

Information sur la Maladie Polykystique des Reins (PKD)



*For Research in Polycystic
Kidney Disease*

FRENCH

Types de Maladies Polykystiques des Reins (PKD) et Fréquence

La maladie polykystique des reins a deux formes héréditaires: autosomique dominante (ADPKD), la plus commune de toutes les maladies génétiques graves, et autosomique récessive (ARPKD), une maladie relativement rare causant souvent la mort dans les premiers mois de vie.

Lors de la présence de PKD, des kystes se forment dans les deux reins. Il peut y avoir que quelques kystes ou un grand nombre, et les kystes peuvent aller de la taille de tête d'épingle à la taille d'un pamplemousse. Un rein normal est de la taille d'un poing humain. Quand des kystes se forment, les reins peuvent s'élargir et devenir de la taille d'un ballon de foot ou même plus large et peser jusqu'à 14 kilos.

Les kystes sont des sacs de fluide qui provoquent un élargissement des reins et peuvent entraver leur capacité de filtration. De plus, les kystes appuient sur les veines causant une augmentation de la pression sanguine. A cause de cela, le premier symptôme de l'ADPKD est souvent une pression sanguine haute. D'autres symptômes incluent la fatigue, une miction fréquente, du sang dans l'urine, des maux de tête, des calculs dans les reins, et des infections des voies urinaires.

Les Instituts Nationaux de la Santé (NIH) aux Etats-Unis estiment que l'ARPKD touche de un sur 10,000 à un sur 40,000 bébés. Au contraire, la forme dominante de PKD (ADPKD) touche de une sur 400 à une sur 1,000 personnes.

Par exemple, aux Etats-Unis, il y a plus de personnes touchées par la PKD que le nombre de personnes ayant une fibrose kystique, une dystrophie musculaire, une hémophilie, le syndrome de Down, une anémie à hématies falciformes, et la maladie de Huntington additionné ! En effet, on estime à 600,000 le nombre d'Américains et à 12.5 millions le nombre de personnes de par le monde touché par la PKD, ce qui la rend donc la maladie génétique grave la plus courante. Elle est deux fois plus courante que la sclérose multiple et 20 fois plus courante que la fibrose kystique.

Les faits concernant la Maladie Polykystique des Reins

Puisque la PKD est une maladie héréditaire, la forme dominante de la maladie (ADPKD) est transmise d'une génération à une autre par un seul parent infecté. Chaque enfant né d'un parent ayant l'ADPKD a 50 pourcent de chance d'hériter de la maladie.

L'ADPKD affecte les hommes et les femmes de la même manière, quelque que soit leur âge, race ou ethnie, location géographique ou statut socio-économique, et ne saute pas de génération.

Normalement, chaque personne est née avec deux reins, placés sous la cage thoracique à l'arrière de corps de chaque côté de la colonne vertébrale. Les reins filtrent le plasma sanguin et produisent de l'urine, par laquelle les déchets sont éliminés du corps. Dans le cas où les reins ne fonctionnent pas correctement, les déchets s'accumulent dans le sang, causant une condition connue sous le nom d'empoisonnement urémique.

Les complications causées par l'ADPKD peuvent inclure la perte de la fonction des reins, anévrisme du cerveau, prolapsus de la valvule mitrale, infections des reins ou des voies urinaires fréquentes, douleurs chroniques de côté ou du dos, kystes dans le pancréas ou le foie, élargissement du cœur, calculs dans les reins, hernies abdominales ou à l'aîne, diverticulite du colon.

Plus de 60 pourcent des personnes touchées par la PKD développent une insuffisance rénale, contre laquelle la dialyse et la transplantation de reins sont des traitements raisonnables. Toutefois, il n'y a pas de cure connue pour la PKD.

Trois tests cliniques peuvent être effectués pour diagnostiquer si une personne est atteinte de la PKD : ultrasons, tomodensitométrie (TDM) et imagerie par résonance magnétique (IRM).

La peur, la dénégation et l'ignorance de la maladie sont les plus grands obstacles enfreignant le traitement de la PKD. La recherche actuelle démontre qu'une personne atteinte de l'ADPKD peut jouer un rôle majeur dans le contrôle du développement de sa maladie à l'aide de visites médicales régulières, d'un bon régime et d'exercices réguliers. La **PKD Foundation** essaye d'améliorer tous les domaines de l'éducation et de l'information concernant la PKD.

