

REPUBLIQUE ALGERIENNE DEMOCRATIQUE ET POPULAIRE
ET MINISTERE DE L'ENSEIGNEMENT SUPERIEUR ET DE LA RECHERCHE
SCIENTIFIQUE

Université Saad Dahleb-Blida1



Faculté : des Sciences de la Nature et de la Vie
Département de Biologie

Mémoire de fin d'études

En vue de l'obtention du diplôme de Master dans le domaine
SNV Filière sciences biologiques

Option: Génétique

Thème

Epidémiologie de l'insuffisance rénale et étude de cas

Présenté par:

- CHERGUI Ilhem
- MEGUETAOUI Nesrine

date de soutenance:

Le 12 septembre 2022

Devant le jury

Mme BELKHITER. S	MCB	USDB 1	Présidente
Mme HAMZI.W	MCA	USDB 1	Examinatrice
Mr MOHAMED SAID. R	MCA	USDB 1	Promoteur

Promotion:2021 - 2022

Remerciement

Nous Formulons notre profonde gratitude à ALLAH le tous puissant qui nous a donné de la volonté et du courage pour la concrétisation de ce modeste travail.

On a le plaisir de remercier tous les enseignants qui ont contribués à notre formation dès l'école primaire jusqu'à ce jour.

Nous remercions notre encadrant **Dr MOHAMED SAID Ramdane**, pour sa patience, sa disponibilité et surtout ses judicieux conseils, qui ont contribué à alimenter notre réflexion.

On adresse Nos plus vifs remerciements aux membres du jury qui ont accepté d'évaluer ce modeste travail.

A tous ceux qui nous ont aidées de près ou de loin à réaliser ce travail, merci.

Dédicace

Je profite de cette occasion pour adresser vifs et Sincères remerciements à !

Mon dieu grâce à lui je suis arrivée là

❖ A Mon Père

L'homme idéal, il est la source de ma force tout au long de mes années d'études « je lui souhaite une longue vie et une bonne santé »

❖ A Ma très chère mère

Le plus beau paradis de ma vie, source de tendresse et de sourire, secret de mon succès et de mon bonheur, "Je lui souhaite un bon et éternel repos"

❖ A Mes Frères : Djamel et Abdallah

❖ A Mes chères Sœurs : Zohra, Karima, Nora, Fadhila

A ma grande famille, mes amis et collègues et tous ceux et toutes celles que j'ai involontairement omis de citer et qui n'en demeurent pas moins chers.

Ithem

Dédicace

Avant tout, Alhamdulillah que nous sommes arrivés à la fin de ce cursus, que nous avons pu finir ce humble travail et le présenter premièrement à notre promoteur puis au jury respecté.

❖ A Ma famille

Mes parents, ma sœur et frère pour m'avoir supporté pendant mon parcours scolaire et personnel.

❖ A Mes amis

Que ce soit mes collègues et mes amis proches.

❖ A Mes Profs

Je les remercie depuis le primaire jusqu'à cette année en master sans oublier notre promoteur et responsable de spécialité Mr Mohamed R.Said.

❖ A tout l'établissement du TOT

Pr.Kastali pour nous avoir autorisé de mener notre projet de fin d'étude et recueillir les informations indispensables à notre étude, bien sûr sans oublier le personnel de l'hôpital, spécialement les médecins qui nous ont guidé et répondu à toutes nos questions.

Aux patients qui ont consenti à notre enquête à qui on souhaite une guérison rapide tout en les remerciant du fond du cœur pour leur coopération.

Nesrine

Résumé

Dans notre étude nous nous sommes intéressés à l'insuffisance rénale, la polykystose rénale et leurs causes et conséquences avec détermination du lien familiale de cette maladie, on a noté que la cause principale de l'insuffisance rénale est l'hypertension artérielle en plus de la polykystose.

Pour objectif d'étudier la possibilité de l'hérédité de cette maladie nous avons pris l'enquête familiale comme indice.

Les conséquences de ces maladies pour les cas les plus graves : une insuffisance rénale chronique terminale nécessitant une dialyse ou une greffe rénale.

L'objectif de ce travail était de faire une étude des paramètres épidémiologiques et certains aspects cliniques et thérapeutiques de l'insuffisance rénale et la polykystose. Notre étude était rétrospective incluant des patients atteints d'insuffisance rénale hospitalisés ou suivis en consultation au TOT de Blida.

Durant notre projet de fin d'étude nous avons consulté 50 dossiers admis au service de néphrologie (TOT Blida), on a trouvé 03 cas de polykystose rénale, il s'agit d'une femme et deux hommes.

Deux des patients polykystique ont consenti à l'étude, c'est la patiente C21 et le patient C13.

Nous avons remplis un questionnaire pour chaque patient avec les informations nécessaires à notre étude comme : l'âge, le sexe, le poids, les antécédents médicaux personnels et familiaux avec le traçage d'arbres généalogiques de 04 patients choisis.

L'insuffisance rénale avait un sex-ratio de 1,17 et une moyenne d'âge de 25,5, La prévalence de la polykystose était de 1/17. On a observé une prédominance du sexe masculin dans les deux maladies, les manifestations cliniques ont été dominées par l'HTA (82%).

Pour conclure notre travail on insiste sur l'importance du profil génétique, du dépistage familial et du diagnostic précoce ainsi que les mesures de prévention afin d'éviter la progression vers l'insuffisance rénale terminale.

Mots-clés : Insuffisance rénale ; polykystose rénale; hypertension artérielle ; kystes rénaux ; TOT Blida.

Abstract

In our study we were interested in renal failure, polycystic kidney disease and their causes and consequences with determination of the family link of this disease, it was noted that the main cause of renal failure is arterial hypertension in addition to polycystic disease.

For the purpose of studying the possibility of the heredity of this disease, we took the family investigation as a clue.

The consequences of these diseases for the most advanced cases: end-stage chronic renal failure requiring dialysis or a kidney transplant.

The objective of this work was to make a study of the epidemiological parameters and some clinical and therapeutic aspects of renal failure and polycystic kidney disease. Our study was retrospective including patients with renal insufficiency hospitalized or followed in consultation at the TOT of Blida.

During our end-of-study project we consulted 50 files admitted to the nephrology department (TOT Blida); we found 03 cases of polycystic kidney disease, one woman and two men.

Two of the polycystic patients consented to the study; patient C21 and patient C13

We filled out a questionnaire for each patient with the information necessary for our study such as: age, sex, weight, personal and family medical history with the tracing of family trees of 04 selected patients.

Kidney failure had a sex ratio of 1.17 and an average age of 25.5. The prevalence of polycystosis was 1/17. Clinical data were dominated by hypertension (82%).

