

Pathologies uro-néphrologiques malformatives

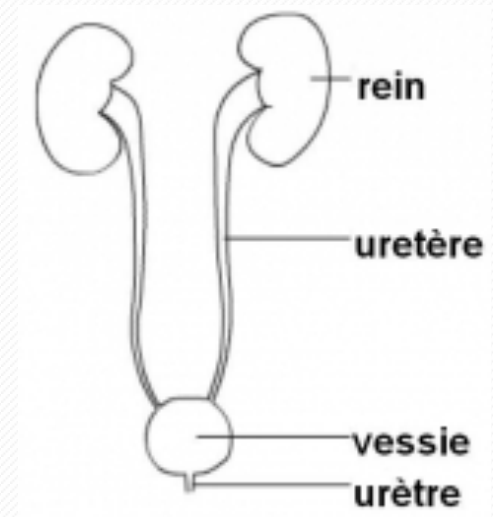
FMC groupement des pédiatres de la Gironde

Astrid Godron-Dubrasquet, 17/10/2019

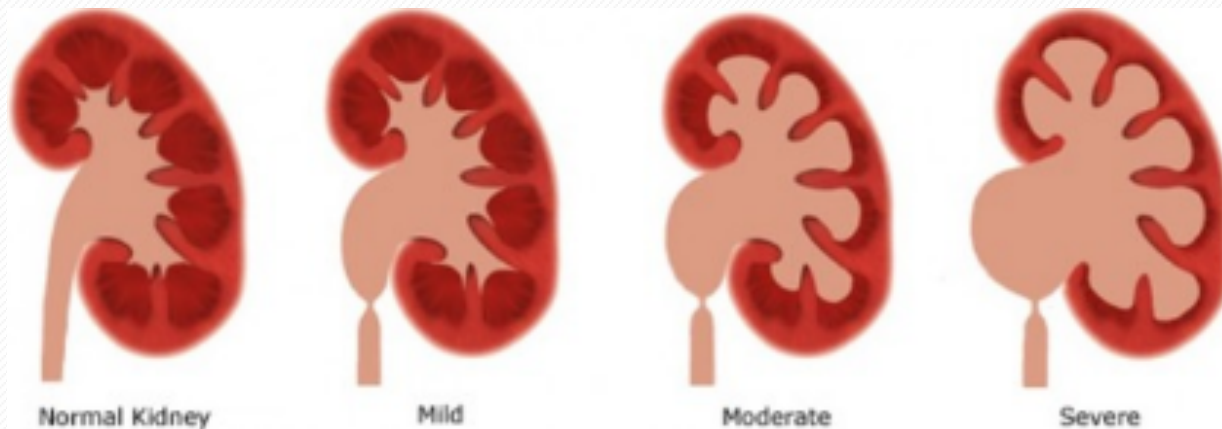
astrid.dubrasquet@chu-bordeaux.fr

Les uropathies malformatives

- Les dilatations de l'appareil urinaire peuvent être secondaires soit à :
 - Obstacle sur voies excrétrices :
 - Syndrome de la jonction pyélo-urétérale
 - Méga-uretère primitif
 - Valves de l'urètre postérieur
 - Reflux vésico-urétéral
- 2 modes principaux de découverte :
 - Echographie antenatale
 - Echographie pour infection urinaire
- Plus fréquentes chez le garçon



Syndrome de la jonction pyélo-urétérale



- 1/500 naissance
- Obstacle haut: sténose congénitale, plicature de l'uretère ou compression par un pédicule polaire inférieur
- Dilatation du bassinet et des calices avec un uretère d'aval fin
- Diagnostic échographique avec diamètre antéro-postérieur du bassinet > 10 mm

Cas clinique 1

- Pierre, âgé d'un mois
- Antécédents : naissance à terme, 3k400, découverte antenatal d'une dilatation du bassinet du rein gauche avec liquide amniotique normal
- Échographie de contrôle ce jour



Cas clinique 1

- Echographie : dilatation du bassinet gauche à 12 mm, index cortical correct, bonne différenciation cortico-médullaire, uretère d'aval non visualisé
- Que proposez-vous ?
 - Surveillance échographique, rythme
 - Pas d'indication à une scintigraphie
 - Information des parents sur le risque d'infection urinaire
 - Pas d'antibioprophylaxie

