

Prise en charge au long cours des patients et des proches

# PKRAD: polykystose rénale autosomique dominante

Prof. Dr méd. Andreas L. Serra<sup>a,b</sup>, MPH; Prof. Dr méd. Milo A. Puhon<sup>b</sup>, Prof. Dr méd. Daniel Rüfenacht<sup>c</sup>, PD Dr méd. Michael Patak<sup>d</sup>, Dr méd. Oliver Reich<sup>e</sup>

<sup>a</sup> Medizinisches Kompetenzzentrum für ADPKD, Suisse ADPKD, Klinik Hirslanden, Zürich; <sup>b</sup> Institut für Epidemiologie, Biostatistik und Prävention, Universität Zürich; <sup>c</sup> Zentrum für Neuroradiologie, Klinik Hirslanden, Zürich; <sup>d</sup> Institut für Radiologie, Klinik Hirslanden, Zürich; <sup>e</sup> Helsana, Department of Health Sciences, Zürich



La polykystose rénale autosomique dominante est une maladie multisystémique chronique d'origine héréditaire, associée à une morbidité et une mortalité élevées. Elle nécessite une prise en charge globale au long cours des patients et des proches.

## Introduction

La polykystose rénale autosomique dominante (PKRAD) est une maladie multisystémique, monogénique et héréditaire, qui se caractérise par le développement de kystes dans les deux reins ainsi que par des manifestations organiques extra-rénales variables (fig. 1). La longue phase oligosymptomatique ou asymptomatique jusqu'à l'âge adulte est également caractéristique de la maladie.

Une prise en charge globale en tenant compte du contexte biopsychosocial est essentielle pour cette maladie héréditaire, qui accompagne les patients et leurs proches tout au long de la vie. L'insuffisance rénale progressive allant jusqu'à la nécessité de substitution rénale, l'hypertension artérielle, les infections de kystes, l'hématurie, la polyurie, les douleurs chroniques, la tristesse, la dépression, les anévrismes cérébraux, les kystes arachnoïdiens, la diverticulose, les hernies, les bronchiectasies, les kystes hépatiques, pancréatiques et spléniques ainsi que les anomalies des valves cardiaques et les complications qui en résultent sont des manifestations connues de la maladie. En raison de la capacité de réserve des reins et de la capacité des néphrons qui ne sont pas encore touchés à augmenter la fonction rénale, cette dernière ne connaît un déclin mesurable que tard, malgré une croissance kystique tout au long de la vie et malgré l'inflammation parenchymateuse et la fibrose qui l'accompagnent. Chez les jeunes patients atteints de PKRAD avec débit de filtration glomérulaire (DFG) conservé, la créatinine sérique et DFG estimé qui en découle sont donc peu adaptés pour évaluer la progression de la maladie. Le volume rénal est quant à lui un facteur pronostique central pour évaluer la progression de la maladie.



