

# 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

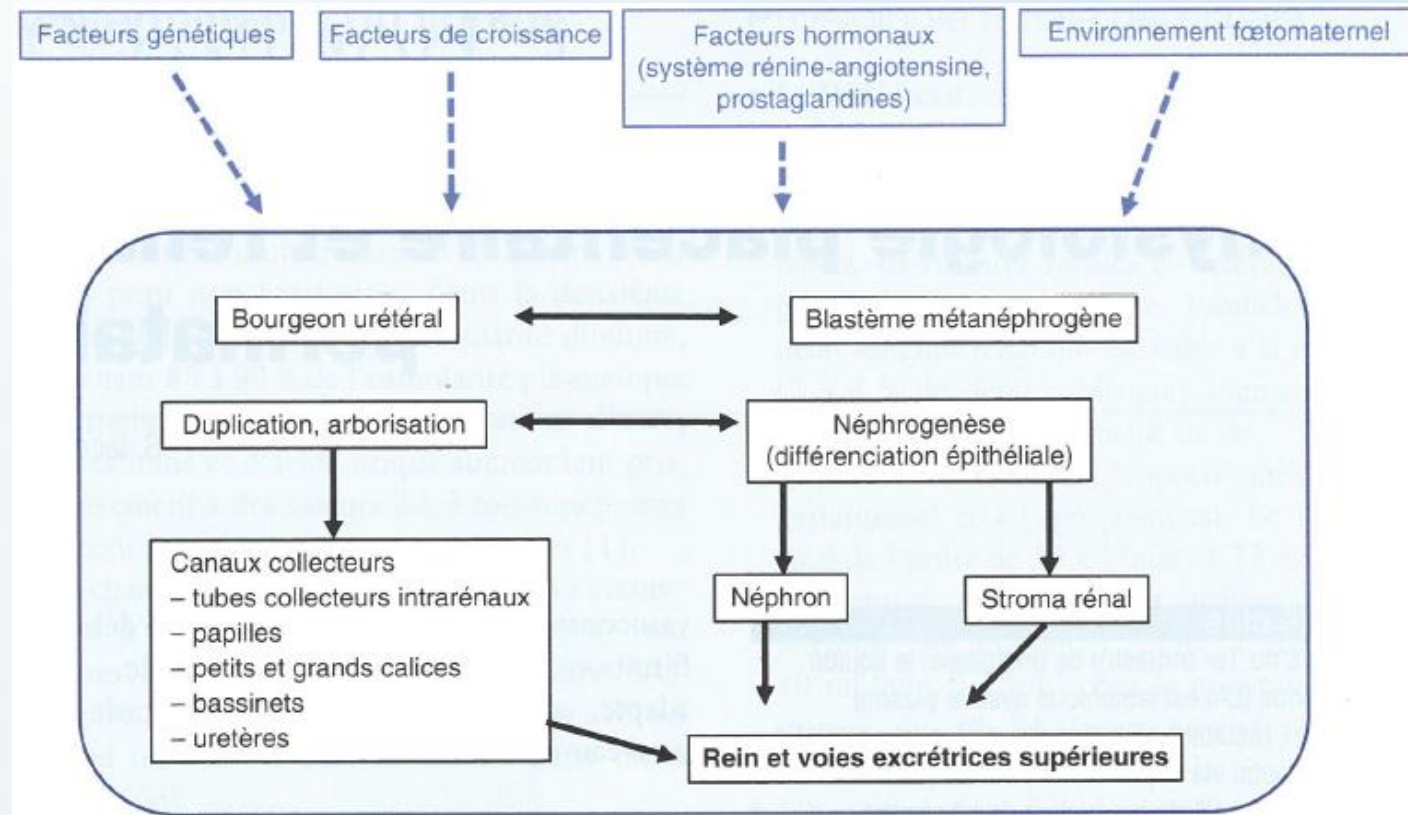
Définir le cadre nosologique

Quelques chiffres

# De quoi parle-t-on ?

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

- Le métanéphros (3<sup>ème</sup> ébauche rénale, à partir de la 6<sup>ème</sup> 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<sup>er</sup> néphrons fonctionnels vers la 9-10<sup>ème</sup> SA → 34 - 36 SA
  - 60% se forment au 3<sup>ème</sup> 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