The diagnosis of renal cysts was made through ultrasound; all polycystic cases were on dialysis.

To conclude our work, we emphasize the importance of the genetic profile, family screening and early diagnosis as well as preventive measures to avoid progression to end-stage renal failure.

Keywords: Kidney failure; polycystic kidney disease; high blood pressure; kidney cysts; TOT Blida.

ملخص

اهتمنا في دراستنا بالقصور الكلوي ومرض الكلى المتعدد الكيسات وأسبابه وعواقبه مع تحديد الصلة الأسرية لهذا المرض ، وقد لوحظ أن السبب الرئيسي للفشل الكلوي هو ارتفاع ضغط الدم الشرياني بالإضافة إلى مرض تكيس الكلى.

لغرض دراسة إمكانية وراثية هذا المرض، أخذنا التحقيق العائلي كمؤشر.

عواقب هذه الأمراض على الحالات المتقدمة: الفشل الكلوي المزمن في المرحلة النهائية الذي يتطلب غسيل الكلى أو زرع الكلى.

الهدف من هذا العمل هو إجراء دراسة للمعايير الوبائية وبعض الجوانب السريرية والعلاجية للفشل الكلوي وتعدد الكيسات. كانت دراستنا بأثر رجعي بما في ذلك المرضى الذين يعانون من قصور كلوي في المستشفى أو تم متابعتهم بالتشاور في TOT في البلدة. خلال مشروعنا لنهاية الدراسة، راجعنا 50 ملفاً تم قبولها في قسم أمراض الكلى (TOT البلدة)، وجدنا 03 حالات من مرض الكلى المتعدد الكيسات, امرأة ورجلان.

وافق اثنان من مرضى تكيس الكلى على الدراسة ، وهما المريض C21 والمريض C13. قمنا بملأ استبياناً لكل مريض بالمعلومات اللازمة لدراستنا مثل: العمر والجنس والوزن والتاريخ الطبي الشخصي والعائلي مع رسم أشجار العائلة لـ 04 مرضى تم اختيارهم. وبلغت النسبة بين الجنسين للفشل الكلوي 1.17 ومتوسط العمر 25.5، وكان معدل انتشار مرض تعدد الكيسات 17/1، وسيطر ارتفاع ضغط الدم على المجموعة (82%). تم تشخيص الأكياس الكلوية من خلال الموجات فوق الصوتية ، وكانت جميع حالات تكيس الكلى على غسيل الكلى.

لختم عملنا ، نؤكد على أهمية الملف الجيني والفحص العائلي والتشخيص المبكر بالإضافة إلى التدابير الوقائية لتجنب التقدم إلى المرحلة النهائية من الفشل الكلوي.

كلمات مفتاحية: فشل كلوي. مرض تكيس الكلى؛ ارتفاع ضغط الدم؛ كيسات الكلى توت البلدة.

Liste des abréviations

μmol/l micromole par litre

ADH l'anti-diurétique hormone

AINS anti-inflammatoires non stéroïdiens

AKD acute kidney diseases

AKI acute kidney injury

CKD-EPI chronic kidney disease epidemiology collaboration

cm centimètre

Créa Créatininémie

DFG débit de filtration glomérulaire

GFR glomerular filtration rate

HTA hypertension artérielle

IECA inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine

IR insuffisance rénale

IRA insuffisance rénale aiguë

IRC insuffisance rénale chronique

IRCT insuffisance rénale chronique terminale

IRM imagerie par résonance magnétique

IRT insuffisance rénale terminale

Kg kilogramme

m² mètre carré

MDRD modification of diet in renal disease

Mg milligramme

mg/dl milligramme par décilitre

Mg/l milligramme par litre

ml/kg/h millilitre par kilogramme par heure

ml/min millilitre par minute

mm millimètre -

NTA Nécroses tubulaires aiguës

PKD1 gène qui code la polycystine 1

PKD2 gène qui code la polycystine 2

PKRAD polykystose rénale autosomique dominante

PKRAR polykystose rénale autosomique récessif

Scr sérum créatinine

TDM tomographie à densité

Liste des figures

Figure 1A : Portrait de Franz Volhard (1872-1950), le clinicien et de Theodor Fahr(1877-1945), le pathologiste.

Figure 1B : Reproductions tirées de la monographie de Volhard F and Fahr T. Die Brightsche Nierenkrankheit. Klinik, Pathologie und Atlas. J. Springer, Berlin, 1914.

Figure 1C: Coupe frontal du rein droit

Figure 2 : Polykystose rénale autosomique dominante débutante chez un patient de 35 ans, avec fonction rénale conservée.

Figure 3 : Polykystose rénale autosomique dominante de type PKD1 chez un patient de 51 ans, avec insuffisance rénale modérée.

Figure 4 : Polykystose rénale autosomique dominante de type PKD2 chez un patient de 59 ans, avec insuffisance rénale minime.

Figure 5: Répartition des 50 patients selon le sexe.

Figure 6 : Répartition des patients en fonction de leur âge exprimée en pourcentage

Figure 7 : Les facteurs de risque

Figure 8: Répartition de l'hypertension artérielle dans les 50 patients.

Figure 9: Pourcentages des différents stades d'insuffisance rénale chronique des 50 patients.

Figure 10 : Répartition du sexe parmi chaque une des IRC sévère et terminale

Figure 11 : Arbre généalogique du patient C48

Figure 12 : Arbre généalogique de la patiente C21

Figure 13 : Arbre généalogique du patient C13

Figure 14 : Arbre généalogique du patient C20

Liste des tableaux

Tableau I : Tableau comparatif d'une IRA et d'une IRC (Touré, A. 2022).

Tableau II : L'équation CKD-EPI pour l'estimation du DFG sur l'échelle naturelle * (Levey et al.2009)

Tableau III : Stades de la maladie rénale chronique (Malbos et al.2021)

Tableau IV : Données des quatre patients étudié.

Tableau V : Antécédents médicaux des 04 patients étudié.

Tableau VI : Antécédents médicaux familiaux des 04 patients étudié.

Tableau VII : Prévalence de la polykystose dans quelques pays du monde.

Tableau VIII : Prévalence de l'insuffisance rénal terminal dans notre série et selon les auteurs.

Glossaire

Insuffisance rénale chronique : se caractérise par une altération irréversible du système de filtration glomérulaire, de la fonction tubulaire et endocrine des reins. On constate une destruction du parenchyme rénal puis des anomalies métaboliques, hormonales et cliniques définissant le syndrome urémique.

