

Prise en charge d'un nouveau-né avec anomalies congénitales du développement rénal



version 1.0, 2024-10-03

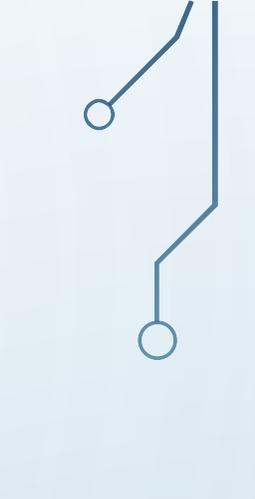
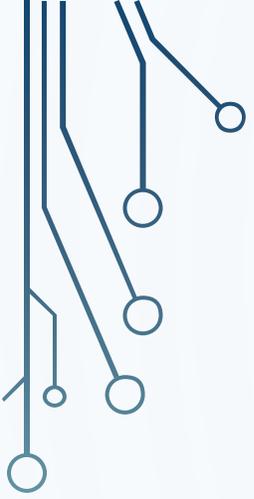
Dr Isabelle Vrillon

Responsable du secteur de néphrologie pédiatrique

– dialyse – transplantation

Médecine infantile

Hôpital Brabois Enfants, CHRU de Nancy



Introduction

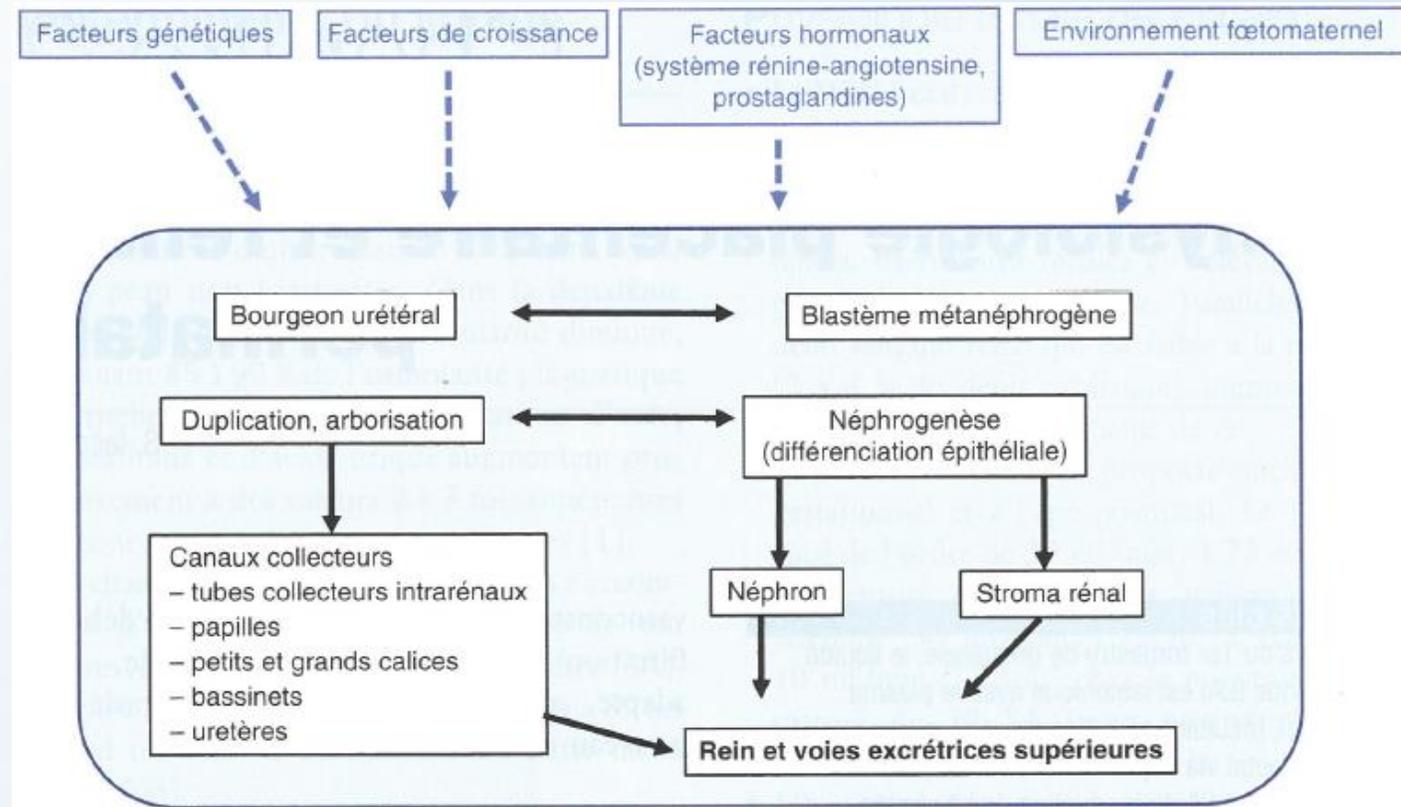
Définir le cadre nosologique

Quelques chiffres

De quoi parle-t-on ?

✓ Définition : Les anomalies du développement rénal = défaut des étapes de la formation

- Le métanéphros (3^{ème} ébauche rénale, à partir de la 6^{ème} SA)
 - Structure donnant le rein natif
 - Suite à l'interaction de la portion sacrale du territoire néphrogène non métamérisée avec les branches de division du bourgeon urétéral. C'est un processus **d'induction réciproque**
 - Migration et rotation
- Néphrogénèse :
 - 1^{er} néphrons fonctionnels vers la 9-10^{ème} SA → 34 - 36 SA
 - 60% se forment au 3^{ème} trimestre
- Facteurs influençant la qualité de la néphrogénèse :
 - Prématurité
 - poids de naissance +++ si défaillance d'organe si ttt néphrotoxique...
 - environnement foetomaternel (diabète, corticothérapie...)