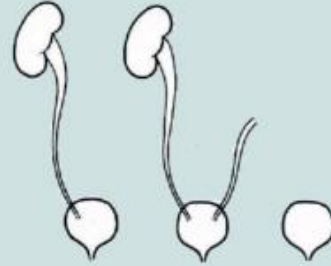
- Agénésie rénale
- Duplication

### ✓ Ectopies rénales

### ✓ Anomalies de rotation

### ✓ Anomalies de fusion

#### Anomalies de nombre

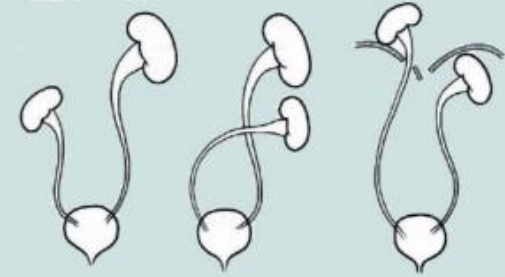


Agénésie rénale unilatérale

Agénésie rénale unilatérale avec moignon de l'uretère

Agénésie rénale bilatérale

#### Anomalies de migration

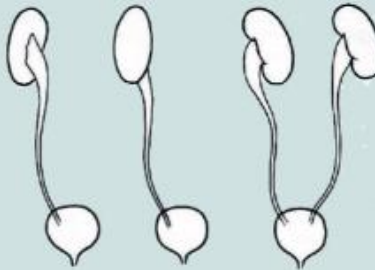


Ectopie basse

Ectopie croisée

Ectopie haute

#### Anomalies de rotation

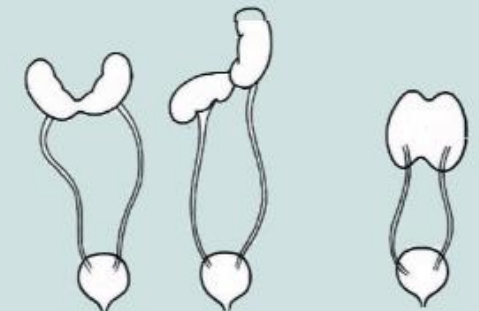


Malrotation antérieure

Malrotation postérieure

Malrotation inverse