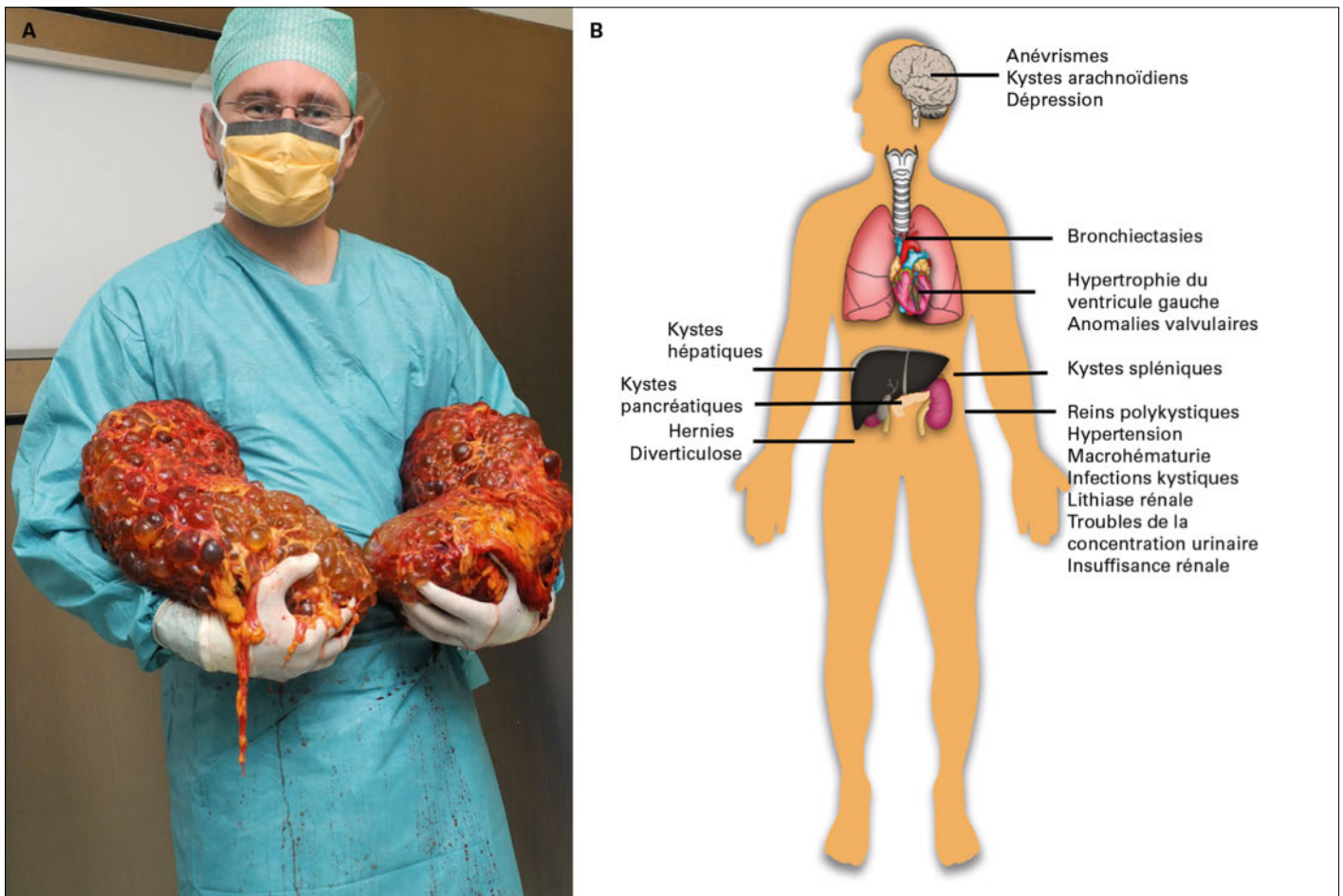
Andreas L. Serra

## Prévalence et hérédité

La prévalence de la PKRAD dans la population générale est d'environ 1:1000, la prévalence de PKRAD symptomatique étant plus faible. Il s'agit d'une affection de transmission autosomique dominante. Par conséquent, le père ou la mère du patient atteint de PKRAD sont également porteurs de la maladie, à moins qu'il s'agisse d'une mutation de novo, ce qui ne correspond qu'à moins de 10% des cas. La transmission autosomique dominante implique que des membres d'une même famille sont touchés dans chaque génération, avec un risque de transmission de la maladie du parent touché à l'enfant s'élevant à 50%, indépendamment du sexe de ce dernier. La PKRAD est causée par des mutations dans le gène PKD1 (situé sur le chromosome 16p13.3) ou PKD2 (chromosome 4q21).

## Pose du diagnostic

Chez l'adulte, en présence d'une anamnèse familiale positive, le diagnostic est posé par la mise en évidence de reins polykystiques. L'anamnèse familiale est positive lorsqu'un examen d'imagerie montre des reins polykystiques chez le père ou chez la mère, ou éventuellement dans la fratrie, chez les propres enfants ou chez des membres de la famille de la première génération (oncles, tantes). Dans ces cas, les critères diagnostiques échographiques ont des valeurs prédictives positives et négatives très élevées (tab. 1). Un examen génétique n'est pas nécessaire lorsque les critères échographiques sont remplis, mais il peut toutefois être judicieux en cas de phénotype indéterminé, de potentiel don de rein par un donneur vivant, de désir d'enfant, ou bien pour évaluer une indication thérapeutique. La mise en évidence génétique d'une mutation pathogène



**Figure 1:** La polykystose rénale autosomique dominante se caractérise par des reins polykystiques et la survenue variable de nombreuses manifestations extra-rénales.