Classement

Anomalies de structure

✓ Anomalies de nombre

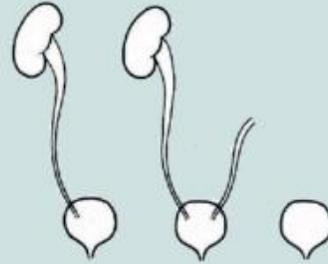
- Agénésie rénale
- Duplication

✓ Ectopies rénales

✓ Anomalies de rotation

✓ Anomalies de fusion

Anomalies de nombre

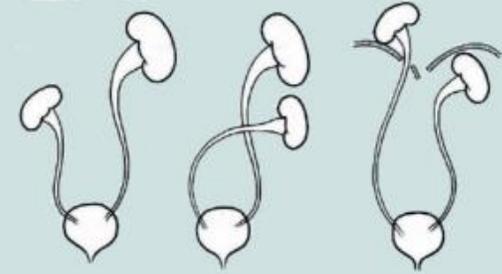


Agénésie rénale unilatérale

Agénésie rénale unilatérale avec moignon de l'uretère

Agénésie rénale bilatérale

Anomalies de migration

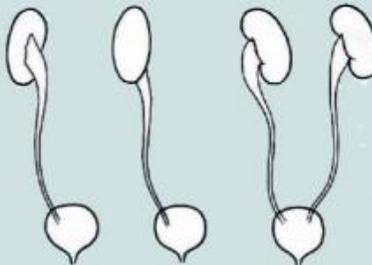


Ectopie basse

Ectopie croisée

Ectopie haute

Anomalies de rotation

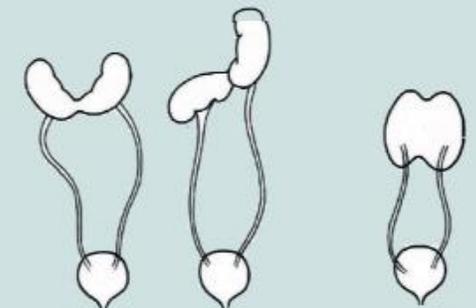


Malrotation antérieure

Malrotation postérieure

Malrotation inverse

Anomalies de fusion



Rein en fer à cheval

Rein discoïde

Fusion hilaire

Classement

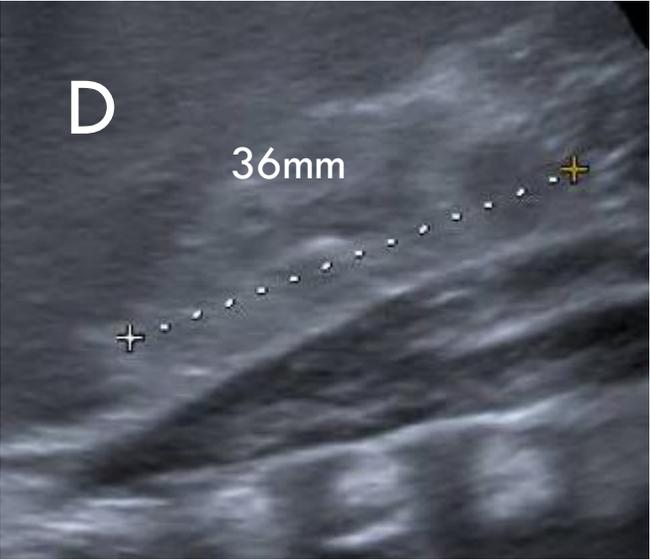
Anomalies de structure

- ✓ Anomalies de nombre
 - Agénésie rénale
 - Duplication
- ✓ Ectopies rénales
- ✓ Anomalies de rotation
- ✓ Anomalies de fusion

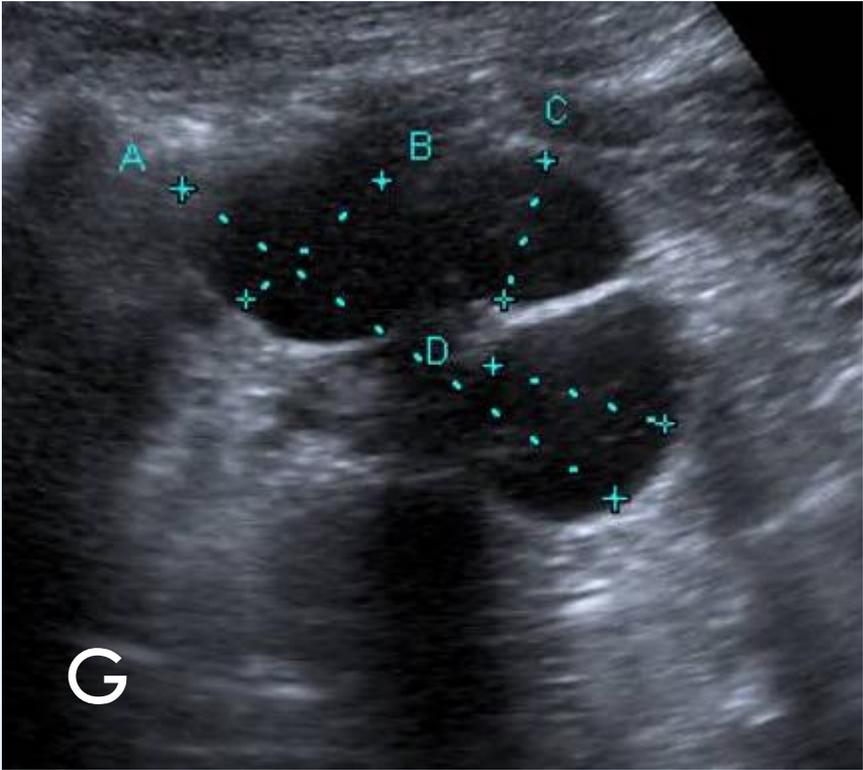
Anomalies de la néphrogénèse

- ✓ Hypoplasie rénale
 - Nombre de néphrons réduit
- ✓ Dysplasie rénale
 - Anomalie de l'architecture rénale
 - DMKR : forme complète
- ✓ Hypodysplasie rénale

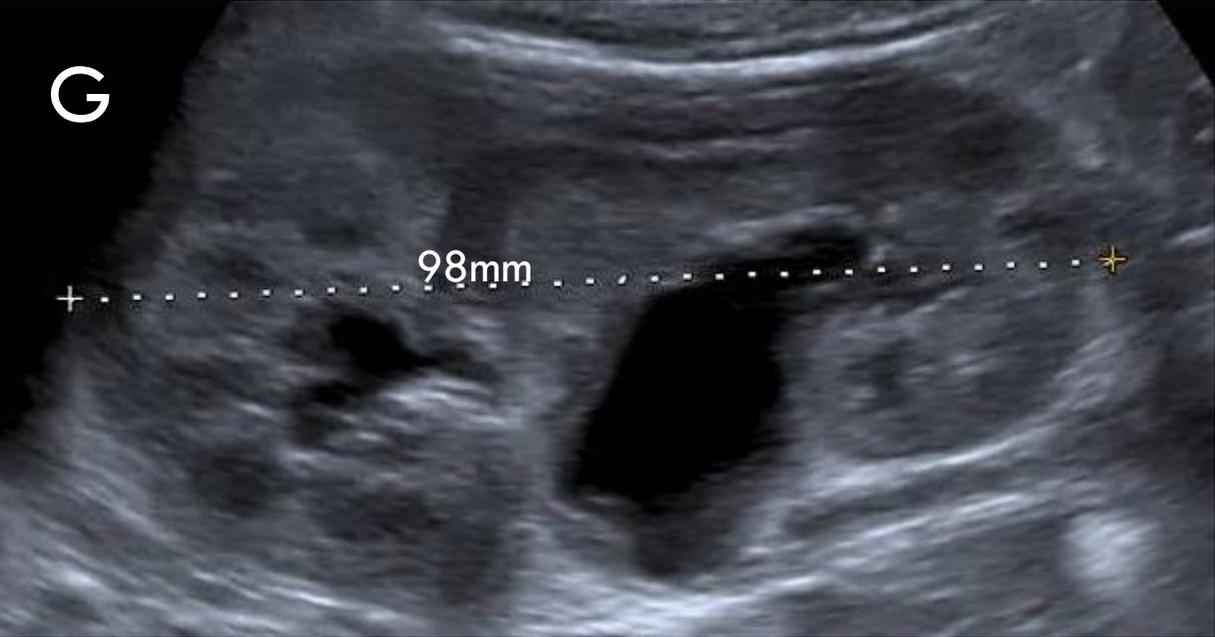
Enfant de 6ans
Hypoplasie rénale droite et rein
G en hypertrophie



Images classiques



Enfant de 5 ans avec
DMKR G



De quoi parle-t-on ?