Polykystose rénale : La polykystose rénale est un trouble héréditaire caractérisé par la formation de kystes rénaux entraînant une hypertrophie progressive des deux reins et pouvant évoluer vers l'insuffisance rénale. Presque toutes les formes sont provoquées par une mutation génétique familiale.

PKD1 et PKD2: Le gène PKD1 code la polycystine 1, et le gène PKD2 code la polycystine 2. Ces protéines forment un complexe à la base du cil primaire, organelle ayant un rôle d'antenne renseignant la cellule sur son milieu extérieur et sa polarité, et se projetant au pôle apical de la plupart des cellules eucaryotes.

PKRAD: La Polykystose Rénale Autosomique Dominante est une maladie génétique qui se caractérise par le développement progressif de kystes liquidiens aux dépens des reins et du foie. De plus, chez environ 8% des patients atteints, des anévrysmes intracrâniens peuvent survenir.

PKRAR: La polykystose rénale autosomique récessive est une maladie génétique se manifestant par des dilatations des tubes collecteurs du rein et des canaux hépatiques collectant la bile, responsable d'une insuffisance rénale et insuffisance hépatique.

NTA: La nécrose tubulaire aiguë est caractérisée par une lésion aiguë en apprendre davantage et un dysfonctionnement des cellules tubulaires. Les causes fréquentes sont une hypotension ou un sepsis provoquant une hypoperfusion rénale et les médicaments néphrotoxiques.

Hypertension artériel : L'hypertension est une élévation pathologique de la tension artérielle qui augmente significativement les risques d'infarctus du myocarde, d'accident vasculaire cérébral et d'insuffisance rénale, notamment.

Diabète : Le diabète est une maladie chronique qui survient lorsque le pancréas ne produit pas suffisamment d'insuline ou lorsque l'organisme n'est pas capable d'utiliser efficacement l'insuline qu'il produit. L'insuline est une hormone régulatrice de la glycémie.

Sommaire :

Résumé

Liste des abréviations

Liste des figures

Liste des tableaux

Glossaire

CHAPITRE I :

PARTIE BIBLIOGRAPHIQUE

1 Introduction	1
1.1 Histoire de l'insuffisance rénale.....	2
1.2 Morphologie et anatomie.....	2
2 Diagnostique	4
3 L'insuffisance rénale aiguë.....	5
3.1 Définition :	5
3.2 Principaux types d'insuffisance rénale aiguë	5
3.2.1 L'insuffisance pré rénale (ou fonctionnelle) :.....	5
3.2.2 L'insuffisance rénale (organique ou parenchymateuse) :.....	5
3.2.3 Insuffisance rénale aiguë obstructive ou post- rénale :.....	6
4 L'insuffisance rénale chronique (IRC) :.....	6
4.1 Définition	6
4.2 Étiologie.....	8
4.3 La transplantation rénale.....	9
5 L'hérédité de l'insuffisance rénale.....	9
5.1 La polykystose rénale	9
5.1.1 La polykystose rénale autosomique récessive (PKRAR).....	10
5.1.2 La polykystose rénale autosomique dominante (PKRAD).....	10
5.2 L'imagerie	12

CHAPITRE II: MATERIELS ET METHODES

1. Matériels et méthodes :.....	15
1.1. Type d'étude	15
2.1. Dossiers exclus.....	15
3.1. Assemblage de données.....	15

CHAPITRE III : RESULTATS ET DISCUSSION

I. Résultats :.....	17
1. Données épidémiologiques	17
1.1. Age	17
2.1. Sexe	17
3.1. Tranche d'âge.....	18
4.1. Les facteur de risques :	18
5.1. Antécédents médicaux personnel.....	19
6.1. Répartition de l'hypertension artérielle	19
7.1. Représentation des patients selon le diabète.....	20
7.1. Répartition des stades de l'insuffisance rénale chronique	20
8.1. L'abondance du sexe parmi les patients d'IRC	21
9.1. Antécédents médicaux familiaux	21
2. Les Arbres généalogiques des quatre patients	22
II. Discussion :.....	26
1 Prévalence de la polykystose :	26
2 L'âge :.....	27
3 Le sex-ratio	27
4 Les facteurs de risque :	27
5 Antécédents médicaux personnels	28
1.5 L'hypertension artérielle.....	28
2.5 Le diabète.....	28
6 Antécédents familiaux	28
1.6 La polykystose	28
2.6 Les arbres généalogiques	29
7 L'insuffisance rénale terminale (IRct).....	29
CONCLUSION	31
Référence Bibliographique.....	33

CHAPITRE I :
PARTIE BIBLIOGRAPHIQUE

1 Introduction

L'insuffisance rénale peut être provoquée par de nombreuses causes différentes. Certaines entraînent une détérioration rapide de la fonction rénale (lésion rénale aiguë, également dénommée insuffisance rénale aiguë). D'autres conduisent à une détérioration progressive de la fonction rénale (maladie rénale chronique, également dénommée insuffisance rénale chronique). Outre leur perte de capacité à filtrer les déchets métaboliques présents dans le sang (tels que la créatinine et l'azote uréique), les reins ont une aptitude réduite à réguler la quantité et la distribution de l'eau dans l'organisme (équilibre hydrique) et les niveaux d'électrolytes (sodium, potassium, calcium, phosphate) et d'acide du sang (*Malkina ;2020*).

Lorsque l'insuffisance rénale dure depuis un certain temps, la tension artérielle augmente souvent. Les reins perdent leur capacité à produire en quantité suffisante une hormone (érythropoïétine) qui stimule la formation de nouveaux globules rouges, ce qui provoque une réduction du nombre de globules rouges (anémie). Les reins perdent aussi leur capacité à produire du calcitriol (la forme active de la vitamine D) en quantité suffisante, qui est essentiel à la santé osseuse. Chez les enfants, l'insuffisance rénale affecte le développement osseux. Chez les enfants comme chez les adultes, une insuffisance rénale peut entraîner l'affaiblissement et l'altération des os (*Malkina ; 2020*).

Bien que la fonction rénale puisse se détériorer chez des personnes de tout âge, les insuffisances rénales tant aiguës que chroniques sont plus fréquentes chez les personnes âgées que chez les jeunes. Il est possible de traiter de nombreux troubles provoquant une détérioration de la fonction rénale et la fonction rénale peut être rétablie. La disponibilité de la dialyse et de la transplantation rénale ont transformé l'insuffisance rénale, auparavant une maladie fatale, en une pathologie qui peut être prise en charge (*Malkina ; 2020*).