**A)** Matériel de néphrectomie prélevé chez un patient de 55 ans atteint de PKRAD (avec l'aimable autorisation du PD Dr méd. Markus K. Müller, médecin-chef, Clinique de chirurgie, Hôpital cantonal de Frauenfeld, Spital Thurgau AG).

**B)** Manifestations organiques multisystémiques de la PKRAD.

peut s'avérer complexe et elle aboutit dans environ 80% des cas. Pour établir le diagnostic, il peut donc être judicieux de rechercher des manifestations organiques extra-rénales, en gardant toutefois à l'esprit que celles-ci ne sont pas spécifiques à la PKRAD.

## Prise en charge des patients atteints de PKRAD

### Caractérisation des signes et symptômes

Au début du traitement, il est nécessaire de caractériser les signes et symptômes de la PKRAD: âge lors de la pose du diagnostic, circonstances ayant conduit au diagnostic, éventuels antécédents d'examen d'imagerie des vaisseaux cérébraux, anamnèse personnelle détaillée, et en particulier première apparition et fréquence des douleurs abdominales, de la macrohématurie, des infections urinaires et des kystes, modalité du traitement antihypertenseur, utilisation de substances néphrotoxiques, durée de prise d'un contraceptif contenant des œstrogènes, anamnèse familiale précise avec représentation de l'arbre généalogique et détermination de l'âge auquel la substitution rénale s'est avérée nécessaire, ainsi que survenue d'hémorragies cérébrales chez les membres de la famille atteints de PKRAD. Un modèle pratique regroupant tous ces aspects

**Tableau 1:** Critères échographiques d'après Pei-Ravine pour la pose du diagnostic d'une PKRAD chez les patients dont l'anamnèse familiale est positive.

Groupe d'âge	Critère diagnostique	Sensibilité	Spécificité
15-29	≥1 kyste rénal	0,893	0,971
	≥2 kystes rénaux	0,848	0,994
	≥3 kystes rénaux	0,817	1,000
30-39	≥1 kyste rénal	0,980	0,948
	≥2 kystes rénaux	0,964	0,983
	≥3 kystes rénaux	0,955	1,000
	≥2 kystes rénaux / côté	0,828	1,000
40-59	≥1 kyste rénal	1,000	0,939
	≥2 kystes rénaux	1,000	0,982
	≥3 kystes rénaux	0,970	0,981
	≥2 kystes rénaux / côté	0,900	1,000
≥60	≥4 kystes rénaux / côté	1,000	1,000

et facilitant la documentation est en libre accès sur [www.suisseadpkd.ch/download](http://www.suisseadpkd.ch/download).

Pour ce qui est de la pose du diagnostic et de la caractérisation morphologique, l'échographie est le plus souvent suffisante. La morphologie des reins polykystiques peut varier grandement; toutefois, le diagnostic de PKRAD devrait être réévalué de manière critique lorsque les kystes ne sont localisés qu'au niveau de la capsule rénale et ne sont pas intra-parenchymateux, lorsque les kystes rénaux ne sont qu'unilatéraux ou lorsque de nombreux petites kystes sont présents mais que la taille des reins est globalement normale.

