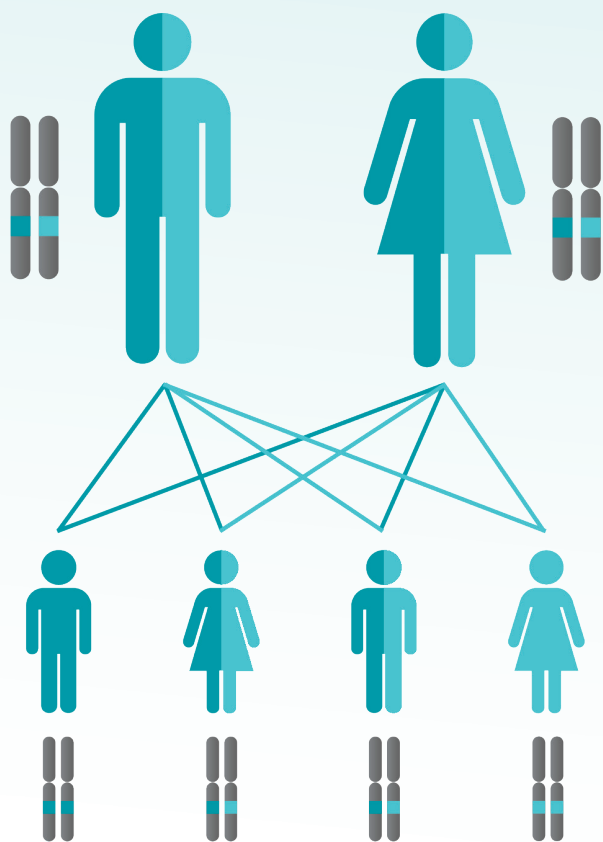


## La MPRAR et l'hérédité

Les risques que des parents transmettent la MPRAR à leur enfant sont de 25 % s'ils ont tous les deux le gène de la maladie. Comme ils n'ont chacun qu'une copie du gène défectueux, ils sont porteurs de la maladie sans en présenter les symptômes.



- Sain
- Atteint
- Porteur

2022



# MPRAR

La maladie polykystique des reins autosomique récessive et la maladie kystique du rein chez l'enfant



FONDATION CANADIENNE DE LA MPR  
VOUÉE À LA RECHERCHE SUR LA  
MALADIE POLYKYSTIQUE DES REINS

3-1750, avenue Queensway, bureau 158, Etobicoke (Ontario) M9C 5H5  
www.finielampr.ca • 1 877 410-1741

[@endPKD](https://twitter.com/endPKD) [f /endPKD](https://facebook.com/endPKD) [@endPKD.ca](https://instagram.com/endPKD.ca)



FONDATION CANADIENNE DE LA MPR  
VOUÉE À LA RECHERCHE SUR LA  
MALADIE POLYKYSTIQUE DES REINS

www.finielampr.ca

**La maladie polykystique des reins (MPR)** ne touche pas seulement les adultes. On estime que 1 enfant sur 400 à 1 enfant sur 1000 est atteint de la forme dominante, la maladie polykystique des reins autosomique dominante (MPRAD), et que 1 bébé sur 25 000 est touché par une forme relativement rare, la maladie polykystique des reins autosomique récessive (MPRAR).

Bien que la MPRAR soit moins fréquente, elle peut s'avérer très grave. Bon nombre des complications qui lui sont associées surviennent durant le premier mois de vie. Après cette période, les enfants ont, dans l'ensemble, de bonnes chances de survie, mais environ le tiers auront à subir des traitements de dialyse ou une greffe avant l'âge de 10 ans.

L'information présentée ici propose un survol de la MPRAR et de la MPRAD chez l'enfant. Pour obtenir de plus amples renseignements et des ressources éducatives, y compris des vidéos, visitez le [www.finielampr.ca](http://www.finielampr.ca).