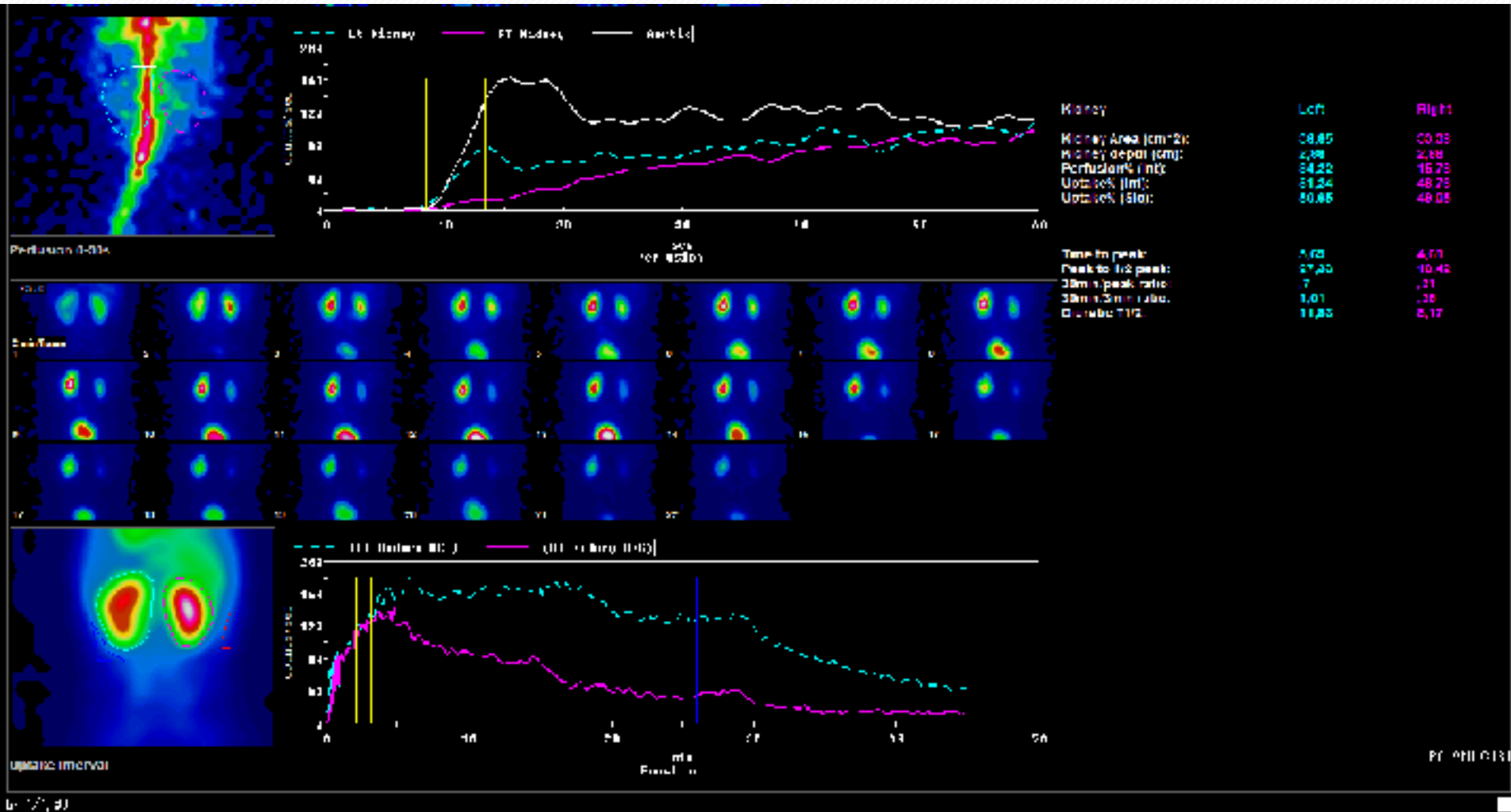
Syndrome de la jonction pyélo-urétérale

- Suivi échographique régulier :
 - Dans les premiers jours de vie si anomalie antenatale
 - À 1 mois
 - À 6 mois
 - Puis en fonction de l'évolution et de la sévérité de la dilatation
- Avis spécialisé nécessaire si :
 - DAP du bassinet > 15 mm
 - ou mauvaise croissance rénale
 - ou complications : infections urinaires, douleurs, lithiases

Syndrome de la jonction pyélo-urétérale

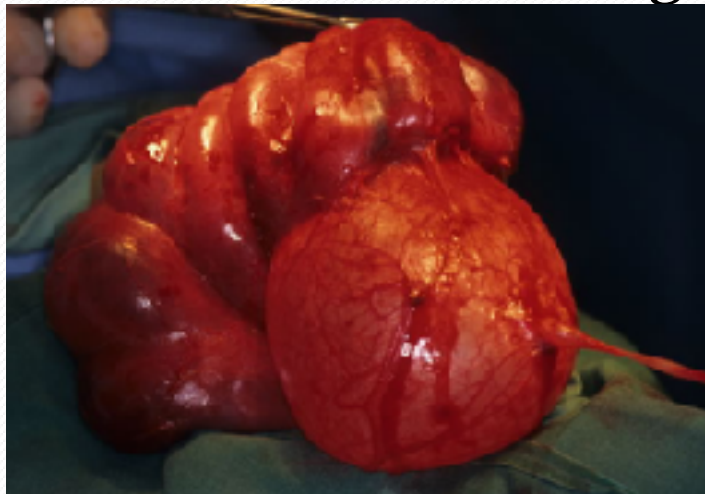
- Si complications, indication à réaliser une scintigraphie Mag-3+ lasilix :
 - Fonction relative d'un rein par rapport à l'autre
 - Excrétion du traceur

Scintigraphie au Mag-3 + lasilix



Syndrome de la jonction pyélo-urétérale

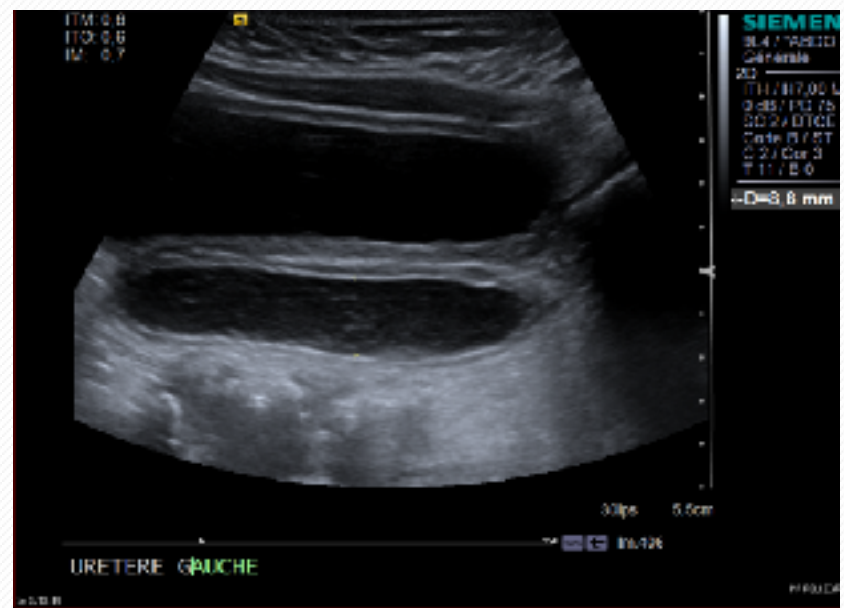
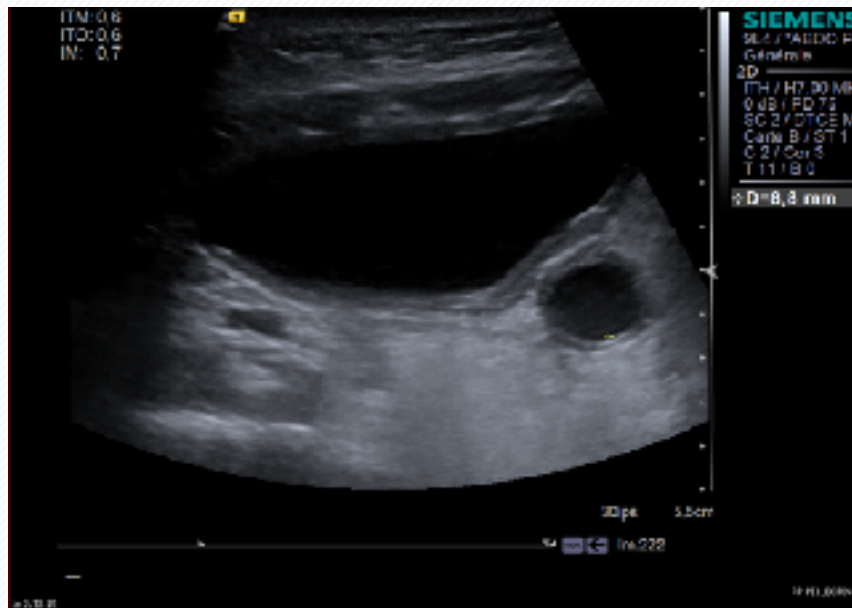
- Evolution le plus souvent favorable avec amélioration avant l'âge de 2 ans
- Pas de nécessité d'antibioprophylaxie sauf au cas par cas si infections urinaires répétées
- Parfois nécessité intervention chirurgicale: pyéloplastie