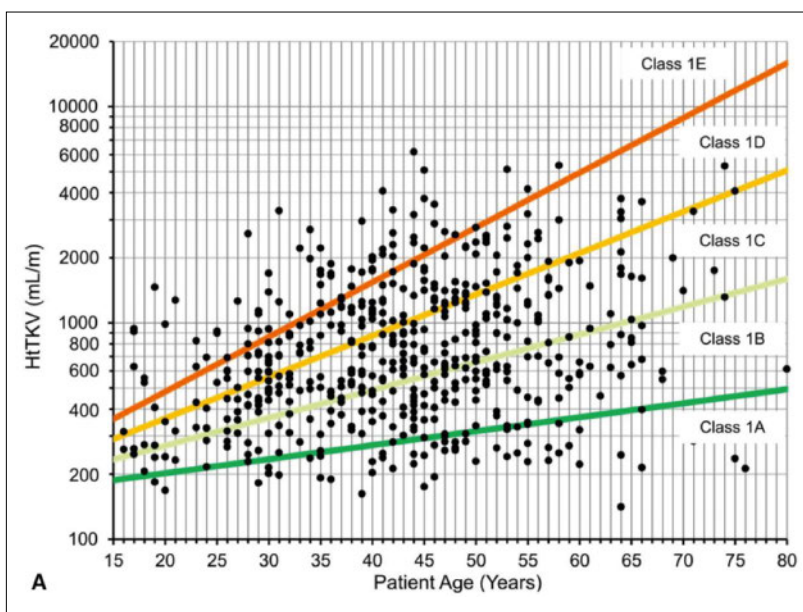
Concernant les analyses de laboratoire, un examen sanguin standard avec estimation du DFG, une analyse urinaire avec évaluation du sédiment, ainsi que la détermination du quotient albumine/créatinine dans le spot urinaire pour l'évaluation de l'albuminurie sont suffisants.

Au cours de l'entretien, il est possible d'aborder avec le patient l'évitement futur des substances néphrotoxiques (en particulier les anti-inflammatoires non stéroïdiens (AINS) et les produits de contraste pour la tomodensitométrie), et une prescription d'antidouleurs non néphrotoxiques peut être délivrée. Une carte d'urgence de la PKRAD, regroupant au format carte bleue les principales recommandations, peut être commandée gratuitement auprès de l'organisation de patients SwissPKD.

L'indication d'une mesure de la pression artérielle sur 24 heures en ambulatoire devrait être posée généreusement et, si ce n'est pas déjà le cas, un tensiomètre avec brassard devrait être prescrit.

### Evaluation du pronostic

Concernant l'évaluation du pronostic, il s'agit principalement d'identifier les patients dont la maladie est progressive. La maladie se caractérise par une augmentation continue du volume rénal, tandis que la fonction rénale reste souvent stable jusqu'à l'âge adulte. En conséquence, pendant la phase précoce de la maladie, la progression ne peut pas être évaluée par le biais de la fonction rénale. La somme du volume des deux reins (en anglais total kidney volume [TKV]) constitue un excellent marqueur de la progression de la maladie et, lorsqu'elle est déterminée en série, elle permet de mesurer le pourcentage de croissance rénale annuelle en tant que méthode de référence pour l'évaluation du pronostic des patients atteints de PKRAD. L'axe longitudinal mesuré par échographie et le volume rénal calculé au moyen de la formule de l'ellipsoïde sont bien corrélés avec les mesures plus précises du volume rénal basées sur l'imagerie par résonance magnétique (IRM). Irazabel et al. ont montré qu'une seule évaluation du volume rénal permettait de pronostiquer la future croissance des reins. A l'aide d'un nomogramme (volume rénal ajusté à la taille corporelle [HtTKV] par rapport à l'âge), les patients peuvent être répartis selon la classification Mayo (fig. 2). Parmi les facteurs de mauvais pronostic figurent la survenue de complications urologiques, en particulier d'une macrohématurie, et la présence de mutations du gène PKD1 entraînant une interruption du processus de lecture. En tant que règle générale cliniquement réalisable, il est possible de recourir à la mesure échographique de l'axe longitudinal des reins: les patients adultes de moins de 50 ans et dont l'axe longitudinal mesure 16,5 cm et plus ont un risque accru de perte progressive de la fonction rénale. Aucun produit de contraste n'est nécessaire à la mesure du volume rénal basée sur l'IRM. Les protocoles d'examen pour les appareils IRM des différents fabricants ainsi que les instructions pour la mesure du



**Figure 2:** Evaluation du déclin de la fonction rénale au moyen du volume rénal ajusté à la taille du corps (HtTKV) par rapport à l'âge (reproduction avec l'aimable autorisation de: Irazabal MV, Rangel LJ, Bergstralh EJ, Osborn SL, Harmon AJ, Sundsbak JL, et al. Imaging classification of autosomal dominant polycystic kidney disease: a simple model for selecting patients for clinical trials. *J Am Soc Nephrol.* 2015;26(1):160–72.).