L'objectif de cette étude est :

- Faire un étude statistique parmi les 50 patients atteints par l'insuffisance rénale .
- crée des arbres généalogiques pour déterminé l'hérédité des quatre cas étudié par les antécédents familiaux.
- Connaitre les causes et les conséquences de l'insuffisance rénale

1.1 Histoire de l'insuffisance rénale

A l'arrivée de nouvelles techniques de coupe et de coloration d'Edwin Klebs, il attire l'attention au lésions glomérulaires et fut le premier à utiliser le terme « glomérulonéphrite » en 1872.

On cite aussi Friedrich von Müller qui introduit le terme « néphrose » en décrivant les lésions non inflammatoires des tubes qu'il caractérise comme « dégénératives » en opposant les « néphrites » qu'il classifie comme maladies inflammatoires exsudatives.

Cette classification est en suite utilisée dans un nouveau traite intitulé « Die Bright's che Nierenkrankheit. Klinik, Pathologie und Atlas » rédigé par le binôme Franz Volhard le clinicien, et Theodor Fahr le pathologiste (figure 1A) ; dans le quelle ils abordent les trois catégories suggéré : les néphroses (qui regroupent différentes maladies censées être d'origine dégénérative) ; les néphrites (qui comprennent des lésions diffuses ou focales et qui peuvent êtres aigu ou chronique) ; les néphroscléroses (des lésions sur les artérioles ; avec une évolution bénigne ou maligne) (figure 1B). (*Pirson ; 2018*)

Figure 1A.

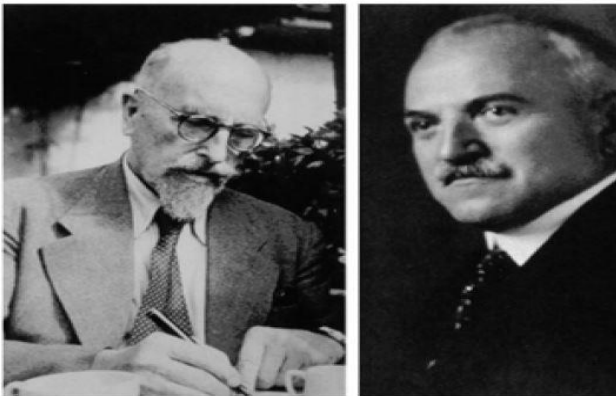


Fig. 1A. Portrait de Franz Volhard (1872-1950), le clinicien et de Theodor Fahr (1877-1945), le pathologiste (3)

Figure 1B.

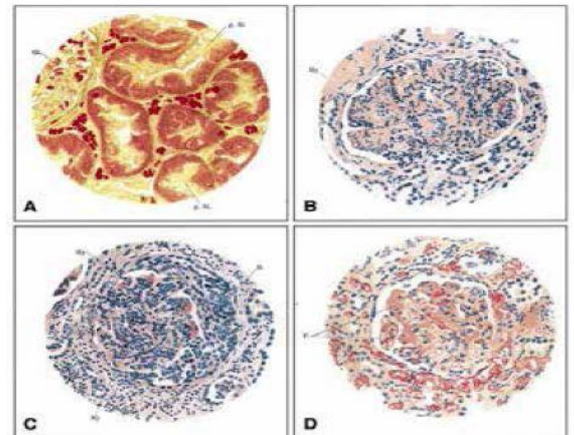


Fig. 1B. Reproductions tirées de la monographie de Volhard F and Fahr T. Die Brightsche Nierenkrankheit. Klinik, Pathologie und Atlas. J. Springer, Berlin, 1914.
A. Néphrose – B. Glomérulonéphrite intra-capillaire – C. Glomérulophrite extra-capillaire – D. Glomérulonéphrite mixte (inflammatoire et dégénérative)

1.2 Morphologie et anatomie

1.2.1 Structure générale

Les reins occupent un espace entre la dernière vertèbre thoracique et la troisième vertèbre lombaire. Ainsi, ils sont partiellement protégés par la onzième et la douzième paire de cote. *Tortora et Grabowski ; 2001.*

Le rein droit est légèrement abaissé par rapport au rein gauche, à cause du grand espace qu'occupe le foie. *Tortora G J et Angostakos N P ; 1988*

CHAPITRE I: PARTIE BIBLIOGRAPHIQUE

1.2.2 Anatomie externe

Chez l'adulte, le rein normal mesure de 10 à 12 cm de long de 5 à 7,5 cm de large et 2,5 à 3 cm d'épaisseur. *Tortora G J et Angostakos N P ; 1988*. Trois couches de tissus entourent les reins :

- La couche interne, la capsule rénale, est une membrane fibreuse lisse et transparente qui s'enlève facilement. Elle sert de barrière contre les traumatismes et empêche la propagation des infections au rein.
- La couche moyenne, la capsule adipeuse, est une masse de tissu adipeux entourant la capsule rénale. Elle protège aussi le rein contre les traumatismes.
- La couche externe, le fascia rénal, est une fine couche de tissu conjonctif fibreux qui fixe le rein aux organes adjacents et à la paroi abdominale *Tortora et Grabowski ; 2001*.

1.2.3 Anatomie interne

Une coupe frontale du rein révèle deux régions distinctes :

- Zone superficielle rougeâtre, à texture lisse, appelée cortex rénal.
- Zone profonde, brune rougeâtre, appelée médullaire rénale (*Figure 1C*). La médullaire est constituée de 8 à 18 pyramides rénale de forme conique. *Tortora et Grabowski ; 2001*

L'ensemble, cortex rénal et les pyramides rénales de la médullaire constituent la partie fonctionnelle, ou parenchyme du rein. Environ 1 million de structures microscopiques appelées néphrons se trouvent dans le parenchyme. *Tortora et Grabowski ; 2001*.

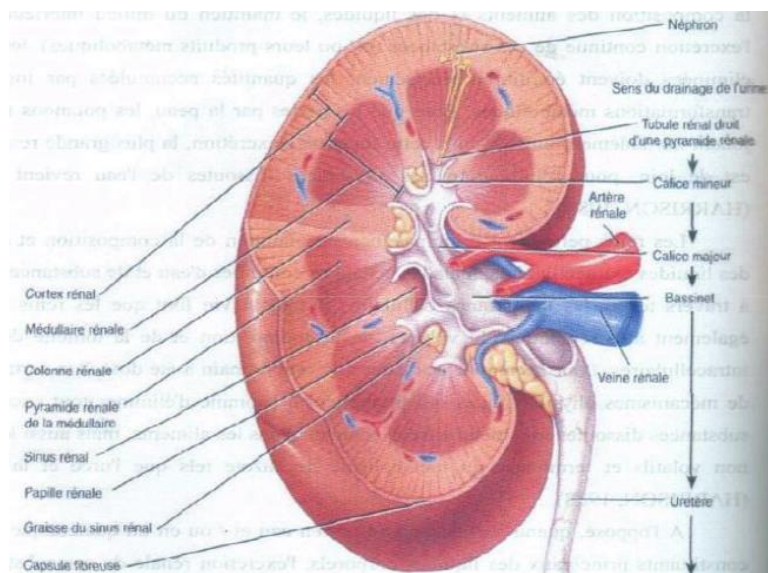


Figure 1C: coupe frontale du rein droit

Tableau I : Tableau comparatif d'une IRA et d'une IRC (Touré, A. 2022).