Méga-uretère primitif

- Dilatation congénitale de l'uretère en amont d'un segment terminal obstructif sans obstacle sous-vésical
- Evolution : il peut régresser spontanément dans les premiers mois ou premières années de vie
- Diagnostic :
 - Echographie : aspect effilé de l'uretère en queue de radis au niveau de l'insertion dans la vessie
 - Cystographie rétrograde : permet d'affirmer l'absence de reflux
 - Scintigraphie Mag-3+lasilix : degré d'obstruction

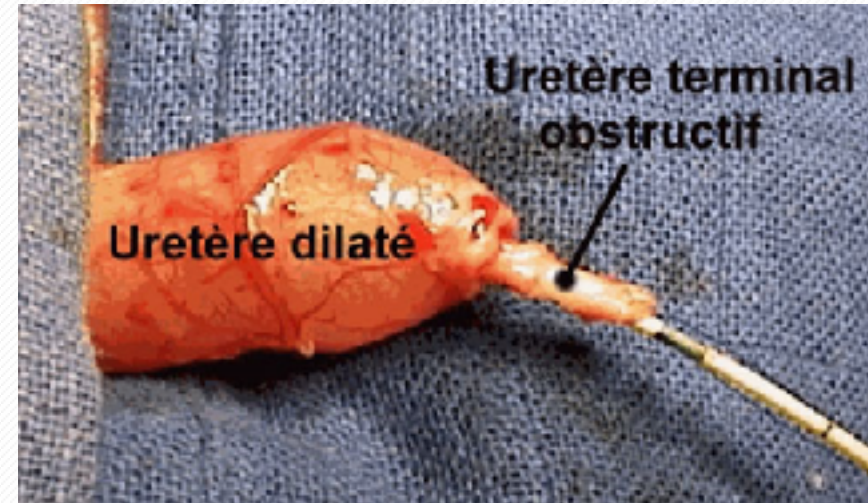
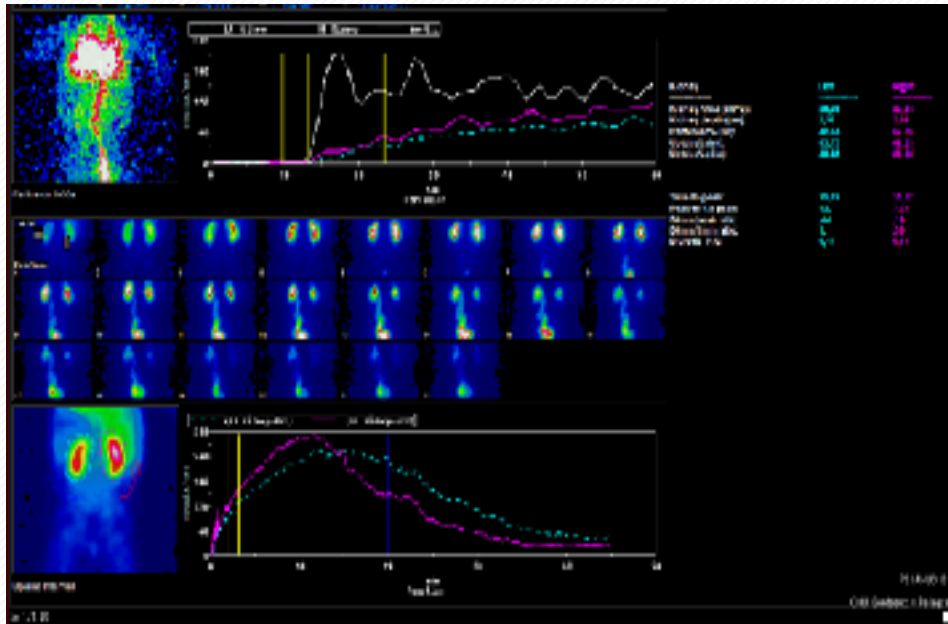
Méga-uretère primitif



Méga-uretère primitif

- Etude sur évolution du méga-uretère primitif avec étude de l'obstruction par scintigraphie Mag-3 + lasilix
 - Groupe non obstructif : 79 % des patients, 80 % non opérés
 - Groupe obstructif: 21 % des patients, 42% opérés
- 76 % des patients ont été simplement suivis avec délai moyen d'amélioration spontanée de 14 mois (3 - 48 mois) et durée moyenne de régression finale de 3 ans (6 - 60 mois)
- Indication chirurgicale : perte de fonction du rein, infections récidivantes, majoration de la dilatation

Méga-uretère primitif



Méga-uretère primitif

- Surveillance :
 - Clinique : TA, croissance
 - Infections urinaires, douleurs
 - Radiologique : écho tous les 6 mois puis tous les ans si stabilité ou amélioration
- Nécessité d'avis spécialisé si :
 - Infections à répétition
 - Lithiase
 - Mauvaise croissance rénale
 - Majoration de la dilatation