#### Anomalies de fusion



Rein en fer à cheval

Rein discoïde

Fusion hilaire

# Classement

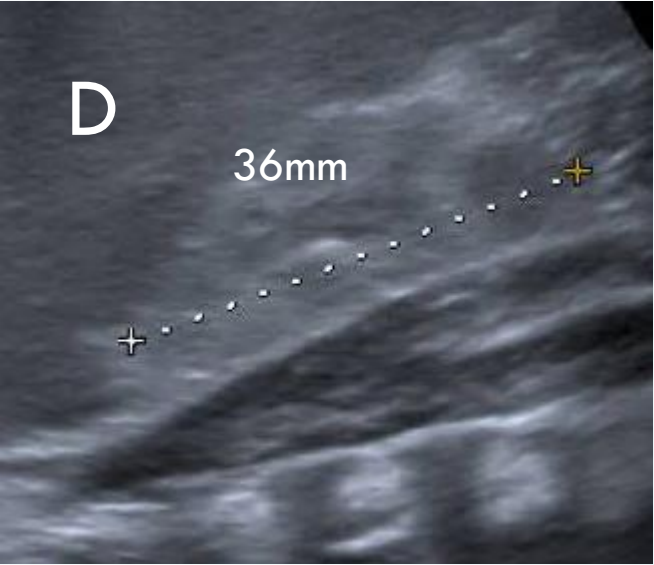
## Anomalies de structure

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

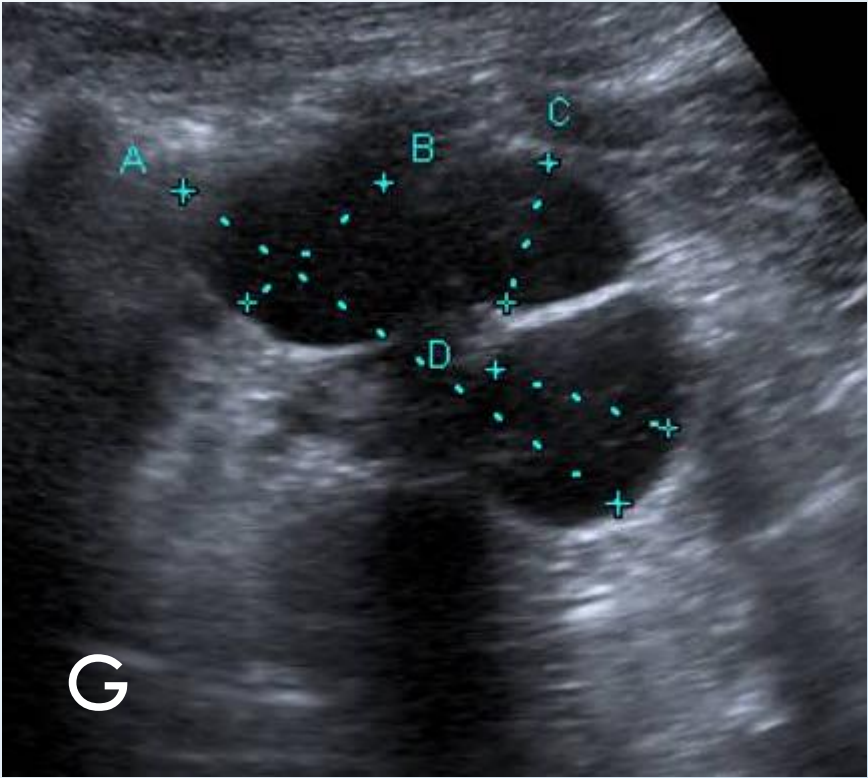
## Anomalies de la néphrogénèse

- ✓ 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)

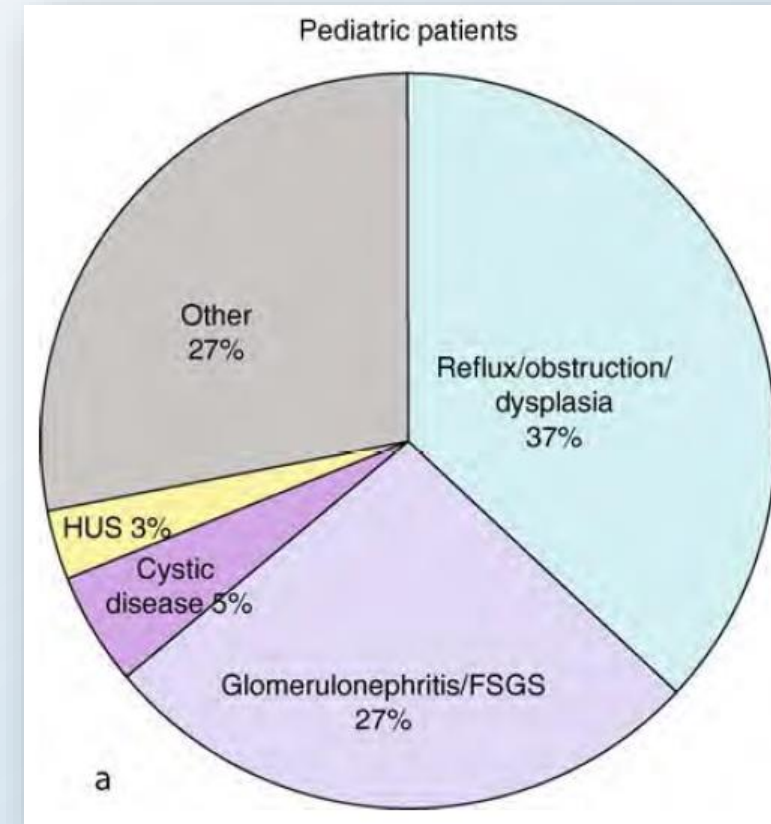
## ✓ Ses causes :

### • 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<sup>ère</sup> décade : congénital
- 2<sup>ème</sup> 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 connected by right-angle turns, ending in small circles.