✓ Fréquence

- Agénésie rénale unilat : 1/1000 à 1/5000
- Rein en fer à cheval : 1/600 à 1/500 naissance
- DMKR : 1/5000 naissance

Elles sont présentes chez environ 3 à 4 % des nouveau-nés

✓ Pronostic

- La plupart d'entre elles ont une évolution favorable
- Mais attention,
 - Certaines sont de mauvais pronostic
 - Anténatal et post natal → atteinte bilatérale, qté de liquide amniotique
 - Post natal : risque d'HTA, de protéinurie, d'IRC; fréquence ?
 - Certaines s'associe par leur histoire anténatale
 - À des anomalies urinaires, des infections urinaires
 - A des anomalies génitales
- Certaines s'intègrent dans des anomalies plus globales

→ Super fréquent

Quelques chiffres sur l'IRCt en pédiatrie

✓ Incidence de l'IRCt : rare

- 14/million d'enfants
- Stable ≠ adulte en augmentation (diabète, CV)

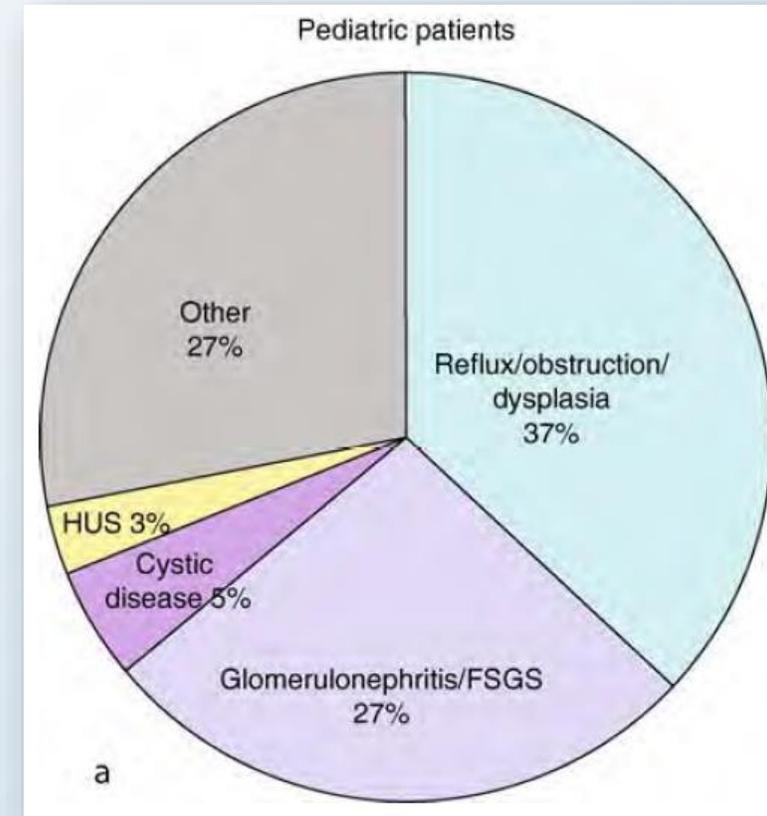
✓ Ses causes :

• Étiologies

- Les malformations du rein et des voies urinaires (40%),
- les maladies héréditaires (25 %) (ciliopathie, Alport, PKR...)
- les néphropathies glomérulaires (10 %) (SNCR, GN...)

• En fonction de l'âge

- 1^{ère} décade : congénital
- 2^{ème} décade : glomérulopathie
- Mais **une partie des IRCt de l'adulte jeune ont leur origine en pédiatrie**



En pratique,

- ✓ Beaucoup d'enfants
- ✓ Surveillance
 - Echographie rénale+++
 - Fonction rénale quand même
- ✓ Ne pas oublier de réfléchir...



The background features a light blue gradient with decorative circuit-like lines in the corners. The top-left and bottom-left corners have dark blue lines, while the top-right and bottom-right corners have light blue lines. These lines consist of straight segments and small circles, resembling a network or data flow diagram.

Application à l'agénésie rénale

Généralités

✓ Diagnostic

- anténatal mais pas seulement
- Postnatal (agénésie ou involution controlat ?)
 - Complication : IU, HTA, Pr_{urine}, IRC
 - Fortuit : écho abdominale

✓ Prévalence de 1/2000 (plus de garçons 63%)

✓ Appartient au CAKUT (congenital anomalies of the kidney and urinary tract)

✓ Marqueurs anténataux de bon pronostic :

- Beau rein unique : échogénicité du parenchyme, abs de signe en faveur uropathie, Qté de LA normal

Des associations pas si rares

✓ 32% d'uropathie :

- RVU (24%),
- Mega uretère (7%)
- Syndrome de la jonction pyeloureterale (6%)

✓ 31% d'association à une autre anomalie :

- intestinales (16 %),
- cardiaques (14 %),
- osseuses (13 %)
- génitales (11 %)
 - notamment duplication utérine chez la fille
 - agénésie du canal déférent et de la vésicule séminale ou de l'épididyme ipsilatéral chez le garçon).

Des associations malformatives syndromiques

- **Syndrome VACTERL**

associant anomalies vertébrale, anorectale et cardiaque, atrésie de l'œsophage et anomalie des membres.

L'ARU est présente dans 30 % des syndromes VACTERL ;

- **Syndrome rein-colobome**

associant une dysplasie du nerf optique, une insuffisance rénale chronique parfois précoce, par mutation autosomique dominante du gène PAX2 ;

