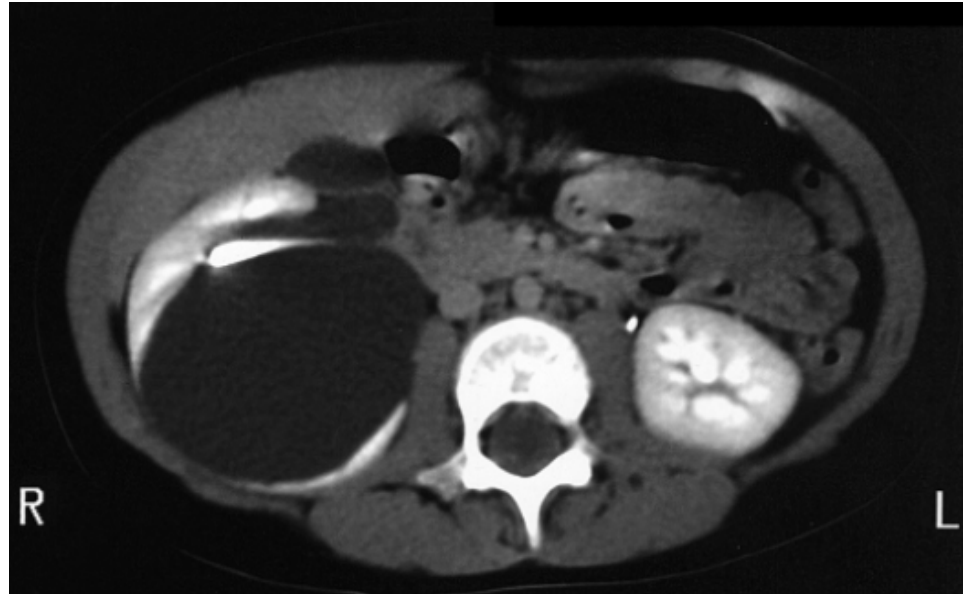
- Extrinsèque par compression vasculaire
- Intrinsèque par sténose
- Le diagnostic se fait devant une dilatation calicielle qui existe en l'absence de dilatation pyélique.
- Il convient de rechercher un reflux vésico-urétéral
- La fonction de ces reins est souvent diminuée



- Le traitement est médical symptomatique sur quelques semaines
- En cas d'échec : plastie de l'infundibulum après élimination d'un obstacle extrinsèque



Le kyste parapyélique

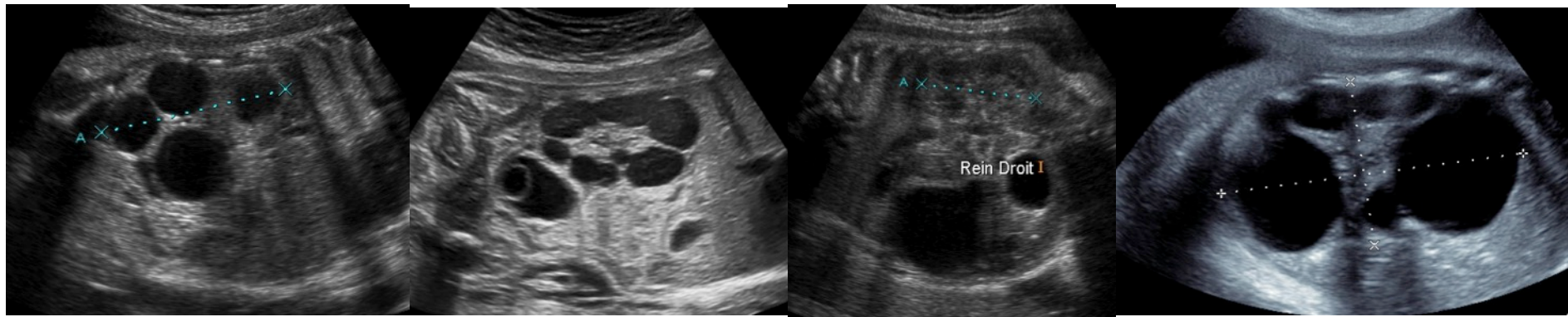


6. ANOMALIE PARENCHYMATEUSE

Dysplasie rénale multikystique

- Défaut de développement du rein sous forme de kystes multiples, de taille variable et non communiquants
- Incidence : 1/4000 naissances
- Sex ratio avec atteinte masculine prédominante
- Hypothèses embryologiques :
 - Anomalie d'induction du métanéphros par le bourgeon urétéral ?
 - Sténose sévère précoce de la voie urinaire supérieure ?