Méga-uretère refluant

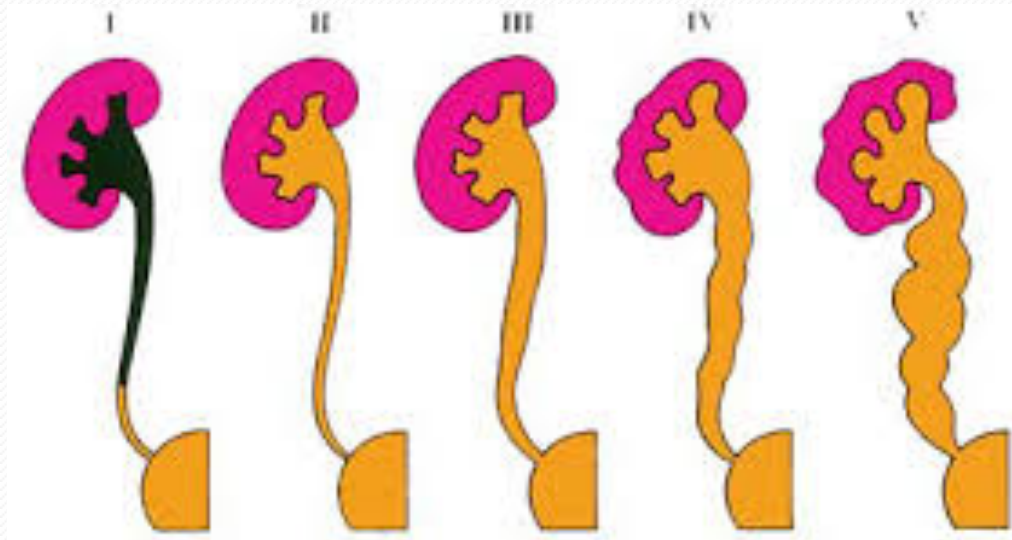
- Uropathie la plus fréquente
- Expose à un risque d'infection urinaire
- Diagnostic :
 - Échographie : dilatation de l'uretère en arrière de la vessie
 - Cystographie rétrograde: permet d'affirmer le diagnostic de reflux vésico-urétéral (RVU)

Indications de la cystographie rétrograde

- N'est quasiment plus réalisée en l'absence de complication infectieuse
- ECBU stérile dans les 48 à 72h
- Examen invasif, douloureux, à risque d'infection
- Indications post-pyélonéphrite:
 - Dilatation urétérale franche à l'échographie
 - Suspicion de valves de l'urètre postérieur
 - Pyélonéphrites répétées (2 en 6 mois ou 3 en 1 an) même si absence d'anomalie échographique

La cystographie rétrograde

- Permet d'affirmer le diagnostic de reflux vésico-urétéral et de classer ce reflux



Reflux vésico-urétéral



Prise en charge du RVU

- Bonne hygiène locale
- Chez les plus grands: 6 mictions/j, bonne vidange vésicale, éviter la constipation
- Surveillance :
 - Clinique : infections, TA
 - Protéinurie 1/an
 - Echo rénale et vésicale : tous les 6 mois à 1 an

Prise en charge du RVU

- Nécessité d'avis spécialisé si :
 - Infections à répétition
 - Mauvaise croissance rénale
 - Majoration de la dilatation
- Intervention chirurgicale :
 - Si infections répétées
 - Posthectomie si infections urinaires répétées chez le garçon
 - Deflux dans stades I-III; Réimplantation urétéro-vésicale stades IV-V; Urétérostomie chez les plus petits (< 6 mois)

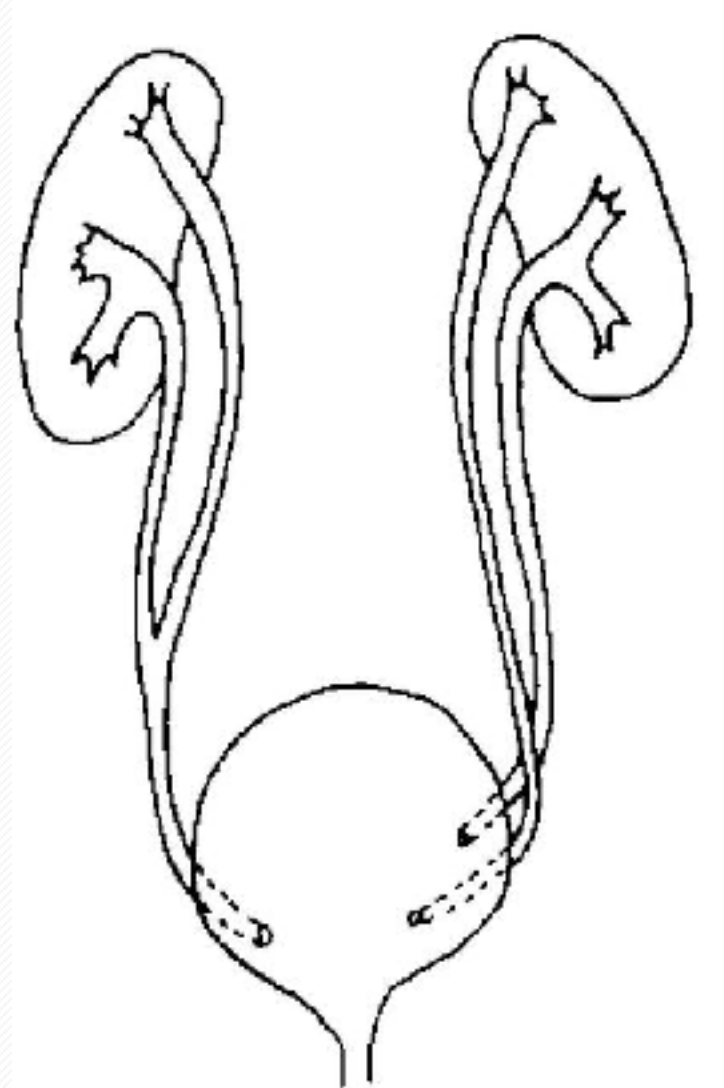
Antibioprophylaxie

- De plus en plus controversée
- Augmentation du risque de résistance
- Certaines études démontrent un intérêt , d'autres non
- En pratique :
 - Jamais en première intention sur malformation sans pyélonéphrite
 - Rarement dans les RVU de bas grade
 - Plus fréquemment dans les RVU de haut grade (IV-V) associée à dysplasie rénale

Korbel et al. The clinical diagnosis and management of urinary tract infections in children and adolescents. Pediatrics and international child health. Vol 37 2017

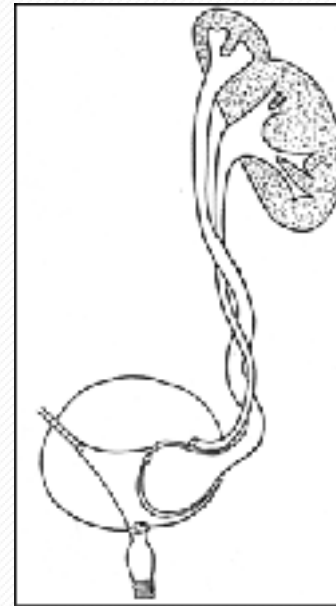
Systeme double

- Incomplet : bifidité avec portion terminale commune, en général non source de complication