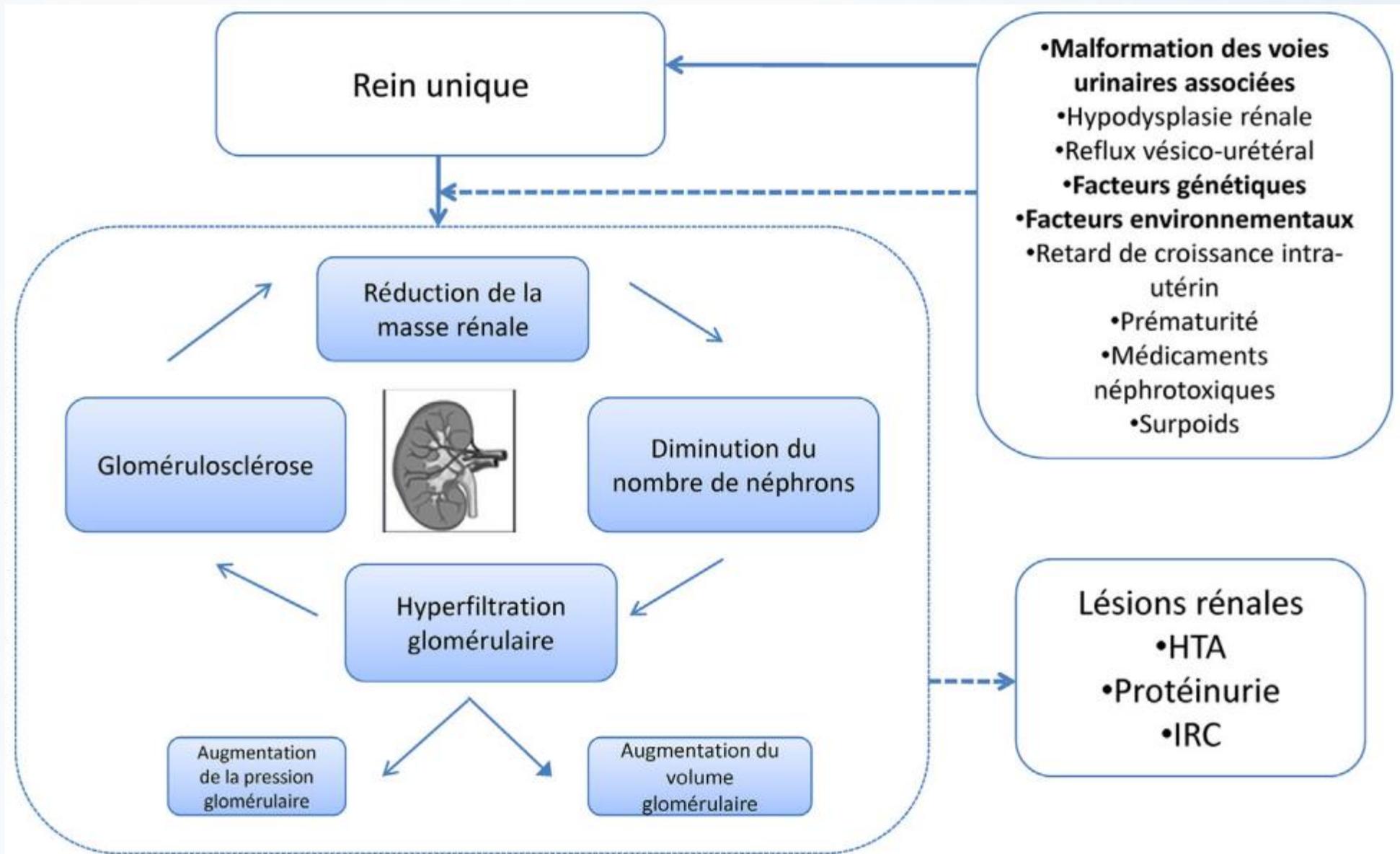
- **Syndrome branchio-oto-rénal (BOR)**

associant une anomalie des arcs branchiaux et des anomalies auditives par mutation de EYA1, SIX1 et SIX5 (autosomiques dominantes) ;

- **Syndrome de Townes-Brocks** par mutation de SALL1.

- **D'autres syndromes plus rares** peuvent aussi être recherchés : anémie de Fanconi, syndromes de DiGeorge (microdélétion 22q11), de Fraser, de Kalmann, de Klinefelter, de Rokitanski-Kuster-Hauser, de Poland ou encore de Williams-Beuren.

Evolution



Evolution (2)

✓ A long terme

- Cohorte KIMONO aux Pays-Bas a rapporté un taux de 37 % d'atteinte rénale survenue après un délai médian de 15 ans chez 407 enfants suivis pour rein unique
- Une étude française portant sur 97 patients avec rein unique
 - 44 congénitaux et 53 acquis durant l'enfance
 - Un suivi moyen de près de 9 ans
 - Résultat
 - Pas de différence entre les deux groupes en termes d'HTA et de micro-albuminurie
 - DFG plus bas dans le groupe RU acquis (95 mL/min/1,73 m²) que dans le groupe RU congénital (107 mL/min/1,73 m²).

Biais : cause du rein unique acquis mais pas seulement

Evolution (3)

✓ Hypertrophie compensatrice

- Parfois dès la période fœtale (hyperplasie par néphrogénèse compensatrice et hypertrophie)
- Taille attendu du rein controlatéral : DL > de 50% à la taille normale
- Meilleur pronostic que rein unique acquis
 - Chez l'animal (équipe de Lankadeva) :
 - néphrectomie à une période correspondant au début du 3ème trimestre chez l'homme,
 - la perte néphronique totale = 30 % (contre 50 % attendus)
 - grâce à un mécanisme de néphrogenèse compensatoire dans le rein controlatéral [4].
 - Chez l'homme (équipe de Malif)
 - Le rein solitaire était environ 1,8 fois plus lourd qu'un rein « classique »
 - deux fois plus de glomérules dans le rein solitaire que dans le contrôle
 - Le diamètre de ses glomérules et des tubules convolutifs étaient similaires à ceux du rein témoin.

Mécanisme d'hyperplasie plus que d'hypertrophie

En pratique, à Nancy (1)

✓ Surveillance

- pédiatrique
 - +++ les 2 1^{ère} années : echo+++ , prévention IU, dépistage
 - Puis régulier avec TA, echo (croissance, parenchyme), biologie urinaire et parfois sanguine
 - Adaptée selon contexte (autres complications, contexte...) mais assez serein
- Ne pas s'arrêter à l'âge adulte

✓ Mesures de néphro-protection

- CI AINS
- Alimentation : normoprotidique, normosalée, normohydratée
- Lutttes contre les facteurs cardiovasculaires

En pratique, à Nancy (2)

✓ Activités sportives

- → 1970 : très restrictifs
- Puis sports de contact ou vitesse élevée
- Plus permissif en tenant compte du risque mais aussi de la famille :

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

Balance bénéfique risque entre sport et sédentarité

Société canadienne : éducation aux règles de sécurité piéton et cycliste



une bonne hydratation

CONSEILS

NEPHRC

Pourquoi parler de v

Les reins sont un peu comme permettent de nettoyer nos déc notre volémie (=quantité d'eau d corps comme le sel, le potassium

Les « ouvriers » des reins s'appelle la vie intra utérine (avant la naissance) mais leur nombre p

Dans certains cas, ces ouvriers appelle cette situation **réduction** à protéger les néphrons présente accélérée. En pédiatrie, c'est ext ses reins puisqu'ils vont travailler!

Ces mesures de **néphroprotectio**

- Limiter les traitements n
- Contrôler la tension arté
- Mettre en place des mes

Ce livret a pour but de vous aider

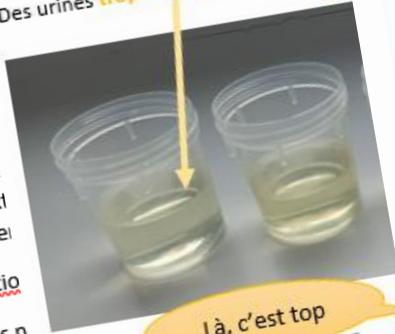
 Notre corps est constitué l Chez l'enfant, l'eau corresj contient 7,5 kg d'eau). Les reins d'eau pour fabriquer l'urine (le p L'eau est la seule boisson indis comme on l'a vu, d'éliminer une (urée, minéraux...).

