

QUESTIONS FREQUENTES

Les kystes peuvent-ils disparaître ?

→ En général, les kystes ne disparaissent pas spontanément. Leur évolution dépend du type de maladie.

Mon enfant aura-t-il besoin d'un traitement ?

→ Cela dépend du diagnostic. Certains enfants ne nécessitent qu'une surveillance, tandis que d'autres peuvent bénéficier d'un traitement spécifique, notamment pour l'hypertension artérielle.

Les frères et sœurs doivent-ils être examinés ?

→ Cela dépend de la maladie diagnostiquée. Votre néphrologue vous indiquera si un dépistage familial est recommandé.

NÉPHROLOGIE- DIALYSE- TRANSPLANTATION RÉNALE

Prof. K. Ismaili

Professeur- Directeur de service

Dr. B. Chiodini

Cheffe de clinique—Professeure associée

Dr. E. Hennaut

Praticienne hospitalière universitaire senior

Dr. K. Lolin

Praticienne hospitalière universitaire senior

Dr. N. Tram

Praticienne hospitalière universitaire senior

Dr. P. Guillaume-Gentil

Médecin résidente

UROLOGIE PEDIATRIQUE

Dr K. Khelif

Chef de Clinique

Numéros utiles

Consultation (HUDERF): +32 2 477 21 52

Consultation (Erasme): +32 2 555 37 86

Secrétariat de néphrologie: +32 2 477 20 56



HÔPITAL UNIVERSITAIRE
DE BRUXELLES
ACADEMISCH ZIEKENHUIS
BRUSSEL



MON ENFANT PRÉSENTE UNE MALADIE KYSTIQUE RENALE

Comprendre la maladie pour mieux
accompagner votre enfant

Cette brochure a pour objectif d'informer les familles. Elle ne remplace pas les explications personnalisées fournies par votre équipe médicale. N'hésitez pas à poser toutes vos questions lors de la consultation.

QU'EST-CE QU'UNE MALADIE KYSTIQUE RENALE ?

Les maladies kystiques rénales sont des maladies rares et très variées, caractérisées par la présence de **kystes** (petites poches remplies de liquide) dans les reins.

Elles peuvent être détectées avant la naissance lors d'une échographie prénatale, tandis que d'autres sont diagnostiquées pendant l'enfance ou plus tard.

L'évolution est très variable d'un enfant à l'autre. Dans certains cas, la fonction rénale reste normale pendant de nombreuses années; dans d'autres, un suivi plus rapproché est nécessaire.

QUELLES SONT LES PRINCIPALES MALADIES KYSTIQUES RENALES CHEZ L'ENFANT ?

♦ *La maladie rénale polykystique autosomique dominante (ADPKD)*

Maladie généralement **héréditaire** qui se transmet le plus souvent d'un parent à son enfant. Elle entraîne le développement progressif de kystes dans les reins. Certains enfants ne présentent aucun symptôme, tandis que d'autres peuvent développer une hypertension artérielle ou une augmentation du volume des reins.

Un suivi régulier permet de surveiller:

- La croissance ;
- La tension artérielle ;
- La fonction rénale

♦ *Le maladie rénale polykystique autosomique récessive (ARPKD)*

Maladie génétique rare, qui débute souvent avant la naissance ou dans les premières années de vie. Elle est due à une anomalie d'un gène appelé PKHD1. Les parents sont généralement porteurs sains de la maladie, sans présenter eux-mêmes de symptômes.

Les reins peuvent être augmentés de volume et contenir de très nombreux petits kystes. La maladie peut également toucher le foie, entraînant avec le temps une fibrose hépatique congénitale.

Les manifestations sont **variables** et peuvent comprendre:

- Une augmentation de la taille des reins ;
- Une hypertension artérielle ;
- Des infections urinaires ;
- Une diminution progressive de la fonction rénale ;
- Des complications hépatiques chez certains patients.

→ Un suivi régulier permet de surveiller la fonction rénale, la tension artérielle, la croissance et l'atteinte hépatique éventuelle.

♦ *Les maladies liées au gène HNF1B*

Les anomalies du gène HNF1B sont une cause fréquente de reins kystiques chez l'enfant.

Les manifestations peuvent être très variables:

- Reins kystiques ou de petite taille ;
- Anomalies des voies urinaires ;
- Diabète survenant plus tard dans la vie;
- Anomalies du foie ou du pancréas;
- Perturbations de certains minéraux dans le sang.

→ Un test génétique permet de confirmer le diagnostic.

♦ *La néphronophtise et les autres ciliopathies*

Maladie génétique rare appartenant au groupe des ciliopathies. Elle peut entraîner une diminution progressive de la fonction rénale.

Dans certaines formes, des enfants peuvent présenter une atteinte des yeux, du foie ou du système nerveux.

→ Le diagnostic repose le plus souvent sur des analyses génétiques spécialisées.

COMMENT LE DIAGNOSTIC EST-IL ETABLI?

Le diagnostic repose sur plusieurs éléments.

- L'échographie rénale ;
- L'histoire familiale ;
- La mesure de la tension artérielle ;
- Les analyses de sang et d'urine;
- Parfois des examens génétiques.

Ces examens permettent d'identifier le type de maladie et d'organiser un suivi adapté à chaque enfant.

POURQUOI UN SUIVI EN NEPHROLOGIE PEDIATRIQUE?

Le suivi permet de:

- Surveiller la fonction rénale ;
- Contrôler la tension artérielle ;
- Evaluer la fonction rénale;
- Dépister d'éventuelles complications ;
- Accompagner l'enfant et sa famille tout au long de son développement.

La fréquence des consultations dépend de la maladie et de son évolution.

QUELS SIGNES PEUVENT ALERTER ?

Contactez votre médecin ou votre équipe de néphrologie en cas de:

- Fièvre associée à une suspicion d'infection urinaire ;
- Douleurs abdominales ou lombaires importantes;
- Sang visible dans les urines;
- Diminution importante des urines;
- Gonflement inhabituel;
- Fatigue importante ou altération de l'état général.

LA MALADIE EST-ELLE HEREDITAIRE ?

Certaines maladies kystiques rénales sont d'origine génétique.

Selon le diagnostic, une consultation de génétique médicale peut être proposée afin de :

- Comprendre l'origine de la maladie ;
- Evaluer le risque pour les frères et sœurs ;
- Répondre aux questions concernant la famille.

MON ENFANT POURRA-T-IL AVOIR UNE VIE NORMALE?

La plupart des enfants peuvent mener une vie familiale, scolaire et sportive normale.

Un suivi médical permet de dépister rapidement d'éventuelles complications et d'adapter la prise en charge si nécessaire.