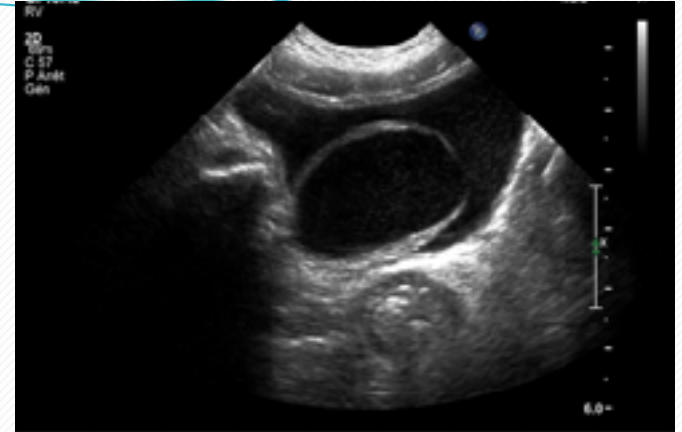


Systeme double

- Complet : l'uretère du pyélon supérieur croise celui du pyélon inférieur pour s'aboucher plus bas
 - Pathologies du pyélon supérieur
 - stase avec méga-uretère obstructif avec ou sans urétérocèle
 - abouchement ectopique de l'uretère
 - dysplasie du cortex
 - Pathologies du pyélon inférieur
 - RVU car abouchement haut
 - syndrome de la jonction



Urétérocèle



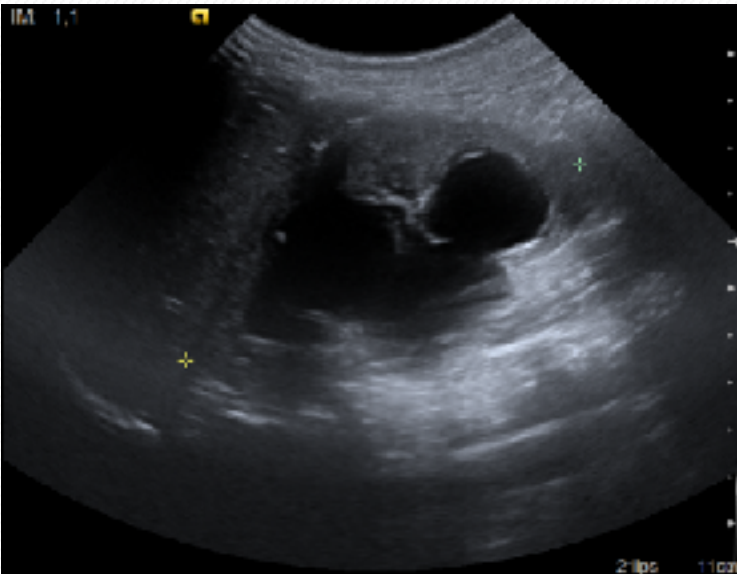
- Dilatation kystique intra-vésicale de la portion terminale sous-muqueuse de l'uretère
- Touche le pyélon supérieur d'un système double ou l'uretère d'un système unique
- Risque d'infection urinaire
- Peut masquer un reflux vésico-urétéral
- Indication opératoire à affaïsser l'urétérocèle quand infections urinaires récidivantes

Valves de l'urètre postérieur

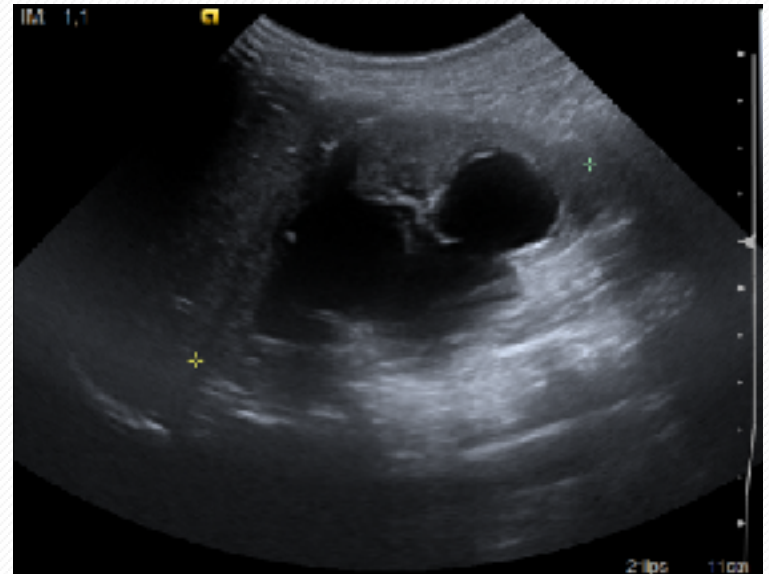
- Replis membraneux congénitaux obstructifs au niveau de l'urètre postérieur chez le garçon
- Diagnostic fréquent en antenatal avec oligoamnios
- En post-natal, doit être évoqué si anomalie urétérale bilatérale avec anomalies vésicales + mictions par à coups
- Uropathie grave avec pronostic rénal et vésical parfois sévère
- Echographie :
 - dilatation de l'urètre (signe de la serrure)
 - Vessie de lutte
 - Dilatation urétérale bilatérale

Cas clinique 2

- Amir, 6 ans, découverte d'insuffisance rénale stade IV sur bilan d'énurésie secondaire
- Echographie rénale et vésicale :



Rein gauche

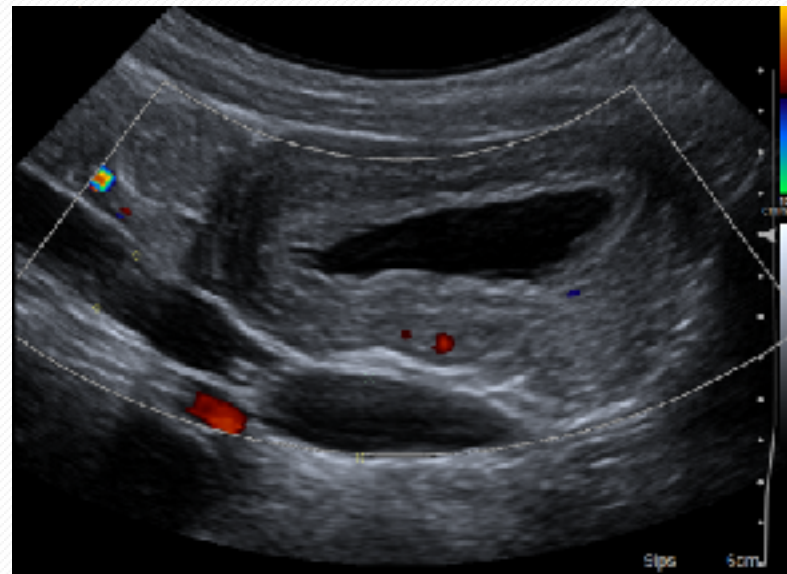


Rein droit

Cas clinique 2



Vessie après 1^{ère} miction



Vessie après 2^{ème} miction

Cystographie rétrograde



Prise en charge

- Chirurgicale : résection des valves
- Médicale : prise en charge de l'insuffisance rénale chronique
 - EPO
 - Supplémentation en calcium, vitamine D, chélateur de Ph
 - Traitement antihypertenseur
 - Hormone de croissance
- Vésicale : bilan uro-dynamique, création d'un Mitrofanoff pour mise en place de sondages vésicaux