# Application à l'agénésie rénale

# Généralités

## ✓ Diagnostic

- anténatal mais pas seulement
- Postnatal (agénésie ou involution controlat ?)
  - Complication : IU, HTA, Pr<sub>urine</sub>, 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 ;

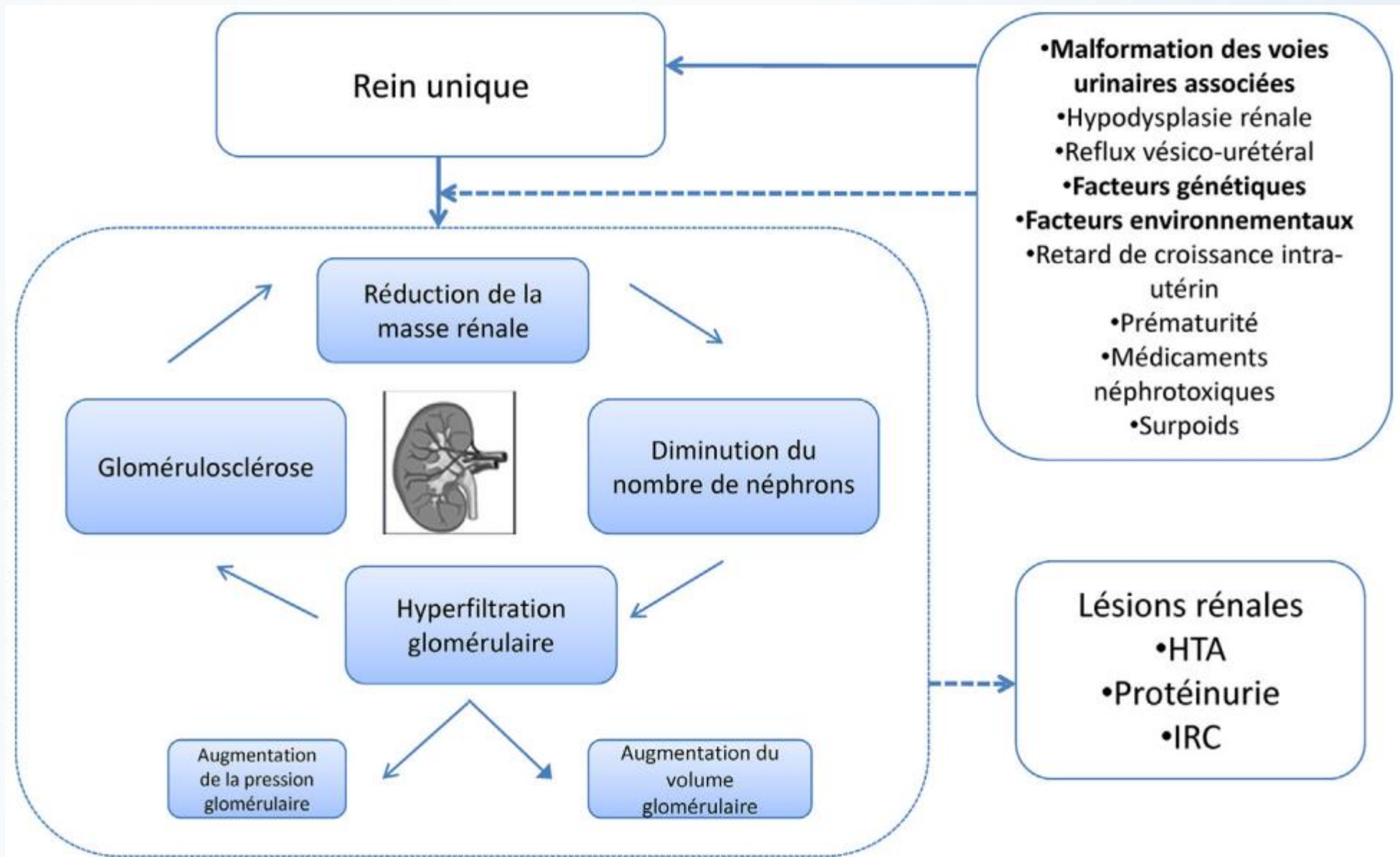
- **Syndrome branchio-oto-rénal (BOR)**

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 m<sup>2</sup>) que dans le groupe RU congénital (107 mL/min/1,73 m<sup>2</sup>).