	IRA	IRC
Volume de reins	habituellement	souvent diminué
	Normal parfois	atrophie
	Augment (néphrite)	
Anémie	absent	présent
calcémie	souvent normal	diminué

2 Diagnostique

Pour calculer la sévérité d'une insuffisance rénale chronique, on utilise le débit de filtration glomérulaire. Ce calcul est issu d'une formule qui utilise la créatinine. "Avant, on utilisait uniquement la créatinémie pour diagnostiquer la maladie, mais cette simple mesure n'est pas assez précise", explique le Pr Peraldi. Un **DFG** (débit de filtration glomérulaire) **supérieur à 90 ml/mn** correspond à une fonction rénale normale. En fonction du DFG, on distingue 5 stades de l'insuffisance rénale chronique. (*Peraldi ; 2019*)

- **Stade 1** : Maladie rénale sans modification du DFG : $DFG \geq 90$ ml/mn
- **Stade 2** : Insuffisance rénale débutante : DFG entre 89 et 60 ml/mn
- **Stade 3** : Insuffisance rénale chronique modérée : DFG entre 59 et 30 ml/mn
- **Stade 4** : Insuffisance rénale chronique sévère : DFG entre 29 et 15 ml/mn
- **Stade 5** : Insuffisance rénale chronique terminale : $DFG < 15$ ml/mn

Pour identifier des troubles potentiels liés à l'insuffisance, des examens complémentaires sont prescrits. Ainsi, **la kaliémie** (taux de potassium dans le sang) est dosée par le biais d'une prise de sang. "Quand le rein dysfonctionne, la kaliémie augmente ; or le potassium peut être *dangereux pour le cœur*". Les concentrations normales de potassium sont comprises entre 3,5 et 5 mmol/L. Au-dessus de 5,5 mmol/L, on considère qu'il y a une atteinte potentiellement grave. On mesure également **la phosphatémie** (taux de phosphates dans le sang), autre facteur de risque cardiovasculaire. Il est en fait nécessaire de faire une surveillance assez large car l'insuffisance rénale chronique a de multiples conséquences : conséquences cardiovasculaires, anémie, troubles du métabolisme osseux, troubles de l'équilibre acide-base, dyslipidémie, conséquences endocriniennes... A noter que le dosage sanguin de l'urée,

pratiqué autrefois, n'a plus lieu aujourd'hui. "C'est un mauvais marqueur, trop aléatoire, mais qui reste utile au stade terminal." (*Peraldi ; 2019*)

3 L'insuffisance rénale aigue

3.1 Définition :

L'insuffisance rénale aiguë est un déclin rapide de la fonction rénale qui se produit au fil des jours ou des semaines, entraînant une accumulation de produits azotés (anciennement appelés urémie) dans le sang, avec ou sans diminution de la production d'urine. Elle est généralement le résultat d'une hypo perfusion rénale due à un traumatisme grave, à une pathologie médicale ou à une intervention chirurgicale, mais elle est parfois déclenchée par une maladie rénale intrinsèque rapidement évolutive. Les premiers symptômes peuvent inclure l'anorexie, des nausées et des vomissements. Si elle n'est pas traitée, des convulsions et un coma peuvent survenir. Les déséquilibres hydriques et électrolytiques et les troubles de l'équilibre acido-basique se développent rapidement. Le diagnostic repose sur des tests biologiques de la fonction rénale, y compris la créatinine sérique. Des indices urinaires, des études de sédiments urinaires, des études d'imagerie et d'autres tests (y compris parfois une biopsie rénale) sont nécessaires pour déterminer la cause. Le traitement cible la cause, mais comprend également la gestion de l'équilibre hydrique et électrolytique, et parfois la dialyse (*Malkina ; 2020*).

3.2 Principaux types d'insuffisance rénal aigue

3.2.1 L'insuffisance pré rénale (ou fonctionnelle) :

Est liée à une hypo perfusion rénale sans lésion histologique observable. Elle est généralement liée à la prise de certains médicaments (anti inflammatoire non stéroïdiens, inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine...), à une hypo volémie vraie (déshydratation extracellulaire, hémorragie, hypotension voire état de choc) ou à une hypo volémie relative (secondaire à une insuffisance cardiaque, œdème ascitique, hypo protidémie, hypo albuminémie). La récupération de la fonction rénale est souvent obtenue rapidement après restauration d'une perfusion suffisante (*Touré, A ; 2022*).

3.2.2 L'insuffisance rénale (organique ou parenchymateuse) :

Est caractérisée par la présence de lésions anatomiques du rein qui apparaissent secondairement à une ischémie ou à une cause toxique. Il s'agit des nécroses tubulaires aiguës (NTA), des néphrites interstitielles, des glomérulonéphrites aiguës ou rapidement progressives et des néphropathies vasculaires. Les NTA représentent 80% des IR organiques. Elles sont secondaires à une ischémie (sepsis, hypo volémie, hémorragie, choc anaphylactique, choc cardiogénique), à la prise de certains toxiques et médicaments (éthylène glycol, aminoside,

cisplatine) ou à une précipitation intra tubulaire (hémolyse intra vasculaire, rhabdomyolyse). Les néphropathies interstitielles sont majoritairement d'origine infectieuse (septicémie, pyélonéphrite) ou immun allergique (*Touré, A ; 2022*).

Enfin, les glomérulonéphrites aiguës et les néphropathies vasculaires ont des origines plus complexes et diverses (exemple : micro angiopathie thrombotique, syndrome de Goodpasture, cryoglobulinémie...). (*Touré, A ; 2022*).

3.2.3 Insuffisance rénale aiguë obstructive ou post- rénale :

Elle est due à un obstacle bilatéral sur les voies excrétrices (ou unilatéral sur rein unique). La pression augmente dans la chambre urinaire du glomérule jusqu'à atteindre la pression du capillaire glomérulaire et cela annule la filtration glomérulaire. L'obstacle peut être incomplet et n'est donc pas toujours associé à une anurie. L'hyperpression dans les voies urinaires bloque la filtration glomérulaire, entraînant une redistribution du flux sanguin rénal qui empêche la constitution du gradient osmotique cortico-médullaire nécessaire à l'effet de l'action de l'anti-diurétique hormone(ADH) (*Carré, H ; 2021*).