Les apports souhaitables er

Chez le bébé, les apports en lait se

Et après, le meilleur témoin, ce soi jour, c'est probablement que les b entre 5 et 7 mictions par jour.

Enfin la couleur des urines est un bon Des urines **trop claires, l'hydratation** de



Là, c'est top

Au-delà de 12 ans, l'hydratation cli par jour.

Des apports raisonnables en protéines

A titre indicatif, les quantités jou les suivantes :

Chez les moins de 4 ans

| A chaque âge, la quantité nécessaire | en g | par jour |
|--------------------------------------|------|----------|
| à 1 an | 10 | |
| à 2 ans | 20 | |
| à 3 ans | 30 | |
| à 4 ans | 40 | |



De 5 ans à 9
50 g de viande et 3 portions

Puis progressivement,

Aller vers la dose adulte de 100 à de viande ou de poisson ou d'œu et 4 produits laitiers chez l'adoles

Et un régime végétarien, c

Oui, c'est possible !

N'hésitez pas à en parler avec l souhaite.

Il faut juste faire attention au soj:

une alimentation non excessive en sel



Le sel est filtré par les reir excès de sel conduit à l'hypertension artérielle vaisseaux et le cœur.

Attention, dans certaines pathol les urines et dans ce cas, il ne faut éviter les apports massifs

Dans le cadre il n'y a aucun int

Les besoins

Les dernières recommandations c adultes.

Chez les petits, on cuisine sans sel le monde, il n'y a pas d'adaq recommandations.

Eviter les excès

En cuisine

- Le sel de cuisine, sel de mer, g
- Les bouillons de cubes et sauc

Lors des achats, attention au se

- Les plats préparés à limiter, c' avant
- Les conserves : de légumes, de
- Les charcuteries : jambon blar

Les apéritifs et autres snacking

- Les chips, biscuits apéritifs tou
- Les fruits oléagineux salés (pis

Les eaux riches en sodium, plat

En résumé

Pour bien s'occuper de ses néphrons, il faut essayer de

- ✓ Penser à bien s'hydrater
- ✓ Savoir ne pas abuser du sel et ne pas trop manger de viande, de poisson ou d'œuf

En gardant une alimentation variée et plaisir !

Et tout est question de bon sens

Rien n'est interdit et on ne refuse pas une invitation, un goûter, un pique-nique d'école ni un restaurant...

A cette occasion, on ne mange pas comme d'habitude et c'est normal mais si on suit les conseils de ce livret les autres jours, on aura tendance à un peu plus s'hydrater et on n'est pas obligé d'enchaîner...

Mais c'est peut être juste du bon sens...

Et n'oublions pas l'exercice physique



pour protéger ses reins, son cœur, ses vaisseaux...



The background features a light blue gradient with faint, large-scale circuit patterns. In the corners, there are more prominent decorative elements consisting of thin blue lines forming circuit traces that terminate in small white circles.

**Anténatal et post natal,
Savoir réviser sa copie...**

Raphael P

✓ Contexte

- Maman avec polykystose rénale dominante

✓ Anténatal

- Rein unique Gauche ?

✓ Post natal

- Naissance prématurée à 33SA
- Modification de la situation néphrologique
 - 1 rein droit de taille normal
 - Et un rein ectopique porteur d'un kyste
 - Fonctionnalité ?
 - 1 kyste (dysplasie ou PKD ?)

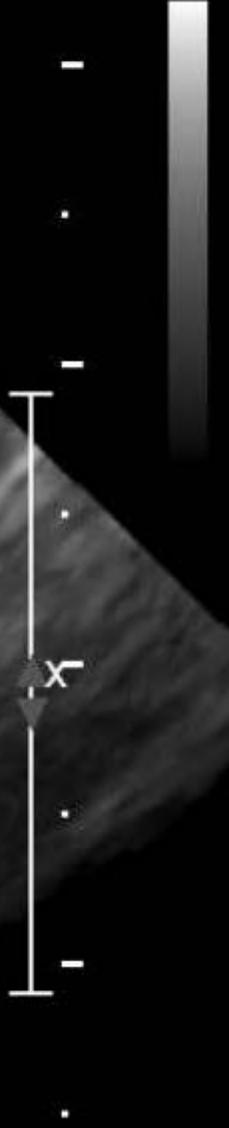
**Prudence
dans les annonces
anténatales**

C8-5
63Hz
RV

2D
72%
R Dyn 55
P Arrêt
Gén

M3

P



+

X

The background features a light blue gradient with decorative circuit-like lines in the corners. The top-left and bottom-left corners have dark blue lines, while the top-right and bottom-right corners have light blue lines. These lines consist of straight segments and small circles, resembling a stylized circuit board or network diagram.

Pas toujours anodin

B. Kateluna

✓ HdLM

- Pyélonéphrite aigue sévère (PCT>200ng/ml, 2 expansions volémiques sur troubles hémodynamiques en janvier 2016 à entérocoque. Découverte fortuite d'un rein unique pelvien gauche avec agénésie rénale controlatérale

✓ Explorations initiales

- Mise en évidence d'un reflux vésico-urinaire de haut grade à gauche.
- Intervention chirurgicale le 15/01/2016 : Deflux gauche pour le RVU, cure de hernie inguinale gauche (contenant en son sein l'ovaire), mise en évidence d'une agénésie vaginale.

B. Kateluna

Sur le plan gynécologique

✓ échographie pelvienne :

- Ovaire droit et G présents,
- Utérus non visible

→IRM pelvienne

à réaliser dans l'année suivant le début de la puberté

Sur le plan rénal

✓ la clairance de la créatinémie selon la formule de Schwartz 2009 est de 82 ml/min/1.73m² à 5 ans

- Maladie rénale de stade 2
- → très probable IRC voir IRCt à l'âge adulte

✓ Pas d'HTA, Pas de protéinurie

The image features a light blue gradient background with decorative circuit-like lines in the corners. These lines are composed of straight segments and small circles, resembling a stylized PCB or network diagram. The lines are dark blue in the top corners and transition to a lighter cyan in the bottom corners.

Ne pas méconnaître du syndromique...