Déclin annuel pronostiqué de la fraction de filtration glomérulaire (ml/min/1,73 m<sup>2</sup>) selon la classification A à E («classification Mayo»).

Classification Mayo	Homme	Femme
A	-0,23	0,03
B	-1,33	-1,13
C	-2,63	-2,43
D	-3,48	-3,29
E	-4,78	-4,58

volume rénal sont disponibles sur [www.suisseadpkd.ch/download](http://www.suisseadpkd.ch/download).

### Traitement modificateur de la maladie par tolvaptan

D'un point de vue thérapeutique, le contrôle de la pression artérielle ainsi que le traitement des complications (infections de kystes, hémorragies kystiques) se trouvaient jusqu'à présent au premier plan. Les statines et inhibiteurs de mTOR se sont avérés inefficaces dans les études cliniques, il ne faut pas s'attendre à une potentielle utilisation clinique comme la metformine au cours des prochaines années, et de plus grandes études sont nécessaires pour l'évaluation définitive de l'efficacité des somatostatines. Ainsi, il n'existait jusqu'à aujourd'hui aucun traitement modifiant l'évolution de la maladie.

Depuis novembre 2016, le tolvaptan (Jinarc®) est admis en Suisse par les caisses-maladie pour le traitement de la PKRAD. Le tolvaptan favorise l'excrétion rénale de l'eau libre et est donc qualifié d'aquaretétique. Le médicament «first-in-class» bloque de manière sélective le récepteur (V2) de la vasopressine dans le tube collecteur distal et inhibe ainsi l'effet physiologique de la vasopressine (synonyme: hormone antidiurétique [ADH]). Il en résulte une polyurie marquée, surtout en cas de fonction rénale normale.

L'efficacité thérapeutique du tolvaptan dans le traitement des patients adultes atteints de PKRAD avec progression rapide de la maladie a été évaluée dans une étude multicentrique randomisée, en double aveugle et contrôlée contre placebo (TEMPO 3:4). Pour ce faire, 1445 patients atteints de PKRAD, âgés de 18 à 50 ans, avec une clairance de la créatinine estimée  $\geq 60$  ml/min/1,73 m<sup>2</sup> (d'après la formule de Cockcroft & Gault) et un TKV  $>750$  ml, ont été randomisés selon un rapport 1:2 (placebo vs tolvaptan). Le critère d'évaluation primaire était le pourcentage de croissance rénale. Sur une pé-

riode d'observation de 3 ans, l'augmentation annuelle du volume rénal était de 2,8% dans le groupe sous tolvaptan et de 5,5% dans le groupe placebo. En outre, la perte de la fonction rénale et les complications associées à la PKRAD, telles que douleurs rénales, infections urinaires et macrohématuries, ont été réduites par rapport au groupe placebo. Les analyses de sous-groupe n'ont montré aucun indice suggérant que le tolvaptan avait un effet plus prononcé ou moins prononcé chez les patients atteints de PKRAD de stade avancé.

Les effets indésirables fréquemment observés pour le tolvaptan étaient la polyurie, la pollakiurie, la nycturie, la sécheresse buccale, les vertiges et la soif (tab. 2). En moyenne, l'excrétion urinaire journalière était de 4 à 5 litres, celle-ci dépendant de la dose de tolvaptan et du DFG. Ainsi, les patients prenant une dose élevée et ayant une très bonne fonction rénale ont une excrétion urinaire nettement plus élevée que les patients prenant une faible dose et ayant un DFG moins élevé. En outre, surtout au cours des 18 premiers mois de l'étude, une multiplication des cas d'élévations des enzymes hépatiques a été observée dans le groupe sous tolvaptan, n'étant toutefois pas corrélée à la présence de kystes hépatiques.