4 L'insuffisance rénale chronique (IRC) :

4.1 Définition

L'IRC se définit comme une diminution progressive et irréversible du débit de filtration glomérulaire (DFG). Elle est la conséquence d'une détérioration et d'une destruction anatomique des néphrons à l'origine d'une altération des principales fonctions rénales : épuration, excrétion et régulation des fonctions endocrines. Elle est souvent secondaire à une maladie rénale chronique (MRC) ou à une nonrécupération après une agression rénale aiguë. Le vieillissement peut également être à l'origine d'une IRC lentement progressive. (*Malbos et al ; 2021*)

On observe une destruction du parenchyme rénal puis des anomalies métaboliques, hormonales et cliniques caractérisant le syndrome urémique. On peut connaître le stade de l'insuffisance rénale chronique par le calcul de la *clairance de la créatinine* en utilisant les formules de *MDRD, CKD-EPI, ou Cockcroft & Gault* pour l'adulte et la formule de *Schwartz* chez l'enfant. Au premier stade l'insuffisance rénale chronique est peu symptomatique voire silencieuse, elle évolue très lentement. Lorsque les premiers symptômes apparaissent la dégradation rénale a souvent déjà atteint un niveau inquiétant ; quand elle devient sévère, l'impact viscéral et métabolique est important et en l'absence de traitement conduit à la mort. (*Kessler ; 1998*)

CHAPITRE I: PARTIE BIBLIOGRAPHIQUE

Tableau II : L'équation CKD-EPI pour l'estimation du DFG sur l'échelle naturelle * (Levey et al ; .2009)

Race et sexe	Créatinine sérique $\mu\text{mol/L}$ (mg/dL)	Équation
Noir		
Femme	≤ 62 ($\leq 0,7$)	$\text{DFG} = 166 \times (\text{Scr}/0,7)^{-0,329} \times (0,993)^{\hat{\text{Age}}}$
	> 62 ($> 0,7$)	$\text{DFG} = 166 \times (\text{Scr}/0,7)^{-1,209} \times (0,993)^{\hat{\text{Age}}}$
Homme	≤ 80 ($\leq 0,9$)	$\text{DFG} = 163 \times (\text{Scr}/0,9)^{-0,411} \times (0,993)^{\hat{\text{Age}}}$
	> 80 ($> 0,9$)	$\text{DFG} = 163 \times (\text{Scr}/0,9)^{-1,209} \times (0,993)^{\hat{\text{Age}}}$
Blanc ou autre		
Femme	≤ 62 ($\leq 0,7$)	$\text{DFG} = 144 \times (\text{Scr}/0,7)^{-0,329} \times (0,993)^{\hat{\text{Age}}}$
	> 62 ($> 0,7$)	$\text{DFG} = 144 \times (\text{Scr}/0,7)^{-1,209} \times (0,993)^{\hat{\text{Age}}}$
Homme	≤ 80 ($\leq 0,9$)	$\text{DFG} = 141 \times (\text{Scr}/0,9)^{-0,411} \times (0,993)^{\hat{\text{Age}}}$
	> 80 ($> 0,9$)	$\text{DFG} = 141 \times (\text{Scr}/0,9)^{-1,209} \times (0,993)^{\hat{\text{Age}}}$

* Exprimé pour la race, le sexe et le taux de créatinine sérique spécifiés. Pour convertir le DFG de mL/min par $1,73 \text{ m}^2$ en mL/s par $1,73 \text{ m}^2$, multipliez par 0,0167.

L'équation CKD-EPI, exprimée en une seule équation, est $\text{GFR} = 141 \times \min(\text{Scr}/\kappa, 1)^\alpha \times \max(\text{Scr}/\kappa, 1)^{-1,209} \times 0,993^{\hat{\text{Age}}} \times 1,018$ [si femme] _ $1,159$ [si noir], où Scr est la créatinine sérique, κ est 0,7 pour les femmes et 0,9 pour les hommes, α est -0,329 pour les femmes et -0,411 pour les hommes, min indique le minimum de Scr/kou 1, et max indique le maximum de Scr/k ou 1.

Dans ce tableau, les facteurs de multiplication pour la race et le sexe sont incorporés dans l'ordonnée à l'origine, ce qui donne des interceptions différentes pour les combinaisons d'âge et de sexe.

CHAPITRE I: PARTIE BIBLIOGRAPHIQUE

Tableau III : Stades de la maladie rénale chronique (*Malbos et al ; 2021*)

Stade	Description	Débit de filtration glomérulaire (ml/min/1.73m ²)
1	Maladie rénale chronique avec fonction rénale normale	Supérieur à 90
2	Maladie rénale chronique avec insuffisance rénale légère	60-89
3A	Insuffisance rénale légère à modérée	45-59
3B	Insuffisance rénale modérée à sévère	30-44
4	Insuffisance rénale sévère	15-29
5	Insuffisance rénale terminale	Inférieur à 15

Les patients en stade 5 (Insuffisance rénale terminale) doivent faire des séances de dialyse ou une greffe.

4.2 Étiologie

Les principales causes de l'IRC sont le diabète et l'hypertension. (*Petar Kes et al ; 2011*)

De nombreuses maladies rénales, génétiques ou pas, provoquent également l'insuffisance rénale chronique.

Des métaux lourds (notamment le cadmium) ou des médicaments néphrotoxiques comme la quinine (*Lord et al ; 2001*), les anti-inflammatoires non stéroïdiens ou la gentamicine, peuvent induire une insuffisance rénale. Comme les reins sont des organes de filtration, il est possible que leurs cellules épithéliales soient exposées à des doses médicamenteuses bien plus élevées que les autres tissus (300 à 1 000 fois). La néphrotoxicité médicamenteuse passe par l'atteinte directe des tubules rénaux (exemple : effet des aminosides), en diminuant l'irrigation rénale (exemple : anti-inflammatoires non stéroïdiens (AINS), inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine (IECA), cyclosporine, etc.) ou encore en provoquant une néphrite interstitielle chronique avec nécrose papillaire. (*Devasmita et al ; 1997*)

Une autre cause possible de l'insuffisance rénale est l'alimentation trop riche en protéines, qu'elles soient d'origine animale ou végétale. (*Bernstein et al ; 2007*)