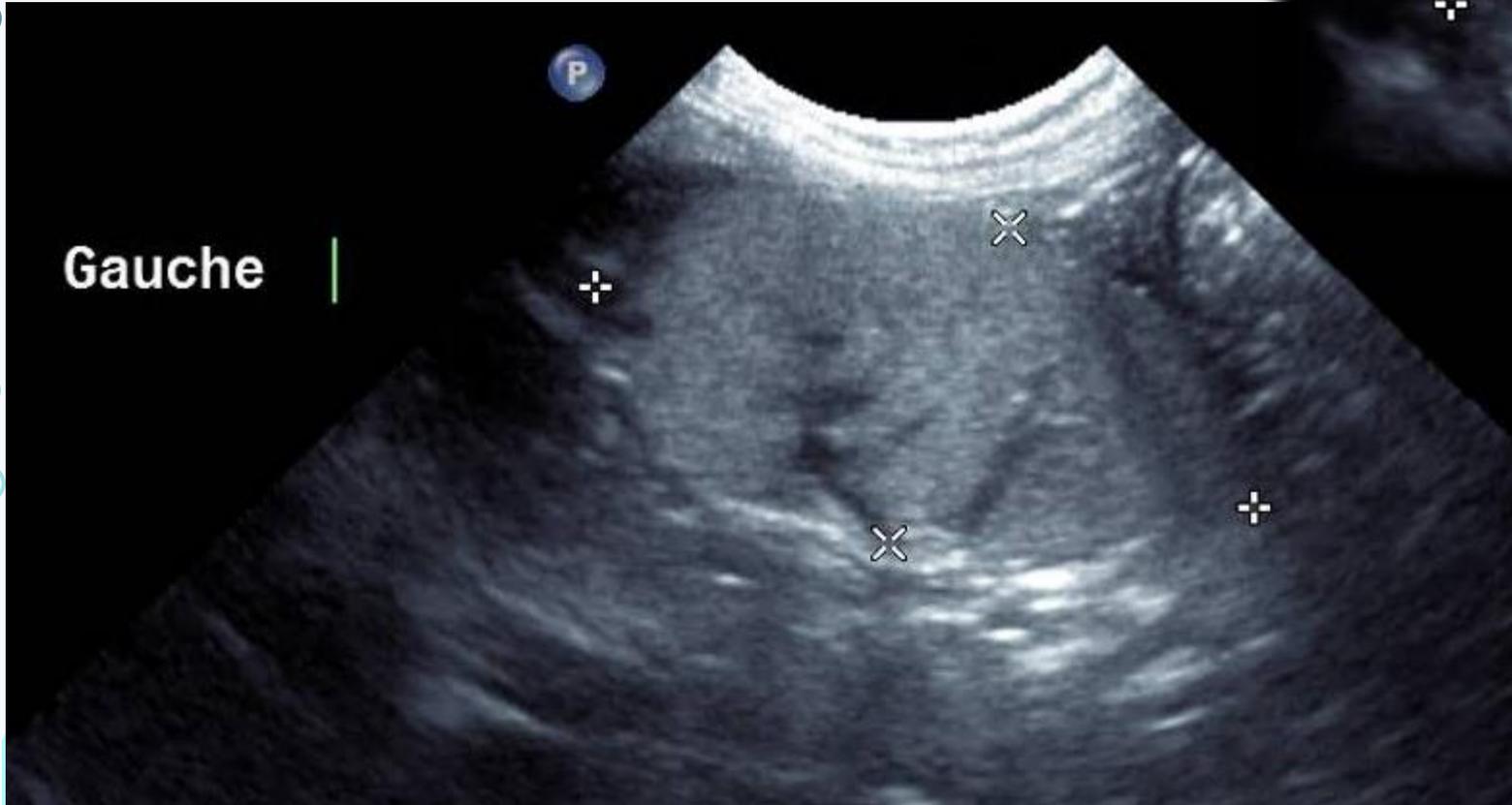
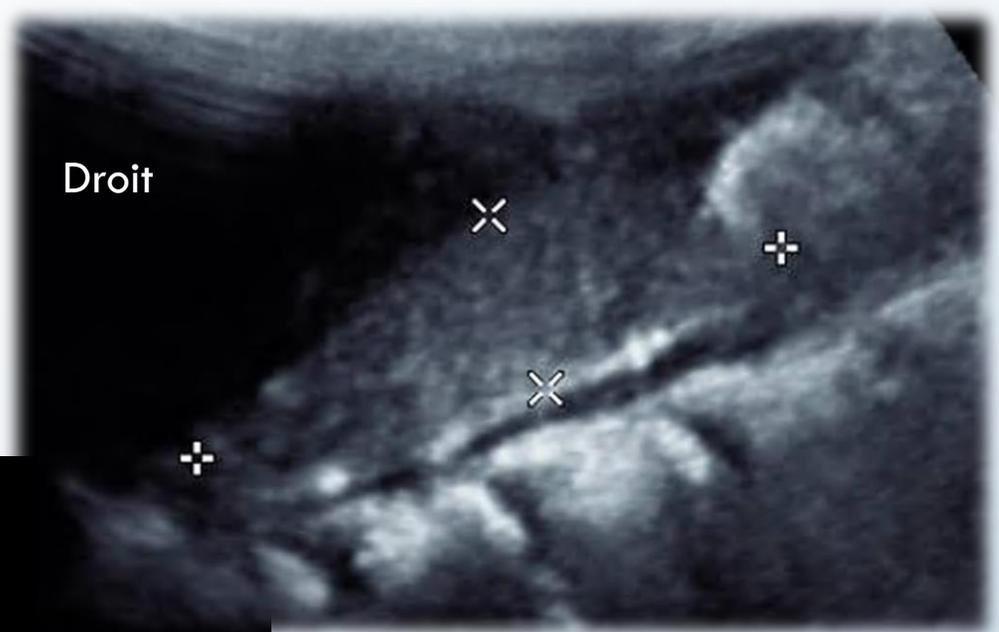
Kalysta

- ✓ Grossesse suivi, echo anténatale dite normale
- ✓ A la naissance, bébé eutrophe, naevus pileux congénital bras droit, Dysplasie de la hanche bilatérale traitée par langage et attelle, Pied talus secondaire à malposition intra utérine traitée par attelle
- ✓ A l'âge de 2ans ½, bilan de retard de croissance
 - Insuffisance rénale chronique diagnostiquée en juillet 2013 sur probable hypodysplasie rénale bilatérale néonatale associé à un reflux modéré (stade 2 à G) avec à l'échographie deux petits reins différenciés micro kystiques, hyperéchogènes
 - Retard staturo-pondéral sévère d'origine multifactoriel (IRC mais pas seulement)
 - Autres atteintes :
 - Non néphrologiques :
 - Cf néonatal
 - + Colobome

Génétique :
PAX2

Mais n'explique pas tout, bilan complémentaire en cours (petite taille)

Kalysta



2 reins
hypo-dysplasiques
hyperéchogènes

Aliénor

✓ Maman avec une FIV

- 1^{ère} enfant du même donneur de sperme : en bonne santé
- ATCD personnel :
 - hypoplasie rénale droite, rein G normal, pas d'HTA, pas de protéinurie et fonction rénale normale
 - Surdit  dans l'enfance
 - hypoparathyroïdie frustr  sans traitement

✓ Ali nor

- Hypoplasie bilat s v re avec IRCt n onatale dialys e
- Surdit  profonde
- Hypoparathyroïdie

→ d l tion interstitielle 10p14 d'environ 2,3 m ga base contenant 5 g nes dont le g ne GATA3