- Diagnostic à l'échographie fœtale du deuxième trimestre
- Sensibilité proche de 100%

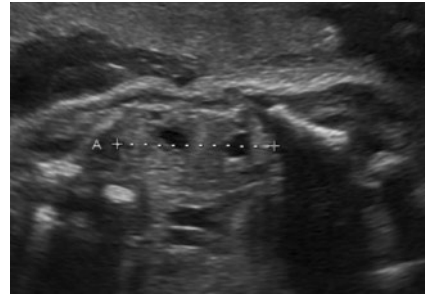


- Kystes rénaux de taille inégale, juxtaposés, non communicants
- Pas de pyélon, travées hyperéchogènes fibreuses
- Différent des reins polykystiques

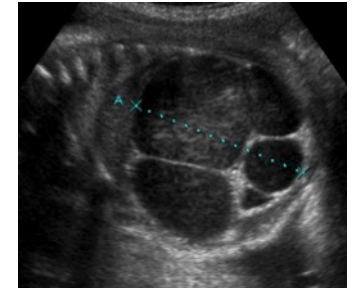
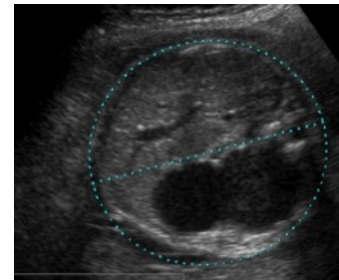
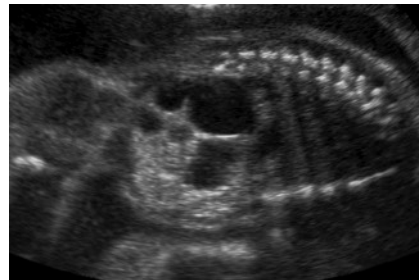
- **Suivi échographique anténatal :**

- profil évolutif de la DMK
- Pronostic au rein controlatéral

involution



Forme « pseudo-tumorale »

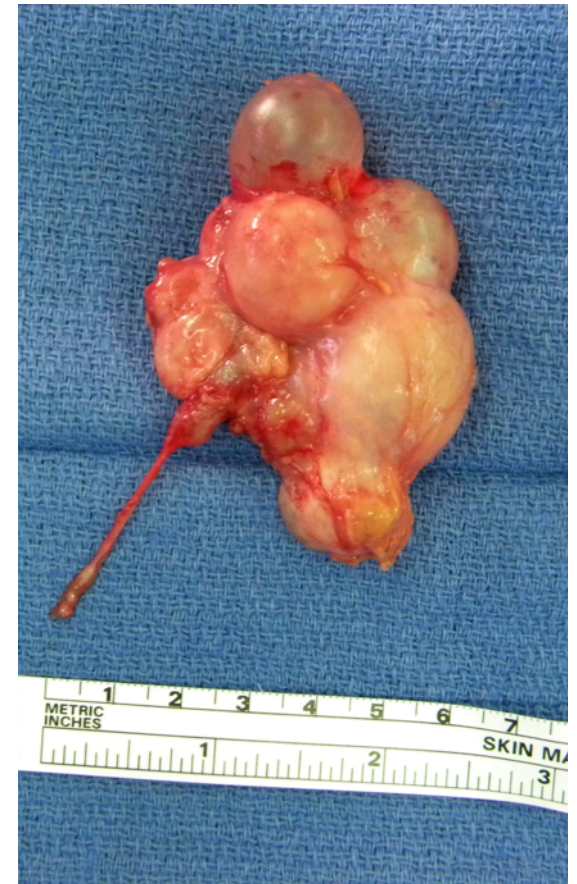
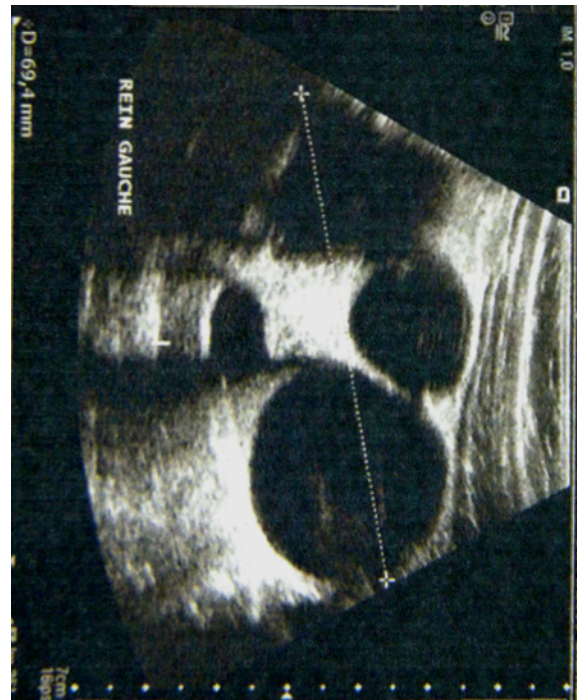
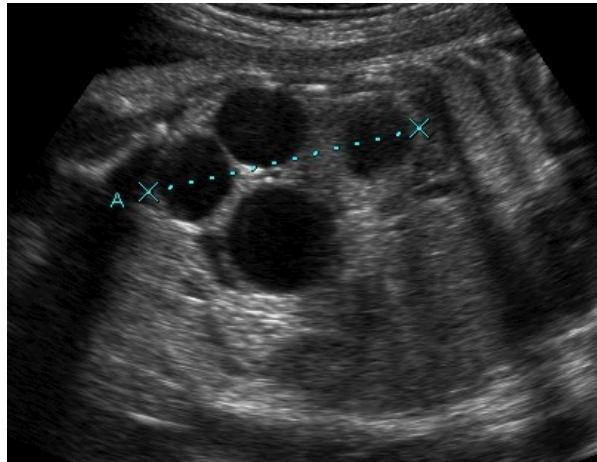