La prescription de tolvaptan pour l'indication PKRAD est soumise à des conditions («limitation») et nécessite l'octroi d'une garantie de prise en charge des coûts par le médecin-conseil de l'organisme payeur. Un modèle de demande de prise en charge des coûts est disponible sur [www.suisseadpkd.ch/download](http://www.suisseadpkd.ch/download). Les patients adultes atteints de PKRAD, dont la progression de la maladie est documentée et qui présentent un DFG  $>30$  ml/min/1,73 m<sup>2</sup> ainsi qu'un volume rénal  $>750$  ml sont éligibles pour le traitement. Le traitement devrait de préférence être initié un dimanche, à la dose la plus faible. La première dose devrait être prise le plus tôt possible le matin et la seconde en début d'après-midi, afin que l'effet polyurique soit moindre au cours de la nuit. La dose devrait être augmentée lentement (en plusieurs étapes mensuelles) jusqu'à atteindre la dose maximale tolérée par le patient. Il convient de réduire la dose en présence de plus de deux épisodes de nycturie, si cela a un fort impact sur le bien-être général du patient. Afin de prévenir une déshydratation, les patients devraient être tenus de boire au moins 1,5 litre d'eau en première partie de journée. En cas de symptômes grippaux, de diarrhée et de vomissement, le traitement devrait être interrompu. Les valeurs d'enzymes hépatiques doivent être contrôlées tous les mois au cours des 18 premiers mois; en cas d'élévation, le traitement doit être suspendu et ne peut être repris qu'après une normalisation des valeurs hépatiques. Les coûts annuels du traitement par tolvaptan s'élèvent à

**Tableau 2:** Fréquence des effets indésirables selon l'étude d'autorisation TEMPO 3:4. La plupart des effets indésirables sont attribuables au mécanisme d'action du tolvaptan.

Effets indésirables (nombre de patients avec un événement, %)	Tolvaptan (N=961)	Placebo (N=483)
Soif	531 (55,3)	99 (20,5)
Polyurie	368 (38,3)	83 (17,2)
Nycturie	280 (29,1)	63 (13,0)
Céphalées	240 (25,0)	120 (24,8)
Pollakiurie	223 (23,2)	26 (5,4)
Sécheresse buccale	154 (16,0)	59 (12,2)
Diarrhée	128 (13,3)	53 (11,0)
Fatigue	131 (13,6)	47 (9,7)
Vertiges	109 (11,3)	42 (8,7)
Polydipsie	100 (10,4)	17 (3,5)

25 650 CHF, indépendamment de la dose. Le médicament peut uniquement être prescrit par les hôpitaux disposant d'un département de néphrologie et par les médecins spécialistes FMH en néphrologie.

### Traitement de l'hypertension artérielle

L'hypertension artérielle est une complication très fréquente de la PKRAD et elle positivement associée à l'augmentation du volume rénal. Dans une étude clé, des chercheurs américains ont pu montrer que chez les patients atteints de PKRAD, âgés de 15 à 49 ans, avec un DFG supérieur à 60 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>, qui, grâce à des inhibiteurs de l'ECA ou à une combinaison d'inhibiteurs de l'ECA et d'inhibiteurs des récepteurs AT<sub>2</sub>, se trouvaient dans une fourchette cible de pression artérielle allant de 95/60 à 110/75 mm Hg, l'augmentation du volume rénal était plus lente et la réduction de la masse du ventricule gauche et de l'albuminurie était plus prononcée par rapport aux patients dont la pression artérielle cible était comprise entre 120/70 et 130/80 mm Hg. La question de savoir si les patients dont la PKRAD est avancée (insuffisance rénale chronique de stade 3) tirent eux aussi un bénéfice d'un contrôle plus strict de la pression artérielle reste encore floue. Il convient de noter que les inhibiteurs de l'ECA et les inhibiteurs des récepteurs AT<sub>2</sub> sont contre-indiqués au cours de la grossesse; il est en revanche recommandé de traiter l'hypertension artérielle de la femme enceinte par alpha-méthyl dopa.