Association
surdit 
+ anomalie du dev r nal +
hypoparathyroïdie
Mais P n trance variable

| Gène | Syndrome | Phénotype rénal | Phénotype extrarénal |
|-------------------|---|--|--|
| PAX2 | Syndrome rein-colobome | Hypodysplasie rénale, RVU, JPU | Colobome, hypoacousie |
| EYA1 (SIX1, SIX5) | Syndrome branchio-oto-rénal | Hypodysplasie rénale, agénésie rénale, anomalies des voies urinaires | Anomalies de l'oreille externe, surdité, anomalies des arcs branchiaux |
| SALL1 | Syndrome de Townes-Brocks | Hypodysplasie rénale, agénésie rénale, anomalies des voies urinaires | Imperforation anale, anomalies de l'oreille externe et des pouces, surdité |
| TCF2/HNF1B | Syndrome des reins kystiques et diabète | Hypodysplasie rénale, kystes rénaux | Diabète, malformations génitales, hyperuricémie, hypomagnésémie, cytolyse hépatique, anomalies neurocognitives |
| KAL1 | Syndrome de Kallmann | Agénésie rénale, dysplasie rénale | Anosmie, insuffisance gonadotrope |
| WNT4 | Syndrome de Rokitansky | Agénésie rénale | Aplasie de l'utérus et du vagin, malformations vertébrales |

| Gène | Syndrome | Phénotype rénal | Phénotype extrarénal |
|-------------|------------------------------------|--|--|
| GATA3 | Syndrome HDR (syndrome de Barakat) | Hypodysplasie rénale, agénésie rénale, rein kystique, RVU | Hypoparathyroïdie, surdité neurosensorielle |
| GREB1L | | Agénésie rénale, hypodysplasie rénale, anomalies des voies urinaires | Malformations utérines, squelettiques et des oreilles |
| PBX1 | | Hypoplasie rénale, anomalies des voies urinaires | Anomalies des oreilles et des yeux, surdité, retard de croissance et de développement |
| CREBBP | Syndrome de Rubinstein-Taybi | Agénésie rénale, RVU | Dysmorphie faciale, retard de croissance et de développement, anomalies des extrémités |
| PEX1 | Syndrome de Zellweger | Dysplasie rénale, kystes rénaux | Atteinte hépatique, du système nerveux central, ophtalmologique et surdité, anomalies craniofaciales |
| NIPBL | Syndrome de cornelia de Lange | Dysplasie rénale | Dysmorphie faciale, RCIU, anomalies des extrémités, malformations cardiaques |

| Anomalie chromosomique | Syndrome | Phénotype rénal | Phénotype extrarénal |
|------------------------|-----------------------------|------------------------------------|---|
| Trisomie 13 | Syndrome de Patau | Agénésie rénale | Holoprosencéphalie, fente labiale, polydactylie, omphalocèle |
| Délétion 17g13 | Syndrome de Miller-Dieker | Agénésie rénale | Lissencéphalie, agyrie, dysmorphie faciale |
| Trisomie 21 | Syndrome de Down | Agénésie rénale | Dysmorphie faciale, malformations cardiaques, clinodactylie |
| Trisomie 18 | Syndrome d'Edwards | Agénésie rénale | RCIU, dolichocéphalie, dysmorphie faciale, anomalies des membres, malformations cardiaques |
| 45, X | Syndrome de Turner | Agénésie rénale | Malformations cardiaques, dysgénésie ovarienne, anomalies du cou, anomalies du colli, malformations |
| Délétion 22011 | Syndrome velo-cardio-facial | Agénésie rénale, hypoplasie rénale | Dysmorphie faciale, malformations cardiaques, hypoparathyroïdie, hypoplasie thymique |

Et il y en d'autres...

The background features a light blue gradient with faint, concentric circular patterns. The corners are decorated with stylized circuit board traces in dark blue (top-left and top-right) and light blue (bottom-left and bottom-right).

**Pour finir,
Ne pas céder à la facilité**

Dragusa Ianis

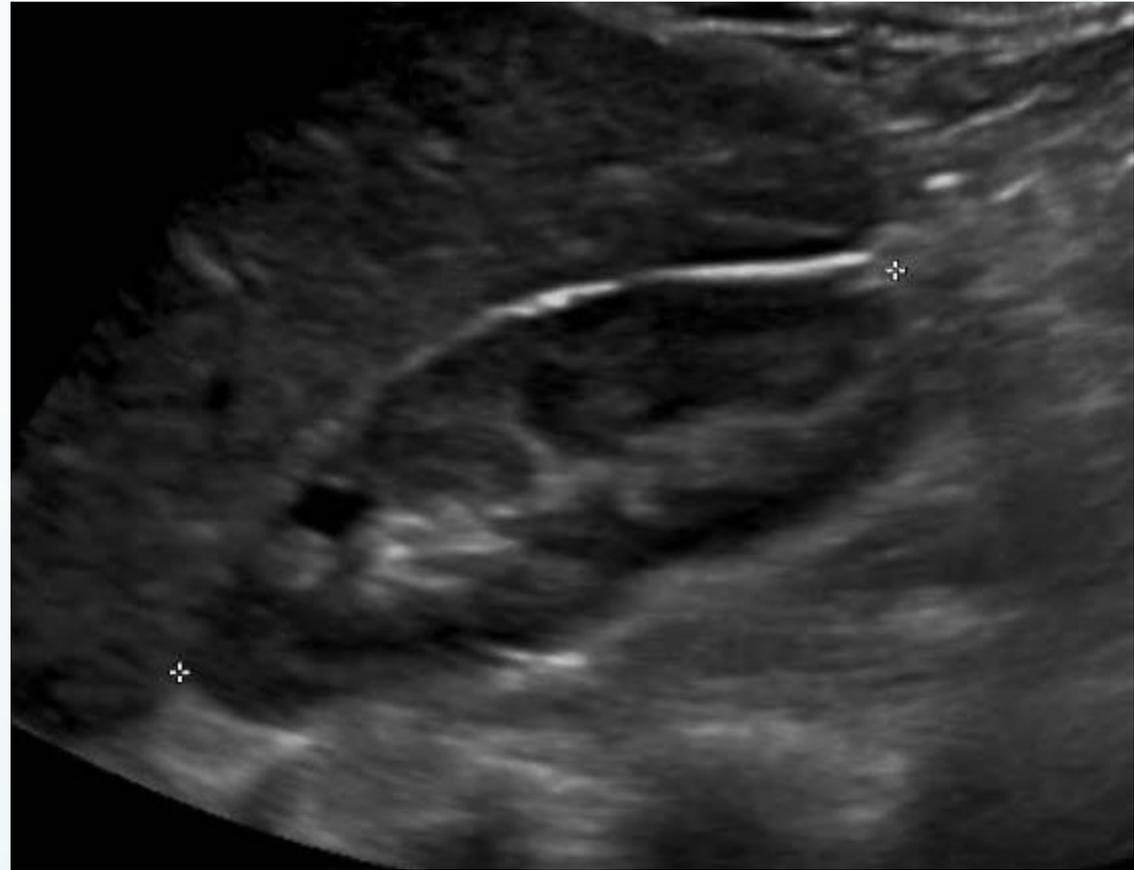
- ✓ **Garçon suivi en néphrologie pédiatrique**
 - **Suivi pour un rein unique droit diagnostiqué** suite à une Pyélonéphrite à P.Mirabilis
 - **Jamais de rein gauche vu en échographie (écho sénior)**
- ✓ **Situation à 10 ans**
 - Fonction rénale normale
 - Pas d'HTA, pas de protéinurie
 - Mais à l'écho
 - Rein de taille normal pour l'âge : absence d'hypertrophie compensatrice
 - Petit kyste
- ✓ **Demande de scintigraphie au DMSA**
(images en faveur de séquelles de PNA ?)