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<sup>ère</sup> 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

### NEPHRO

#### 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

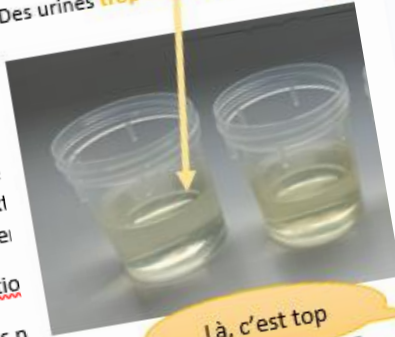
 Notre corps est constitué ( Chez l'enfant, l'eau corresp contient 7,5 kg d'eau). Les reins d'eau pour fabriquer l'urine (le p L'eau est la seule boisson **indis** comme on l'a vu, d'éliminer une (urée, minéraux...).

#### 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'œuf 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 reins 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 il 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'adaptat 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 image features a light blue background with a subtle gradient. In the corners, there are decorative elements consisting of thin, dark blue lines that resemble circuit traces or neural pathways, ending in small circles. These elements are positioned in the top-left, top-right, bottom-left, and bottom-right corners.

**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.

**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/1.73m<sup>2</sup> 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 thin, dark blue or teal lines that branch out and terminate in small circles, resembling a stylized circuit board or network diagram. The lines are positioned in the top-left, top-right, bottom-left, and bottom-right corners, framing the central text.

**Ne pas méconnaître du syndromique...**

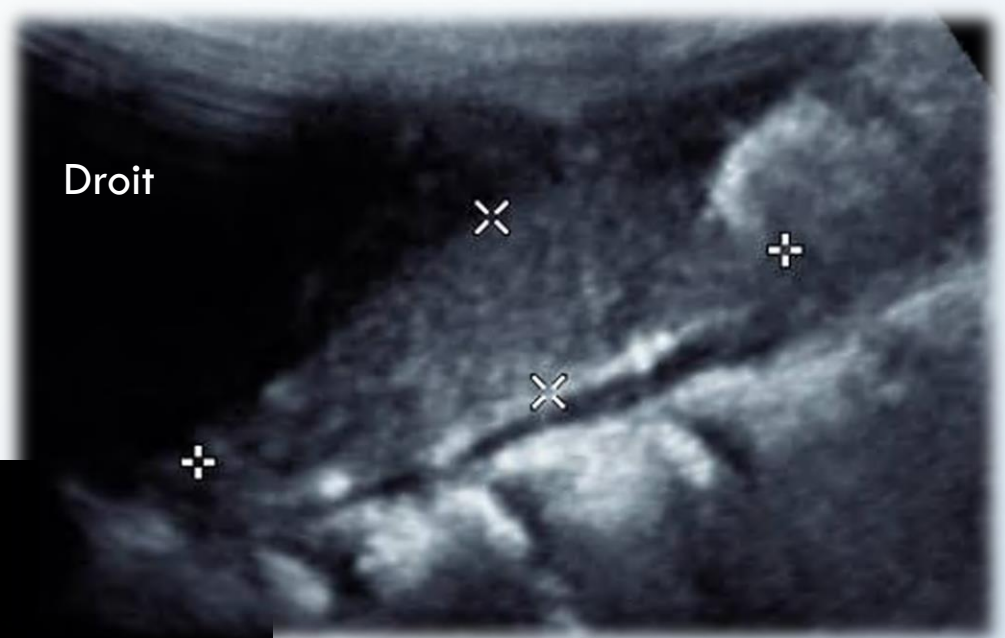
# Kalysta

- ✓ 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<sup>ère</sup> 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

<b>Gène</b>	<b>Syndrome</b>	<b>Phénotype rénal</b>	<b>Phénotype extrarénal</b>
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

<b>Gène</b>	<b>Syndrome</b>	<b>Phénotype rénal</b>	<b>Phénotype extrarénal</b>
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	Agénésie rénale, dysgénésie ovarienne, anomalies du cou, anomalies du cœur, anomalies des membres, anomalies faciales
Délétion 22011	Syndrome velo-cardio-facial	Agénésie rénale, hypoplasie rénale	Dysmorphie faciale, malformations cardiaques, hypoparathyroïdie, hypoplasie thymique

Et il y en d'autres...