4.3 La transplantation rénale

Elle constitue le meilleur traitement de suppléance car elle offre une qualité de vie et une espérance de vie supérieure au patient. Elle peut être réalisée avant l'entrée en dialyse – il est alors question de transplantation préemptive – ou après l'initiation de la technique d'épuration extrarénale. (*Malbos et al ; 2021*)

5 L'hérédité de l'insuffisance rénale

La polykystose rénale autosomique dominante (PKRAD) est la néphropathie héréditaire la plus fréquente néanmoins elle n'est pas le seul type de polykystose existant, on cite aussi la forme récessive (PKRAR). Le rythme de déclin de la fonction rénale des patients atteints de cette maladie vers le stade d'insuffisance rénale chronique terminale (IRCT) diffère d'un sujet à un autre. (*Correas et al ; 2011*)

La PKRAD est une maladie systémique qui se caractérise principalement par la présence de kystes rénaux bilatéraux et représente 10% des cas de dialyse et de transplantation rénale. Les kystes peuvent être issus de toutes les parties des tubules rénaux et de la capsule glomérulaire. Mais seulement 1-2 % des deux millions de néphrons sont affectés. (*Thivierge ; 2004*)

La découverte des maladies kystiques est souvent soit lors d'un bilan d'insuffisance rénale, par une échographie, en faisant une enquête familiale ou par chance lors d'un examen d'imagerie. On distingue parmi les maladies héréditaires, la polykystose rénale autosomique dominante ou bien récessive, les maladies kystiques de la médullaire et la sclérose tubéreuse de Bourneville. (*Correas et al ; 2011*)

La polykystose dominante se manifeste par des kystes rénaux volumineux qui apparaissent chez l'adulte jeune, par conséquent l'insuffisance rénale se développe de manière progressive et devient sévère vers 50-60 ans. On note que les kystes atypiques (hémorragiques ou hyperdenses) sont très fréquents au scanner ou en IRM. (*Correas et al ; 2011*)

Ces maladies kystiques peuvent être liées avec des tumeurs des reins (maladie de von Hippel Lindau et sclérose tubéreuse de Bourneville) et les maladies kystiques de la médullaire (maladie kystique de la médullaire et néphronophtose). (*Correas et al ; 2011*)

5.1 La polykystose rénale

La polykystose autosomique récessive (PKRAR) se caractérise par la dilatation des tubes collecteurs des reins associée à une hépatite constante par fibroadénomatose des voies biliaires, par conséquent une fibrose hépatique congénitale se développe, couplée à une

hyperplasie des canaux hépatiques avec une fibrose périportale. Cette maladie peut atteindre les nourrissons et les enfants. (*Correas et al ; 2011*)

5.1.1 La polykystose rénale autosomique récessive (PKRAR)

La PKRAR est une maladie rare (0,25 à 1/10 000), avec une transmission autosomique récessive causé par un gène sur le chromosome 6p. Souvent découverte en période néonatale ou a l'enfance, lors d'un retard de croissance, une hypertension artérielle, ou de gros reins et/ou foie ou d'une angiocholite. Cette maladie évolue plus ou moins rapidement vers l'insuffisance rénale, dans ce cas l'étude des deux parents conclut l'absence de kystes rénaux dans cette forme récessif de la polykystose.

Sur le plan macroscopique les deux reins kystiques sont augmentés de volume, les coupes révèlent que le parenchyme rénal est entièrement constitué de kystes étirés radiaires dans le cortex qui sont arrondis dans la médullaire. (*Correas et al ; 2011*)

5.1.2 La polykystose rénale autosomique dominante (PKRAD)

Elle est identifiée le plus souvent chez l'adulte jeune par la présence de multiples kystes localisés dans les reins et le foie, plus rarement associés à des anomalies cardiovasculaires (anévrismes intracérébraux, valvulopathies). C'est une maladie héréditaire autosomique dominante (prévalence 1/1000) avec une expression variable, liée la plus part du temps au gène PKD1 (chromosome 16 dans environ 85 % des cas) et dans les autres cas au gène PKD2 (chromosome 4). La fréquence des cas PKRAD due à une néomutation est faible (inférieure à 5 %) et le questionnaire révèle des antécédents familiaux sous forme de maladie kystique rénale dans la majorité des cas. (*Correas et al ; 2011*)

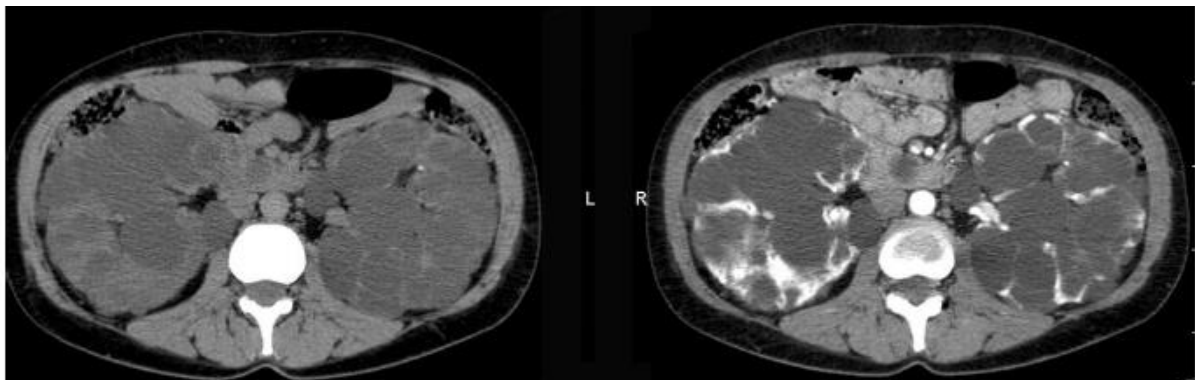


Figure 2. Polykystose rénale autosomique dominante débutante chez un patient de 35 ans, avec fonction rénale conservée. Les reins sont de grande taille ; il existe de nombreux kystes distribués dans l'ensemble du parenchyme, de taille variable mais dépassant pour les plus volumineux 30mm. (*Correas et al ; 2011*)

CHAPITRE I: PARTIE BIBLIOGRAPHIQUE

La complication la plus sévère est l'insuffisance rénale au stade terminale, elle touche environ 80% des patients de moins de 70ans. La PKRAD étant la quatrième cause d'insuffisance rénale chronique (IRC) avec environ 10% des patients en hémodialyse chronique. Bien que la fréquence du cancer du rein a cellules claires n'est pas augmentée en comparaison avec la population générale. (*Correas et al ; 2011*)

A l'échelle macroscopique, les reins sont très volumineux et gardent leurs contours, mesurant jusqu'à 30cm de hauteur et pesant jusqu'à 6kg. La coupe révèle un parenchyme rénal remplacé entièrement par des kystes de quelques millimètres jusqu'à 5cm de diamètre.