Anomalies de rotation ou de migration

- Ectopie simple pelvienne ou iliaque
- Excès de migration avec un rein le plus souvent gauche en position intra-thoracique
- Ectopie croisée avec un rein en position prérachidienne ou sous l'autre rein avec le plus souvent fusion, l'uretère de ce rein croise la ligne médiane pour s'aboucher de façon normale dans la vessie

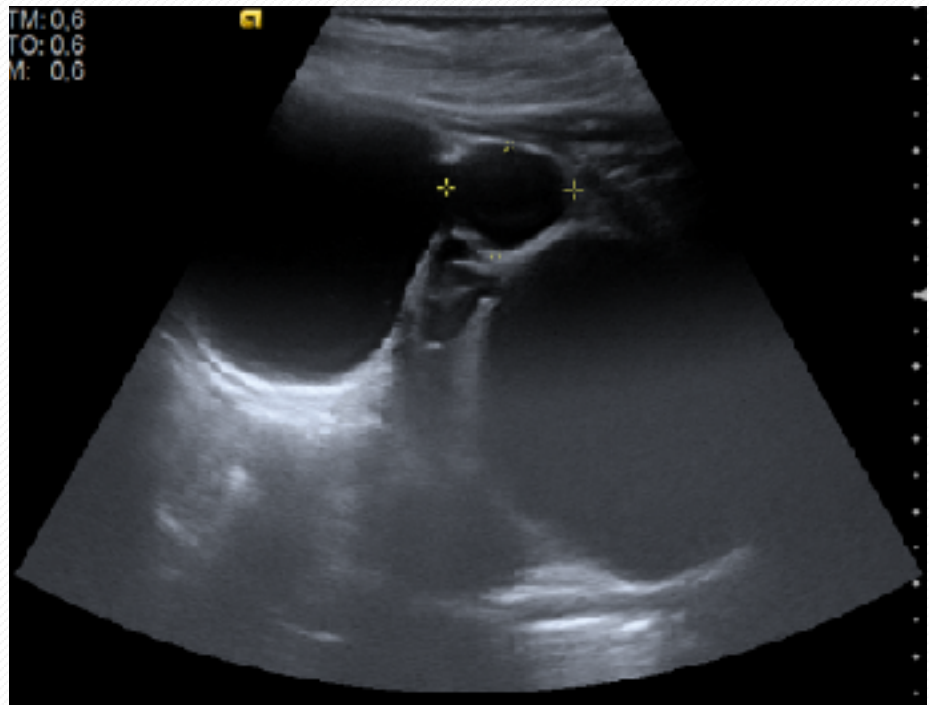
Anomalies de migration

- Rein en fer à cheval fusion des pôles inférieurs pont pré-rachidien anomalies associées plus fréquentes: DRMK, HTA, association Turner XO, et fragilité de l'isthme lors des traumatismes

Dysplasie multikystique du rein

- Découverte fréquente antenatale
- 1 naissance sur 4000
- Grappe de kystes sans parenchyme rénal fonctionnel
- Evolution
 - Involution et disparition : 55 à 95 %
 - Stabilité : 15 à 30 %
 - Croissance : 2%
- Surveillance : cf surveillance rein unique
- Feuille d'informations à remettre aux parents sur le site de la Société de Néphrologie Pédiatrique <https://snp-web.wixsite.com/site-snp>

Dysplasie multikystique du rein



Dysplasie multikystique du rein

- **On a évoqué une dysplasie rénale multikystique chez mon enfant**

- **Qu'est-ce qu'une dysplasie rénale multikystique ?**

- Nous avons normalement deux reins, situés dans chaque fosse lombaire.
- La dysplasie multikystique (DMK) est une anomalie du développement rénal, caractérisée par un gros rein kystique (kystes = formations arrondies et remplies de liquide) qui est incapable de fonctionner. Cette anomalie ne touche qu'un seul rein dans l'immense majorité des cas.
- Le rein DMK ne fonctionne pas (ou presque pas), mais le rein opposé prend le relais pour produire l'urine et éliminer les déchets de l'organisme.
- Le schéma ci-dessous représente à gauche un rein normal et à droite un rein DMK. L'urine descend des reins vers la vessie par deux tuyaux, les uretères. Elle est ensuite stockée dans la vessie, puis éliminée périodiquement lors des mictions (évacuations de l'urine).



- **Que faire avant la naissance et lors de l'accouchement chez mon enfant atteint de dysplasie multikystique ?**

- Le médecin qui suit votre grossesse va s'assurer qu'il n'existe pas d'autres anomalies chez votre enfant, en particulier en étudiant bien l'autre rein. Le dossier de votre enfant sera discuté entre spécialistes en Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN). Vous aurez ensuite les échographies prévues lors du suivi de la grossesse et, à cette occasion, l'échographiste vérifiera que votre bébé grandit bien, qu'il se développe dans une quantité normale de liquide amniotique et que l'autre rein présente une croissance et un aspect échographique normaux.
- **Il n'y a rien d'autre à faire avant la naissance, sauf avis contraire du CPDPN. Vous pouvez accoucher dans votre maternité habituelle, il n'y a pas de prise en charge précoce à prévoir, notamment pas de chirurgie.**

- **Que faire après la naissance ?**

- La visite habituelle sera faite avant le 8^{ème} jour de vie par un pédiatre, avec un examen clinique complet. A cette occasion, il vous remettra une ordonnance pour réaliser une échographie rénale et des voies urinaires vers l'âge d'un mois, pour confirmer le diagnostic annoncé lors de la grossesse. Vous rencontrerez alors un néphrologue ou un urologue pédiatre, pour discuter du suivi.
- Il conviendra ensuite d'être attentif : **si votre enfant présente une fièvre inexpliquée** (ou une mauvaise prise de poids ou des difficultés alimentaires lors des premières semaines de vie), **il faudra se méfier d'une infection urinaire** et consulter alors rapidement un médecin.