The image features a light blue background with a subtle gradient. In the corners, there are decorative elements resembling circuit board traces or neural network connections, consisting of thin lines and small circles. The text is centered in the lower-left quadrant.

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

# Dragusa Ianis

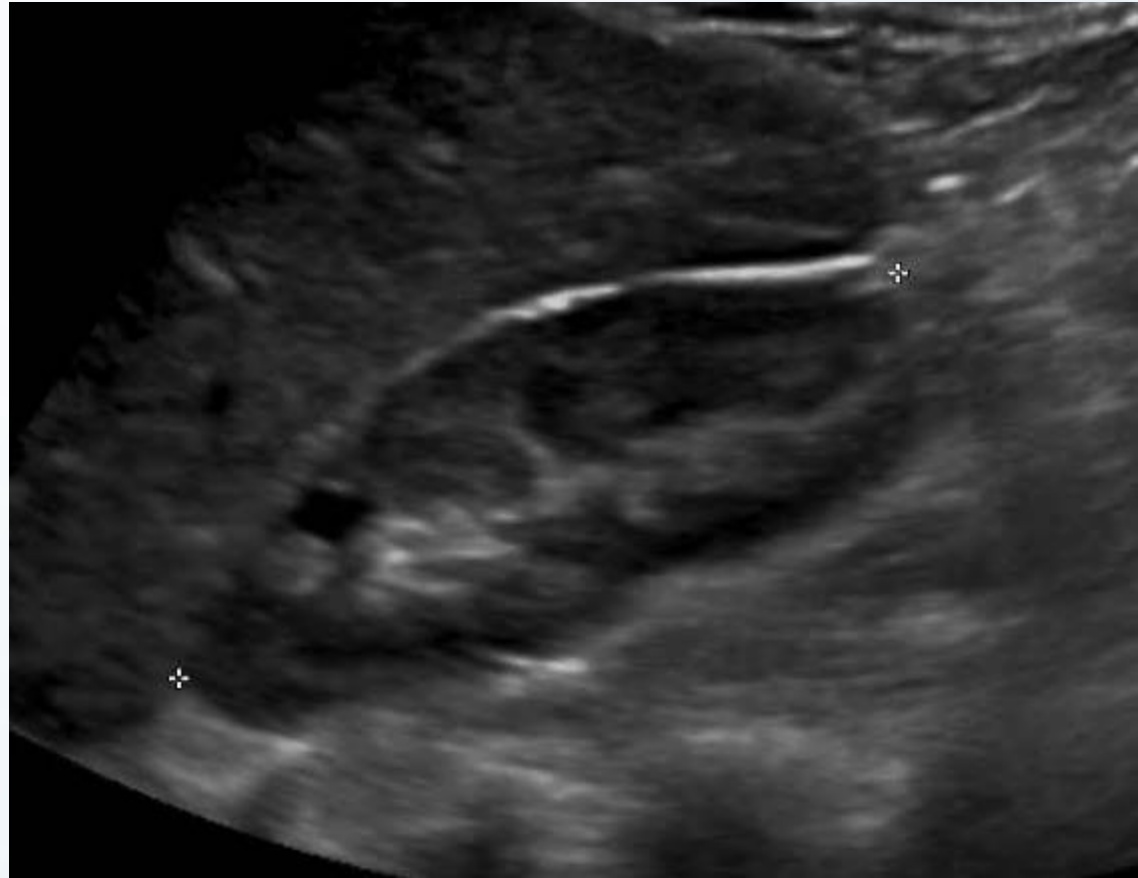
- ✓ **Garçon suivi en néphrologie pédiatrique**
  - **Suivi pour un rein unique droit diagnostiqué** suite à une Pyélonéphrite à P.Mirabilis
  - **Jamais de rein gauche vu en échographie (écho sénior)**
  
- ✓ **Situation à 10 ans**
  - Fonction rénale normale
  - Pas d'HTA, pas de protéinurie
  - Mais 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