### Traitement des infections des reins kystiques

Les patients ayant une infection bactérienne des reins polykystiques se présentent souvent dans un état général réduit, avec de la fièvre, un malaise et des douleurs abdominales. L'analyse urinaire et l'échographie rénale ne fournissent généralement pas d'orientation, et les examens d'imagerie tels que la TDM et l'IRM n'aident pas à localiser l'infection ou à mettre en évidence un abcès, à moins que des clichés antérieurs soient disponibles pour comparaison. Grâce à la TEP/TDM au <sup>18</sup>F-FDG, il est possible de mettre en évidence un abcès dans les reins kystiques, l'absence de mise en évidence d'une telle anomalie n'excluant toutefois pas une infection kystique. La TEP/TDM au <sup>18</sup>F-FDG, complexe et coûteuse, n'est recommandée qu'en cas de réponse insuffisante ou absente à l'antibiothérapie pour la détection d'un abcès. Les antibiotiques liposolubles, tels que les fluoroquinolones et le triméthoprime-sulfaméthoxazole, représentent les médicaments de premier choix. En l'absence de réponse, il est possible de passer à un antibiotique à large spectre. Il existe un risque qu'une infection des reins kystiques traitée trop tardivement ou insuffisamment rende incontournable une néphrectomie, réduisant ainsi fortement la fonction rénale.

### Dépistage pour la détection des anévrismes intracrâniens à risque de rupture

La prévalence des anévrismes intracrâniens est d'environ 10% (contre 2-3% dans la population générale). L'incidence des hémorragies cérébrales associées à des anévrismes est toutefois faible. Un dépistage général n'est pas recommandé par la plupart des experts et reste réservé à des situations particulières, par exemple chez les pilotes, avant une transplantation planifiée, ou dans les familles avec survenue fréquente d'anévrismes. Les petits anévrismes (<7 mm) ne nécessitent pas de contrôles annuels. Il est recommandé de discuter en détail avec le patient de l'indication d'un examen d'imagerie et, en cas de mise en évidence d'anévrismes, d'évaluer le risque de rupture en fonction de leur forme, de leur taille et de leur localisation, ainsi que les modalités thérapeutiques, de préférence dans le cadre d'une équipe multidisciplinaire de neurochirurgie/neuroradiologie.

### Prise en charge au long cours des patients atteints de PKRAD et de leurs proches

La PKRAD est une maladie héréditaire qui, en raison de sa transmission autosomique dominante, touche environ la moitié des membres de la famille. Lors du traitement d'un membre d'une famille, il convient de toujours tenir compte de la situation familiale. Certaines familles parlent ouvertement de la maladie, les enfants sont informés de la possibilité de la maladie et les membres de la famille connaissent bien l'état de santé des autres membres de la famille atteints de PKRAD. Dans d'autres familles, la maladie est un sujet tabou et secret, souvent en raison d'un sentiment de culpabilité des parents vis-à-vis de la maladie de leurs enfants.

Chez les patients atteints de PKRAD qui souhaitent avoir un enfant, le thème de la transmission héréditaire et les possibilités qu'offre la médecine de la reproduction doivent être abordés objectivement afin que les personnes touchées puissent prendre une décision éclairée. La PKRAD est très rarement une raison de renoncement à avoir un enfant; souvent, un accompagnement est souhaité au cours de la grossesse. Une analyse des globules polaires peut être réalisée en Suisse chez les femmes atteintes de PKRAD et désirant avoir un enfant, mais l'investissement financier et temporel est considérable. Le besoin de réaliser un diagnostic préimplantatoire à l'étranger est croissant. Il convient de renoncer aux contraceptifs contenant des œstrogènes car ces derniers favorisent la croissance des kystes hépatiques.

SwissPKD, l'Association suisse pour les patients souffrant de polykystose rénale héréditaire ([www.swisspkd.ch](http://www.swisspkd.ch)), défend les intérêts des patients atteints de PKRAD en Suisse. Elle soutient l'auto-assistance des patients par des

Correspondance:  
 Prof. Dr méd. Andreas Serra,  
 MPH  
 Medizinisches Kompe-  
 tenzzentrum für ADPKD  
 Suisse ADPKD  
 Klinik Hirslanden,  
 Witellikerstrasse 40  
 CH-8032 Zürich  
 info[at]adpkd.ch

échanges d'informations et la création de réseaux de personnes touchées. Les manifestations annuelles d'information pour les patients atteints de PKRAD et leurs proches informent des derniers développements, offrent l'opportunité d'échanger, et renforcent le sentiment de communauté. Par ailleurs, SwissPKD tente de sensibiliser l'opinion publique aux besoins et intérêts des personnes atteintes de PKRAD et de leurs proches.