Dysplasie multikystique du rein

- **Pourquoi mon enfant a-t-il une dysplasie multikystique ? Quels sont les risques pour une prochaine grossesse ?**
- La DMK est une **anomalie relativement fréquente**, retrouvée chez un bébé sur 4 000. Elle est probablement secondaire à un mauvais écoulement des urines chez le fœtus, favorisé par des facteurs génétiques et environnementaux encore mal connus.
- Même s'il existe quelques rares cas familiaux de DMK, cette anomalie est généralement isolée et **le risque pour une prochaine grossesse est donc très faible**. Cependant s'il existe d'autres anomalies urinaires dans la famille, une consultation de génétique vous sera proposée.
-
- **Comment vont évoluer les reins de mon enfant après la naissance ?**
- Le rein normal va grandir un peu plus que la moyenne, pour « compenser » le fait que le rein DMK ne fonctionne pas.
- Le rein DMK va évoluer selon trois possibilités, comme résumé sur les schémas ci-dessous.
-
- **Quels sont les risques d'une dysplasie multikystique ?**
- L'avenir d'un enfant atteint de DMK est bon. Si l'anomalie est strictement isolée et que l'autre rein est normal, **votre enfant aura une vie normale**.
- Le risque à long terme (c'est-à-dire à l'âge adulte) est que le rein se fatigue un peu plus vite, surtout s'il existe des facteurs de risque associés (tabagisme, obésité...). C'est pourquoi nous chercherons régulièrement des petits signes d'atteinte rénale débutante pour pouvoir mettre en place si nécessaire une prise en charge précoce. En effet, il a été montré que plus une atteinte rénale est dépistée tôt, meilleur en est le pronostic.
- Pour chercher ces petits signes, **votre enfant aura une surveillance régulière de sa croissance, de sa tension artérielle et de quelques examens biologiques simples** (prise de sang et analyse d'urine).
- Par ailleurs, il faut **éviter à tout âge les médicaments potentiellement toxiques** pour les reins. Il s'agit surtout des anti-inflammatoires comme l'ibuprofène (Advil®, Nureflex®, etc.) et, en cas de fièvre ou de douleur, il faudra préférer le paracétamol (Doliprane®, Efferalgan®, etc.). Il est donc important que votre médecin sache que votre enfant n'a qu'un seul rein qui fonctionne, mais certains médicaments anti-inflammatoires sont en vente libre et doivent donc être évités.
- Quand votre enfant sera plus grand, il faudra lui expliquer que certains **facteurs de risque cardiovasculaires** (tabagisme, surpoids, absence d'activité physique, excès alimentaires, etc.) doivent être évités pour protéger à la fois ses reins mais aussi son « capital santé ».
-
- **Quelle est la prise en charge d'une dysplasie multikystique ?**
- La prise en charge consiste essentiellement en une **surveillance** régulière de la croissance, de l'évolution échographique des reins et de la tension artérielle.
- Des anomalies uro-génitales associées seront systématiquement recherchées par l'examen clinique et par l'échographie.
- **L'indication de chirurgie est exceptionnelle** ; elle est parfois discutée si le rein DMK est trop gros et comprime d'autres organes.

Cas clinique 3

- Adam, 2 mois est amené par ses parents pour découverte anténatal d'un rein unique gauche.
- Que recherchez-vous à l'interrogatoire et examen clinique?
- Réponses
 - Poids et taille de naissance
 - Antécédents d'infection urinaire
 - TA
 - Croissance (poids, taille, IMC, attention obésité)
 - Anomalies extra-rénales (30% association)

Rein unique

- Fréquence : 0,05 %, plus fréquente chez le garçon
- 30% de manifestations extra-rénales associées: intestinales, cardiaques, génitales (11%) ou osseuses
- 32 % d'uropathie associée
- 20 à 30 % de complications telles que HTA (âge moyen : 5 ans), microalbuminurie (âge moyen : 10 ans) ou diminution du DFG, plus fréquent si CAKUT associée

Surveillance

- Croissance staturo-pondérale
- Prise de TA : au calme, brassard adapté, HTA si TAS ou TAD > 95° percentile; si doute, holter tensionnel (âge > 6 ans)
- Examens paracliniques :
 - recherche de microalbuminurie sur 1 miction (pas d'albuminurie si rapport albumine/créatinine urinaire < 3 mg/mmol ; microalbuminurie si rapport compris entre 3 et 30 mg/mmol ; macroalbuminurie si rapport > 30 mg/mmol)
 - dosage de la créatinine sanguine avec estimation du DFG selon la formule de Schwartz simplifiée (DFG en ml/min/1,73m² = [36.5 x taille (cm)] / créatinine (µmol/l))
 - l'échographie rénale et des voies urinaires : taille du rein, de l'index cortical, estimation de la différenciation cortico-médullaire, recherche de malformation des voies urinaires associées.

PA systolique et diastolique : valeurs repères pour les garçons

Taille (cm)	TAS				TAD			
	50°	90°	95°	99°	50°	90°	95°	99°
111	90	104	108	115	59	71	74	80
115	91	105	109	117	59	71	75	81
120	93	106	110	118	60	72	75	82
125	94	108	111	119	61	73	76	83
130	96	109	113	120	62	73	77	83
135	98	111	114	122	62	74	78	84
140	99	113	117	124	63	75	78	85
145	101	114	118	126	63	75	79	86
150	103	116	120	127	65	77	80	87
155	104	118	122	129	65	77	81	87
160	106	120	124	131	66	78	82	88
165	108	122	126	133	66	79	82	89
170	111	124	128	136	68	80	84	90
176	113	127	131	139	69	81	85	91
181	115	129	133	141	70	82	86	92
186	117	131	135	143	70	83	86	93

Xi B et al. Establishing international blood pressure references among nonoverweight children and adolescents aged 6 to 17 years. Circulation. 2016; 133(4):398-408

