

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Polykystose rénale autosomique récessive (PKR)

Mars 2026

Centre de référence MaReGe sous l'égide de la filière ORKiD

Synthèse à destination du médecin traitant

La polykystose rénale autosomique récessive (PKR) est une maladie génétique rare, touchant 1 personne sur 20 à 30 000. Elle est liée, dans la grande majorité des cas, à des mutations bialléliques du gène PKHD1, qui code la fibrocystine, une protéine du cil primaire exprimée principalement dans les tubules collecteurs rénaux et les voies biliaires intra-hépatiques.

L'expression clinique de la maladie est très variable, tant en termes d'âge de révélation que de sévérité. Elle associe le plus souvent une atteinte rénale et une atteinte hépatique.

L'atteinte rénale peut être symptomatique dès la vie intra-utérine avec des reins volumineux et hyperéchogènes, parfois associés à un oligoamnios et, dans les formes les plus sévères, à une hypoplasie pulmonaire secondaire, pouvant engager le pronostic vital néonatal. Chez le nourrisson, elle peut être révélée par une néphromégalie avec reins palpables, une hypertension artérielle, ou encore une insuffisance ventriculaire gauche secondaire à une hypertension artérielle sévère.

Sur le plan morphologique, les reins sont en général hypertrophiés, microkystiques et peu différenciés. L'insuffisance rénale chronique est fréquente et progressive, avec une survie rénale estimée à environ 50 % à l'âge de 20 ans.

L'atteinte hépatique est le plus souvent plus tardive. Elle est caractérisée par une fibrose hépatique congénitale, fréquemment associée à des dilatations des voies biliaires intra-hépatiques. Elle peut se compliquer d'une hypertension portale et d'épisodes de cholangite bactérienne.

Le traitement est symptomatique.

Sur le plan rénal : contrôle strict de la pression artérielle, mesures de néphroprotection, recours à la dialyse puis à la transplantation rénale en cas d'insuffisance rénale terminale.

Sur le plan hépatique : dépistage et prise en charge de l'hypertension portale, traitement des complications, et, dans les formes les plus sévères, discussion d'une transplantation hépatique, isolée ou combinée foie-rein.

1. Signes devant faire suspecter le diagnostic

La PKR doit être évoquée dans les situations suivantes :

- En période anténatale : reins volumineux et hyperéchogènes et/ou oligoamnios.
- Chez les nourrissons : néphromégalie avec reins palpables, hypertension artérielle, insuffisance ventriculaire gauche inexpliquée, retard de croissance staturo-pondérale, pyélonéphrite associée à une imagerie rénale évocatrice.
- Chez l'enfant plus grand : hypertension artérielle, signes d'hypertension portale, reins hyperéchogènes ou multi-kystiques, pyélonéphrite avec anomalies morphologiques évocatrices.
- Chez l'adulte : reins kystiques de taille normale ou diminuée et/ou atteinte hépatique évocatrice de fibrose hépatique congénitale avec ou sans dilatation des voies biliaires.

2. Conduite à tenir face à ces signes

Il est primordial de mesurer et contrôler la pression artérielle.

Un bilan biologique permettra d'évaluer la fonction rénale et les désordres ioniques.

Une consultation rapide en néphrologie sera nécessaire.

Il faudra rechercher des signes d'hypertension portale.

3. Rôle du médecin traitant et du pédiatre de ville dans la prise en charge du patient :

Il assurera le suivi du patient en collaboration avec les spécialistes d'organe. Il s'assurera de renforcer les règles de néphroprotection : régime alimentaire adapté, contre-indication aux AINS, éviter les ponctions veineuses au pli du coude, précaution vis-à-vis de l'injection de produits de contraste iodés, etc.

4. Informations utiles

Coordonnées des centres de référence, de compétence et des associations de patients

Centres de référence

MAREGE

Responsables : Pr Aurélia Bertholet-Thomas (néphrologie pédiatrique) / Pr Sandrine Lemoine (néphrologie adulte)

Néphrologie pédiatrique - Hôpital Femme Mère Enfant 59, Boulevard Pinel - 69677 BRON
Tel : 04 72 11 93 38 - Fax : 04 27 85 67 68

SORARE

Responsable : Pr Stéphane Decramer
330, avenue de Grande-Bretagne - 31059 TOULOUSE Cedex 09
Tel : Enfants : 05 34 55 85 39 Tel : Adultes : 05 61 32 32 83
Fax : 05 34 55 86 00 Email : nephrohe.consult@chu-toulouse.fr

MARHEA

Responsable : Dr Laurence Heidet
Service de Néphrologie Pédiatrique, Hôpital Necker-Enfants Malades
149, rue de Sèvres 75743 PARIS Cedex 15
Tel : 01 44 49 43 82
Email : centre.marhea@nck.aphp.fr

Centres de compétence et autres

Services de néphrologie pédiatrique, centre de compétence dans chacun des 28 Centres Hospitaliers Universitaires

- Coordonnées du centre le plus proche sur le serveur : www.orpha.net
- Filière de santé maladies rénales rares ORKiD : www.filiereorkid.com

Coordonnées des associations de professionnels

APNP : Association des Personnels de Néphrologie Pédiatrique Site : <http://www.apnp-association.com/> Mail : mail.apnp@gmail.com

SNP : Société de Néphrologie Pédiatrique : www.sfnidt.org

SFNDT : Société Francophone de Néphrologie Dialyse et Transplantation
(<https://www.sfnidt.org/>)

Maladies Rares Info Services : 0 810 63 19 20

Associations de patients

AIRG : <https://www.airg-france.fr/>

Polykystose France : <https://www.polykystose.org/>

Sites d'information

Orphanet : <https://www.orpha.net/>

ERKNet : https://www.erknet.org/patient_info/ARPKD-french.pdf

ERN Rare Liver: <https://rare-liver.eu/healthcare-professionals/disease-specific-information/polycystic-liver-disease-pld-congenital-fibrosis/>