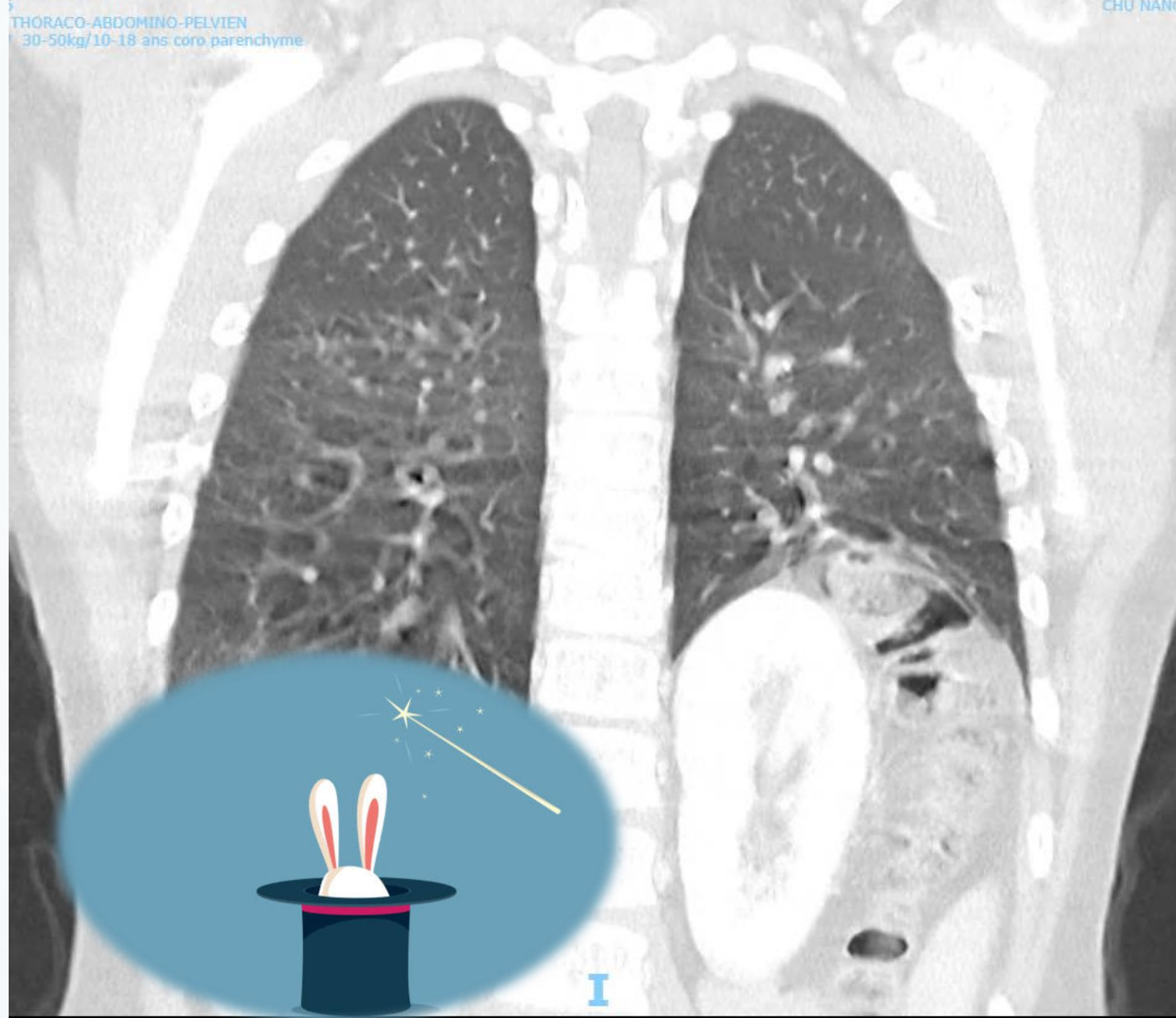
# TDM thoraco-abdo

## ✓ 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. The fountain is the central focus, featuring a central statue of the Virgin Mary with the Christ Child, surrounded by other figures. The entire fountain and the surrounding architectural elements are heavily decorated with numerous golden lights and garlands, creating a festive and illuminated scene. The background shows a building with a balcony and a striped awning. The word "Merci" is overlaid in a black, cursive font across the center of the image.