Symptômes courants de la PKD

Il faut lire les informations de la **PKD Foundation** avec votre médecin si vous avez un ou plusieurs de ces symptômes courants de l'ADPKD :

- Pression sanguine élevée
- Antécédents de maladies rénales dans la famille
- Problèmes cardiaques ou attaques
- Calculs rénaux
- Infections des voies urinaires fréquentes
- Douleur constante ou intermittente du dos, du côté ou de la région de l'estomac
- Sang dans l'urine

Les symptômes de l'ARPKD et le début de la maladie varient considérablement de l'enfance (causant souvent la mort du nouveau-né) à même, dans certain cas, aux jeunes adultes. Puisque les reins kystiques ne peuvent pas concentrer l'urine, les personnes atteintes de l'ARPKD produisent de grandes quantités d'urine. Tous les patients sans exception développeront une pression sanguine élevée, certaines auront peu d'appétit et une petite stature, et environ un tiers d'entre eux requerront une dialyse ou une transplantation avant l'âge de 10 ans. Tous les personnes touchées par l'ARPKD sont aussi atteintes d'une déformation du foie connue sous le nom de fibrose hépatique congénitale.

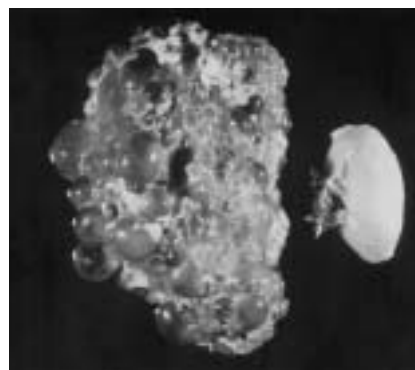
Recherche actuelle sur la PKD

Des recherches génétiques sont effectuées afin de déterminer la fonction des protéines de la PKD – polycystine et polycystine-2 – et pour découvrir le gène de l'ARPKD.

Les chercheurs recherchent de nouveaux médicaments pour aider le retardement de la croissance des kystes et sont en train de concevoir des stratégies alimentaires pour contrôler le développement de la PKD. Une recherche clinique est effectuée pour identifier de meilleures méthodes de traitement de la PKD et ses complications.

Un registre des familles atteintes de la PKD est assemblé afin d'analyser les traits communs des familles, ce qui pourra peut-être permettre d'isoler les causes et le développement de la PKD. Le International Gene Mutation Registry (Registre International de la Mutation des Gènes) catalogue les mutations pour voir comment elles affectent la progression de la PKD.

PKD Foundation
4901 Main Street, Suite 200
Kansas City, Missouri 64112-2634 USA
1-800-PKD-CURE (753-2873)
(816) 931-2600
www.pkdcure.org



**Rein normal [droite]
comparé avec un rein polykystique.**

Comment traiter la PKD

Le pas le plus important est d'apprendre tout ce que vous pouvez sur la PKD. Trouvez un bon spécialiste des reins (néphrologue). Vous pouvez faire cela en obtenant une lettre de votre médecin ou en contactant le département de néphrologie d'un centre médical important près de chez vous. Demandez au responsable du département de vous recommander un néphrologue ou un urologue connaissant bien la PKD.

Garder votre pression sanguine sous contrôle. Vérifiez avec votre docteur pour les médicaments appropriés et perdez du poids si nécessaire.

Surveillez votre régime. Parlez à votre médecin de consulter un diététicien rénal. Manger une alimentation appropriée peut vous aider à vous sentir mieux !

Évitez les excès de caféine – café, thé, cocas, chocolat et certaines formes d'aspirine (Anacin, Excedrin). Lisez les étiquettes !

Soignez les infections des voies urinaires ou de la vessie immédiatement. Contactez votre médecin.

N'utilisez pas de médicaments sans ordonnance sans avoir contacté votre médecin d'abord. Évitez les médicaments contenant de l'ibuprofène ou du naproxène (Advil, Medipren, Motrin, Nuprin, or Aleve).

Faites de l'exercice. Rester en forme en marchant, nageant ou en faisant de la gym conserve votre corps en bonne santé, mince et moins prone aux problèmes qui peuvent accélérer la maladie.

Notre mission

Considérée comme une maladie complètement incurable, la maladie polykystique des reins (PKD) est devenue un objectif principal d'étude et de traitement. La **PKD Foundation** est le principal acteur de cette croissance.

Nous sommes la seule organisation mondiale consacrée à des programmes de recherche pour déterminer la cause, améliorer le traitement clinique et trouver une cure pour la PKD. Nous promouvons l'éducation des patients, la prise de conscience du public et d'un plaidoyer en faveur des toutes les familles atteintes de la PKD.

Nous essayons de réunir les fonds pour des projets de recherche biomédicaux approuvés par tous. De plus, nous engageons les comités et les législateurs au sein de Congrès des États-Unis à promouvoir la recherche contre la PKD faite par les Instituts Nationaux de la Santé (NIH).

Notre but est de combler une lacune dans la connaissance de la PKD en promouvant des programmes de recherche et encourageant la prise de conscience des professions médicales, des corporations, des fondations et du public en général. Nous fournissons la seule source d'information régulière sur la PKD, et nous offrons le seul forum complet pour l'éducation du patient où qu'il se trouve dans le monde par l'intermédiaire de nos conférences annuelles sur la PKD.