## L'essentiel pour la pratique

- La polykystose rénale autosomique dominante (PKRAD) est une maladie chronique multisystémique, monogénique et héréditaire dont la progression intra- et interfamiliale varie.
- Cette maladie héréditaire accompagne les patients et leurs proches tout au long de la vie, raison pour laquelle une prise en charge globale au long cours en tenant compte du contexte biopsychosocial est essentielle.
- Les manifestations principales fréquentes de la maladie sont l'insuffisance rénale progressive allant jusqu'à la nécessité de substitution rénale, l'hypertension artérielle, les infections kystiques, les douleurs, la dépression et les anévrismes cérébraux.
- La somme du volume des deux reins (total kidney volume, TKV) est un marqueur permettant d'évaluer la progression de la maladie. Le débit de filtration glomérulaire (DFG) reste souvent stable dans la phase précoce de la maladie, raison pour laquelle la fonction rénale n'est pas adaptée pour l'évaluation du pronostic des jeunes adultes.
- Le traitement antibiotique conséquent des infections de kystes rénaux et des infections urinaires, l'évitement des substances néphrotoxiques et des contraceptifs contenant des œstrogènes, ainsi que la planification précoce du traitement de substitution rénale sont des principes thérapeutiques centraux.
- Avec le tolvaftan, un traitement causal efficace permettant de ralentir la progression de l'insuffisance rénale est disponible en Suisse depuis novembre 2016. Les patients adultes avec un volume rénal >750 ml, un DFG >30 ml/min/1,73 m<sup>2</sup> et des signes d'une progression rapide de la maladie sont éligibles à ce traitement.

Jusqu'à présent, l'insuffisance rénale progressive non traitée entraînait la nécessité d'une substitution rénale chez environ 50% des patients sexagénaires. Outre le traitement des complications de l'insuffisance rénale, il est essentiel d'aborder le sujet de la transplantation rénale. Les patients atteints de PKRAD sont généralement de bons candidats à la transplantation rénale en raison de maladies cardiovasculaires légères ou absentes. Une transplantation rénale d'un donneur vivant doit être visée avant qu'une dialyse devienne nécessaire. Sur la base de la situation familiale (frères et sœurs, parents et éventuellement enfants sont concernés par la PKRAD), il est primordial de prévoir suffisamment de temps pour l'évaluation d'un possible donneur vivant de rein, raison pour laquelle nous recommandons d'aborder le sujet en cas de DFG d'environ 20 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>.

### Disclosure statement

Les auteurs n'ont déclaré aucun conflit d'intérêts financier ou personnel en rapport avec cet article.

### Références recommandées

- Pei Y, Obaji J, Dupuis A, Paterson AD, Magistroni R, Dicks E, et al. Unified criteria for the ultrasonographic diagnosis of ADPKD. *J Am Soc Nephrol*. 2009;20(1):205–12.
- Imaging classification of autosomal dominant polycystic kidney disease: a simple model for selecting patients for clinical trials. Irazabal MV et al. *J Am Soc Nephrol*. 2015;26(1):160–72.
- Gansevoort RT, Arici M, Benzings T, Birn H, Capasso G, Covic A, et al. Recommendations for the use of tolvaptan in autosomal dominant polycystic kidney disease: a position statement on behalf of the ERA-EDTA Working Groups on Inherited Kidney Disorders and European Renal Best Practice. *Gansevoort RT et al. Nephrol Dial Transplant*. 2016;31(3):337–48.
- Torres VE, Chapman AB, Devuyst O, Gansevoort RT, Grantham JJ, Higashihara E, et al. Tolvaptan in patients with autosomal dominant polycystic kidney disease. *N Engl J Med*. 2012;367(25):2407–18.
- Schrier RW, Abebe KZ, Perrone RD, Torres VE, Braun WE, Steinman TI, et al. Blood pressure in early autosomal dominant polycystic kidney disease. *N Engl J Med*. 2014;371(24):2255–66.
- Chapman AB, Devuyst O, Eckardt KU, Gansevoort RT, Harris T, Horie S, et al. Autosomal-dominant polycystic kidney disease (ADPKD): executive summary from a Kidney Disease: Improving Global Outcomes (KDIGO) Controversies Conference. *Kidney Int*. 2015;88(1):17–27.