- Anomalies associées
 - RVU sur le rein controlatéral 20%
 - Syndrome de JPU sur le rein controlatéral 10%
 - Anomalies génitales ipsilatérales
 - Kystes sur la vésicule séminale
 - Duplications génitales chez la fille
 - Dilatation du canal de Gartner

- Evolution postnatale du RMK :
 - Involution dans $\frac{3}{4}$ des cas
 - Souvent dans la première année mais parfois jusqu'à l'âge de 10 ans
 - Augmentation de taille (2%)
- Complications
 - Compression des organes adjacents
 - Hypertension artérielle (pas plus que dans la population générale pédiatrique)
 - Cancérisation (anecdotique)
 - Narchi H. Risk of Wilms' tumour with multicystic kidney disease: a systematic review. Arch Dis Child 2005;90:147-9.

- Que faire ?
 - Pas de néphrectomie systématique
 - Suivi échographique spécifique :
 - 1 mois, 1 an, 5 ans et 10 ans
 - Scintigraphie :
 - Si anomalie controlatérale
 - En préopératoire de la néphrectomie
 - Cystographie :
 - Si pyélonéphrite ou anomalie controlatérale

L'ablation d'un rein multikystique de grande taille n'ayant pas involué dans la première année de vie reste justifiable

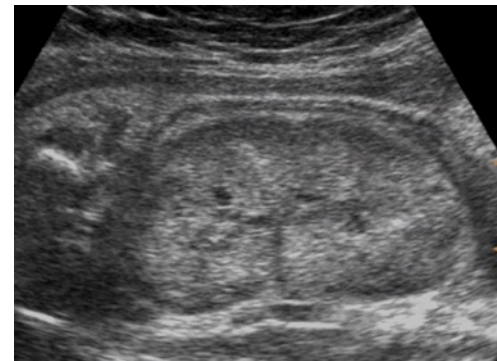


Anomalie de l'échogénicité

- **Polykystose autosomique dominante**
 - Taille normale ou peu augmentée (+1 à +2 DS)
 - Cortex hyperéchogène
 - Accentuation DCM (75%)
 - Rares kystes sous corticaux (10%)
 - Liquide Amniotique normal

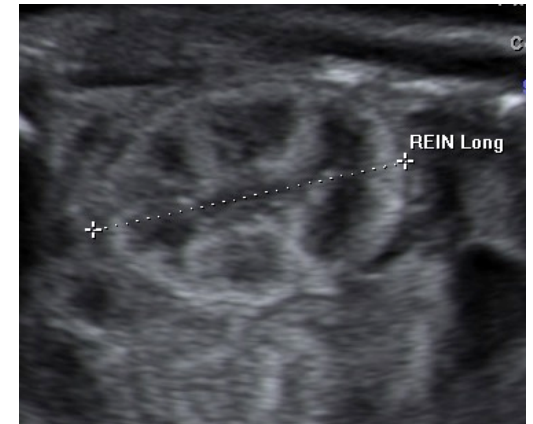


- **Polykystose autosomique récessive**
 - Très gros reins (+5 à +15 DS)
 - Hyperéchogénicité médullaire ou diffuse
 - DCM absente ou inversée.
 - Kystes médullaires (30 %)
 - Oligoamnios



- **TCF2**

- Reins échogènes de taille normale
- +/- kystes (sous corticaux)
- Liquide amniotique normal
- Pyélectasie (40%)



- **Syndrome néphrotique finlandais**

- Néphromégalie discrète
- Liquide amniotique augmenté
- Gros placenta
- AFP élevée



CONCLUSION

- Prenez le temps de la réflexion en vous appuyant sur l'évolution et des examens radiologiques répétés (notamment en anténatal) avant de donner un avis ou prendre une décision thérapeutique !

TAKE HOME MESSAGES

- Précisez bien pour les parents :
 - « pathologie »
 - « situation nécessitant une surveillance »
- Méfiez vous d'une possible symphyse rénale lorsque vous réalisez une néphrectomie !
- Bien expliquer la différence entre rein multikystique et polykystose rénale aux parents !
- Pensez à la sonde vésicale lors de l'évaluation scintigraphique du rein en position pelvienne
- Faites vous aider du néphrologue, du généticien...