## MPRAR

- La MPRAR s'attaque aux reins et au foie. Les kystes qui se forment dans les reins en augmentent considérablement le volume et diminuent leur capacité à bien fonctionner. Les nouveau-nés dont les reins hypertrophiés produisent moins d'urine peuvent aussi souffrir d'insuffisance pulmonaire causant de graves difficultés respiratoires. Il faut souvent recourir à la ventilation assistée pour les garder en vie.
- En raison des anomalies qui affectent leurs reins, les enfants atteints de MPRAR ont souvent des urines abondantes aussi bien le jour que la nuit. De plus, bon nombre d'entre eux accusent un retard de croissance. Certains ont besoin de suppléments alimentaires, d'hormones de croissance ou d'une aide à l'alimentation. Comme la fonction rénale finit par décliner, des médicaments sont souvent requis pour compenser partiellement l'incapacité des reins à faire leur travail.
- L'hypertension artérielle (haute pression) est aussi très fréquente chez les enfants souffrant de MPRAR. Les recherches indiquent que-, l'hypertension non traitée peut mener plus rapidement à l'insuffisance rénale que si la tension artérielle est maintenue près de la normale. C'est pourquoi l'administration d'un antihypertenseur est souvent indiquée.

- Chez les enfants, la MPRAR s'accompagne aussi d'une anomalie du foie appelée « fibrose hépatique congénitale », qui peut entraîner une augmentation du volume du foie et de la rate. La fibrose hépatique congénitale peut également compromettre la circulation sanguine entre l'intestin et le foie et ainsi provoquer une hausse de la tension et une dilatation des veines (varices) entourant l'œsophage, l'estomac et l'intestin. C'est ce qu'on appelle l'« hypertension portale ».
- Si la tension devient trop élevée, une varice risque de se rompre. Du sang peut alors se répandre dans la cavité gastro-intestinale. Il arrive aussi que l'hypertension portale entraîne un grossissement de la rate et, de ce fait, une diminution du nombre de globules rouges, de globules blancs et de plaquettes.

## La MPRAD

On a longtemps cru que les kystes et les symptômes associés à la MPRAD n'apparaissent qu'à un âge avancé chez les personnes ayant hérité du gène défectueux. On sait maintenant que la MPRAD peut être diagnostiquée en très bas âge, voire avant la naissance. Tout test diagnostique prénatal devrait cependant être conjugué à une consultation médicale pour que les résultats soient bien compris. Les enfants souffrant de MPRAD semblent se répartir en deux groupes : ceux dont la grosseur anormale des reins ou la présence de kystes est diagnostiquée avant l'âge de 1 an (ou même avant la naissance) et ceux dont le diagnostic est posé après l'âge de 1 an.

On observe les particularités suivantes chez les enfants dont la maladie est diagnostiquée avant l'âge de 1 an :

- Le plus souvent, c'est la mère qui est porteuse du gène de la MPRAD;
- La plupart de ces enfants ont un frère ou une sœur dont la maladie a aussi été diagnostiquée avant l'âge de 1 an;
- Dans la majorité des cas, le diagnostic prénatal confirme la présence de reins volumineux, mais rarement la présence de kystes
- Comme la plupart des enfants développent de l'hypertension, il faut surveiller et traiter toute augmentation de la tension artérielle.

On observe les particularités suivantes chez les enfants dont le diagnostic est établi après l'âge de 1 an :

- Le gène défectueux peut provenir autant du père que de la mère;
- Les risques de kystes sont élevés, même si les reins n'ont pas nécessairement grossi;
- La moitié n'ont qu'un seul kyste et les autres, à peine quelques kystes. Or, bien que la présence d'un seul kyste ne suffise pas à poser le diagnostic chez l'adulte (étant donné qu'il est naturel que des kystes rénaux se forment avec l'âge), il en va autrement chez un enfant issu d'une famille touchée par la MPR;
- Le nombre de kystes détermine les signes et symptômes de la maladie chez l'enfant. Tout comme les adultes, les enfants aux prises avec de nombreux kystes risquent d'avoir davantage mal au dos, à l'abdomen ou à l'estomac et d'avoir une tension artérielle plus élevée que les enfants qui n'en ont que quelques-uns.

## Soutien et éducation

La Fondation canadienne de la MPR regroupe des sections régionales qui proposent de l'information, des conseils, des activités et bien plus encore. Ces sections offrent espoir et soutien aux familles qui ont un enfant atteint de la MPR. Pour en savoir plus, consultez notre site Web ou écrivez-nous à l'adresse suivante :

[ARPKDChapter@endpkd.ca](mailto:ARPKDChapter@endpkd.ca)

[www.finielampr.ca](http://www.finielampr.ca)