Echographie

Rein droit

- de 91 x 49 x 44 mm
- Bonne échogénicité
- Kyste liquidien au pole sup de 7mm d'allure banale

Loge rénale gauche libre



Scintigraphie au DMSA

les deux reins sont bien présents avec une fixation homogène.

- Le rein gauche est situé haut
- Le rein droit semble situé normalement.

Absence d'atteinte de la fonction rénale
différence avec

- 48 % à gauche
- 52 % et à droite



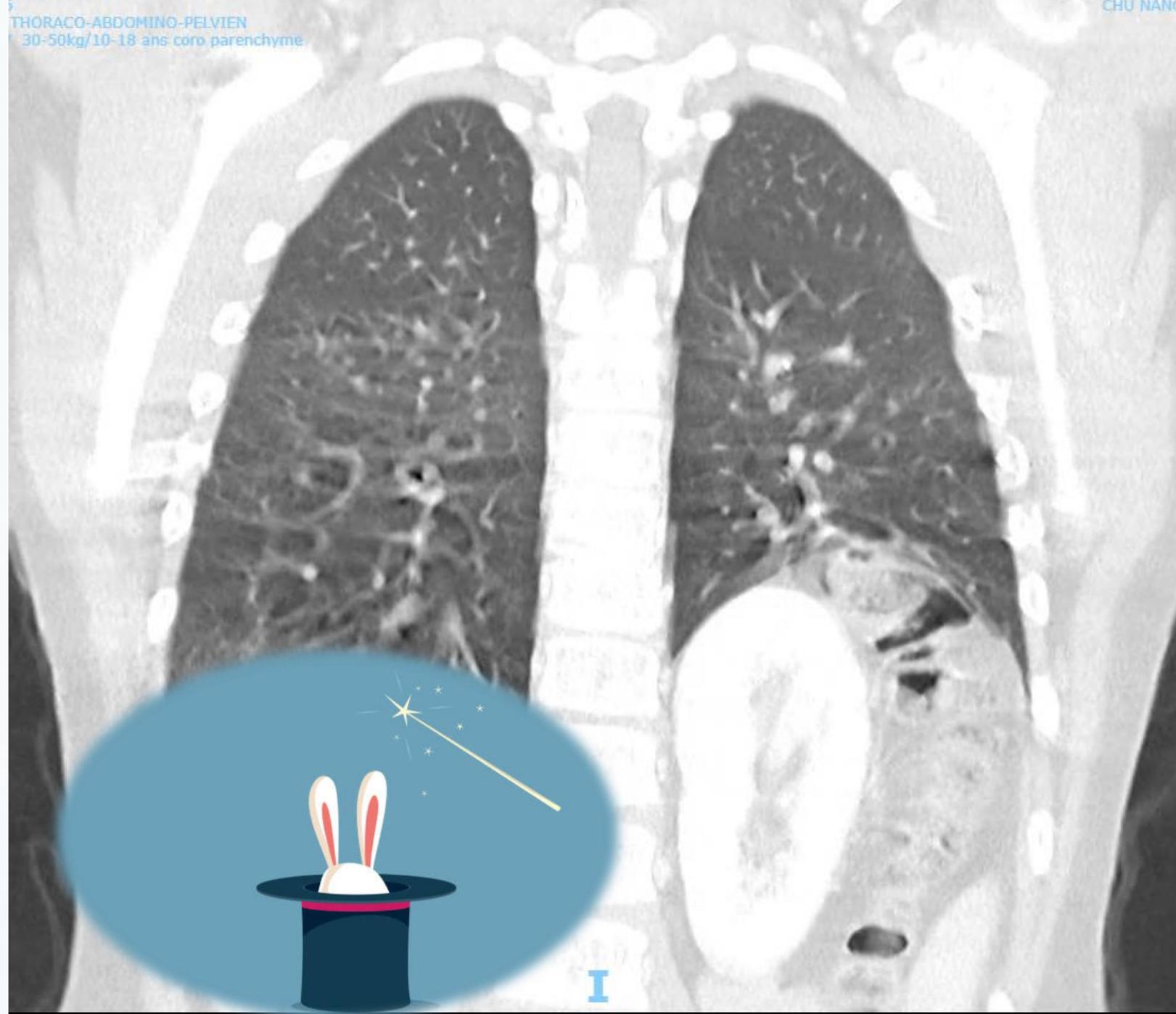
TDM thoraco-abdo

✓ Hernie diaphragmatique gauche

- contenant le transverse distal, le colon G proximal
- et le rein G

✓ Reins

- Le 2 de taille normal
- Parenchyme OK



Biblio



1. Néphrologie de l'enfant, J. Bacchetta; O. Boyer, Elsevier Masson 2020
2. Orphanet
3. Solitary kidney: management and outcome, Godron-Dubrasquet et al., *Arch de ped* 20 (2017) 1158-63
4. Les anomalies du développement rénale, Rousset C. *Médecine/sciences* 2023;39:219-26
5. Unilateral renal agenesis: a systematic review on associated anomalies and renal injury.] Westland R, Schreuder MF, Ket JC, et al. *Nephrol Dial Transplant* 2013;28:1844–55.
6. Loss of a kidney during fetal life: long-term consequences and lessons learned. Lankadeva YR et al, *Am J Physiol Renal* 2014;306:791-800
7. Congenital versus acquired solitary kidney: is the difference relevant? Abou Jaoudé P and all, *Nephrol Dial Transplant* 2011;26:2188-94
8. On the Elargement of the normal congenitally solitary kidney. Maluf N. *Br J Urol* 1997;79:836-41
9. Risks factors for renal injury in children with a solitary functioning kidney. Westland R. et al. *Pediatrics* 2013;131:e478-85
10. Canadian Urological Association Best Practice Report: Sports and the solitary kidney — What primary caregivers of a young child with a single kidney should know (2019 update), Karen Psooy and all, *Archives / Vol. 13 No. 10 (2019): CUAJ October / Best Practice Report*

Merci

A night photograph of the Fontaine de la Vierge in Paris, France, heavily decorated with golden lights and garlands. The fountain is illuminated, and the surrounding area is filled with festive lighting. The word 'Merci' is overlaid in a black, cursive font.