PA systolique et diastolique : valeurs repères pour les filles

Taille (cm)	TAS				TAD			
	50°	90°	95°	99°	50°	90°	95°	99°
111	91	105	108	116	59	72	75	83
116	93	106	110	117	60	72	76	83
120	93	107	111	118	60	73	76	83
125	95	109	112	119	61	73	77	84
131	96	110	114	121	61	74	78	85
136	98	111	115	123	62	74	78	85
140	99	112	116	124	63	75	78	86
145	101	115	118	126	64	76	79	86
150	101	116	119	127	64	76	80	87
156	105	118	122	130	66	77	81	88
161	106	119	123	131	66	78	82	89
165	106	120	124	132	67	79	82	89
170	107	121	125	133	67	79	83	90
174	110	124	128	135	69	80	84	90

Xi B et al. Establishing international blood pressure references among nonoverweight children and adolescents aged 6 to 17 years. Circulation. 2016; 133(4):398-408

Rein unique

- Rythme de surveillance dépendra des facteurs de risque associés
- Facteurs de risque majeurs :
 - anomalies du rein et des voies urinaires associées
 - hypertension artérielle
 - obésité
 - albuminurie
- Facteurs de risque mineurs :
 - cliniques : petit poids de naissance, antécédents d'infection urinaire, petite taille actuelle
 - biologiques : anémie, hyperphosphorémie
 - conditions socio-économiques défavorables (8,9)

Suivi rein unique

La fréquence du suivi dépendra des facteurs de risque associés

Paramètres de surveillance	GFR > 60 ml/min Pas de malformation associée des voies urinaires	GFR > 60 ml/min malformation associée des voies urinaires	GFR < 60 ml/min OU microalbuminurie positive OU HTA
Examen clinique avec poids/taille	Tous les ans	Tous les 6 mois	Tous les 6 mois
Mesure de la PA	Tous les ans	Tous les 6 mois	Tous les 6 mois
Albuminurie	Tous les ans	Tous les 6 mois	Tous les ans
Créatininémie	Tous les 5 ans	Tous les 3 ans	Tous les ans
Echographie rénale	Tous les 5 ans	Variable selon la malformation, souvent annuelle jusqu'à 2 ans et au moment puberté	Variable selon la malformation, souvent annuelle jusqu'à 2 ans et au moment puberté

Westland R et al. Clinical Implications of the Solitary Functioning Kidney. Clin J Am Soc Nephrol. 2014; 9: 978–986

Rein unique

- Mesures de néphroprotection :
 - contre-indication des médicaments néphrotoxiques (anti-inflammatoires non stéroïdiens, aminosides)
 - un régime alimentaire contrôlé en protéines animales (10g par année, ex 7 ans 70g) et en sel : normosodé
 - lutte contre les facteurs de risque cardio-vasculaires (tabagisme, surpoids, sédentarité)
 - bonne hydratation
 - Si HTA ou microalbuminurie, début d'un traitement par IEC ou ARA₂

Rein unique et sport

- Quel sport pourra t il faire ?
- De moins en moins de restriction car bénéfice du sport en général par rapport à la sédentarité
- Classification des sports à risque chez des patients pédiatriques porteurs de rein unique

Risque majeur	Risque important (> 1%)	Risque modéré (0,1 à 1 %)	Risque faible (< 0,1%)
Ski extrême Snowboard extrême Course de chevaux VTT	Vélo Equitation	Football Hockey sur Glace Ski Luge Snowboard Rugby	Baseball Basket Course Roller Skate Lutte

Papagiannopoulos D, Gong E. Revisiting Sports Precautions in Children With Solitary Kidneys and Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract. Urology. 2016 Nov 24

Kyste rénal

- Découverte souvent fortuite
- Recherche d'antécédents personnels et familiaux : HTA, kystes familiaux, IRC, dialyse
- Caractérisation échographique : classification de Bosniak utilisé chez l'adulte
- Parfois nécessité de TDM injecté ou IRM si kyste suspect

Kyste rénal

Tableau 1. Classification des masses kystiques selon Bosniak

Type	Critères diagnostiques en tomodensitométrie
Type I: kyste simple, bénin	<ul style="list-style-type: none">- densité hydrique arrondie- homogène- interface nette avec le parenchyme- pas d'épaississement de paroi- pas de calcification- pas de prise de contraste
Type II: kyste atypique - anomalies minimes - atypies ou type IIF	<ul style="list-style-type: none">- kyste dense et homogène, ≤ 3 cm- 1-2 cloisons fines- fines calcifications pariétales- kyste hyperdense (> 50 HU)
Type III: kyste suspect	<ul style="list-style-type: none">- cloisons nombreuses et/ou épaisses- parois épaisses- lésions multiloculaires- calcifications épaisses et irrégulières- kystes denses hétérogènes (> 20 HU) ou > 3 cm
Type IV: cancer à forme kystique	<ul style="list-style-type: none">- paroi épaisse et irrégulière prenant le contraste- végétations ou nodules- rehaussement de la paroi et des végétations (> 50 HU)

Écho à 6 mois puis tous les ans pendant 2 ans puis tous les 2 ans

Écho tous les 6 mois puis tous les ans

Avis spécialisé

Avis spécialisé

Maladies kystiques rénales d'origine non génétiques

- **Kystes rénaux simples, isolés ou multiples**
 - Le kyste simple, isolé ou multiple, est de loin la lésion kystique la plus fréquente, localisation habituelle corticale.
 - exceptionnel avant 30 ans
 - kyste compliqué en cas d'infection et/ou d'hémorragie intrakystique.
- **Maladie kystique localisée**
 - Atteinte unilatérale et segmentaire, non progressive, constituée de multiples kystes de taille variable disposés en amas.
 - Certaines formes simulent parfois un cancer kystique multiloculaire, mais l'absence d'organisation en une véritable masse encapsulée permet de les distinguer.
- **Dysplasie rénale multikystique**
- **Maladie de Cacchi-Ricci ou ectasies canaliculaires précalicielles**
 - Affection congénitale observée principalement chez l'adulte, caractérisée par une dilatation kystique infracentimétrique des tubes collecteurs, à la hauteur des papilles rénales
 - atteinte est habituellement diffuse et bilatéral
 - Une hématurie, des calculs et/ou des infections urinaires récidivantes sont retrouvés chez la moitié des patients.
 - Le diagnostic est posé à l'UIV et/ou à l'uro-IRM par la mise en évidence d'images d'addition striées, multiples, et/ou de microlithiases en grappe, dont la localisation calicelle est hautement suggestive.

Maladies kystiques rénales d'origine génétiques

- Polykystose autosomique dominante
- Polykystose autosomique récessive
- Néphronophtise
- Sclérose tubéreuse de Bourneville
- Maladie de Von-Hippel-Lindau



Merci de votre attention

Questions ?