Ces kystes uniloculaires sont caractérisés par une paroi fine, sont arrondis et répartis dans la corticale et médullaire. Ils sont occupés par un liquide clair, filant, parfois hémorragique, soit gélatineux ou surinfecté.

Les tiges pyélocalicielles sont allongées, étirées, mais restent harmonieuses. (*Correas et al ; 2011*)



Figure 3. Polykystose rénale autosomique dominante de type PKD1 chez un patient de 51 ans, avec insuffisance rénale modérée : a : le scanner sans injection montre la néphromégalie, les nombreux kystes hypodenses, des calcifications intraparenchymateuses et un calcul dans un calice du tiers moyen du rein gauche ; b : l'IRM en pondération T1 confirme la présence d'une néphromégalie et révèle des kystes atypiques de signal très augmenté ou de signal intermédiaire (rein gauche) ; c : en pondération T2, l'aspect est typique de PKAD. (*Correas et al ; 2011*)

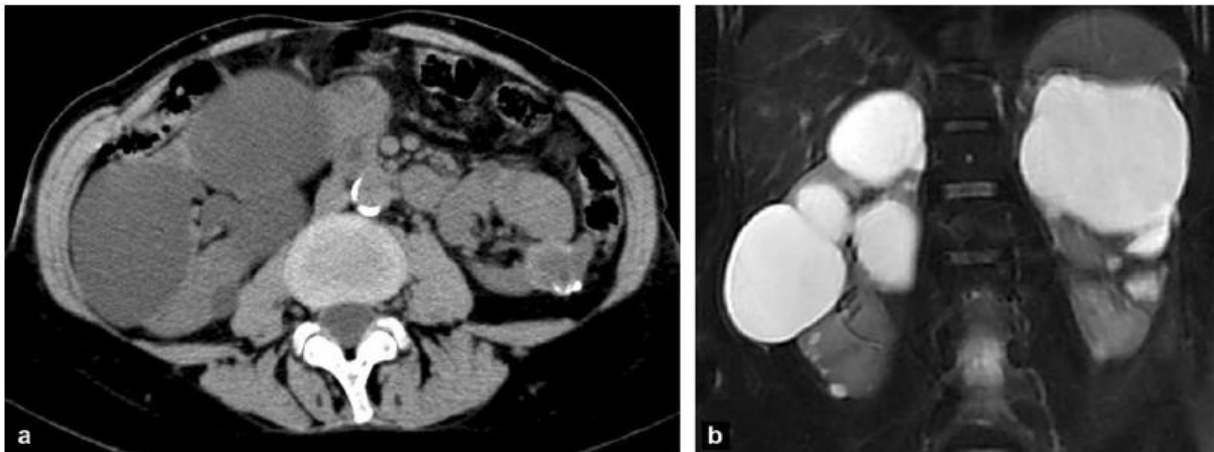


Figure 4. Polykystose rénale autosomique dominante de type PKD2 chez un patient de 59 ans, avec insuffisance rénale minime : a : le scanner sans injection montre des kystes moins nombreux que dans la PKD1. Il existe un kyste atypique à paroi épaissie et partiellement calcifiée développé sur la face postérieure du rein gauche ; b : l'IRM en pondération T2 confirme la présence de kyste moins nombreux et de taille plus volumineuse. (*Correas et al ; 2011*)

5.2 L'imagerie

La détection de la maladie est parfois dans la période prénatale quand l'échographie retrouve un oligo-amnios avec des reins de taille supérieur à la norme et hyperéchogènes.

Dans la forme sévère suite à une échographie on peut constater une néphromégalie importante et une dédifférenciation corticomédullaire. (*Correas et al ; 2011*)

En plus d'être hyperéchogènes, les reins comportent une couronne périphérique hypoéchogène suite à la présence de nombreux petits kystes de quelque millimètres de diamètre qu'on peut voir dans la région sous-capsulaire. On peut expliquer l'hyperéchogénicité du rein par le grand nombre d'interfaces qui constituent les parois des petits kystes. Cette néphromégalie est confirmée par la tomodensitométrie (TDM) avec une densité très basse, proche de celle de l'eau. (*Correas et al ; 2011*)

A la condition que l'insuffisance rénale ne pose pas de problème pour l'injection de produit de contraste iodé, la TDM met en évidence un néphrogramme strié, une prise de contraste persistante du cortex et un retard de la sécrétion. (*Correas et al ; 2011*)

CHAPITRE II :
MATERIELS ET METHODES

1. Matériels et méthodes :

1. 1. Type d'étude

On a fait une étude rétrospective sur les dossiers de 50 patients atteints d'insuffisance rénale (27 hommes et 23 femmes) variant entre légère jusqu'à terminal avec des extrêmes d'âge de 16 à 96ans, y compris 03 patients atteints de polykystose rénale qui bénéficient d'hémodialyse ou consultation au sein du service de néphrologie au TOT de Blida.

En plus de l'étude statistique on a tracé des arbres généalogiques de 04 patients choisis.

Notre stage de projet de fin d'étude s'est déroulé sur une période de 45 jours (16 Avril 2022).

2.1. Dossiers exclus

On a exclu de notre étude :

- Tout dossier inexploitable en raison de manque d'information nécessaire à l'étude.
- Les patients avec qui on n'a pas pu faire une enquête familiale.

3.1. Assemblage de données :

Nous avons réalisé un questionnaire afin d'étudier les dossiers indispensables à notre étude qui comporte toutes les informations utiles.

1ère partie sociologique : l'âge, le sexe, le poids...etc.

2ème partie santé: les informations médicales et antécédentes familiales.

3ème partie : consacrées à l'enquête familiale.

On a fait ce projet pour l'objectif d'étudier la possibilité de l'hérédité de cette maladie, nous avons pris l'enquête familiale comme seul indice puisque le profil génétique n'est pas disponible de façon régulière dans notre pays.

CHAPITRE III :
RESULTATS ET DISCUSSION

I Résultats :

Dans notre étude nous avons consulté 50 dossiers de patients atteints d'insuffisance rénale du service de néphrologie (TOT Blida). Nous avons choisis parmi ces 50 patients 02 cas atteints de polykystose rénale et 02 cas d'insuffisance rénale comme étude de cas pour enquête familiale et utilisation d'arbres généalogiques.

Tableau IV : Données des quatre patients étudié

ID	Age(ans)	Sexe	Poids(kg)	Taille(m)	Diabète	Polykystose	HTA	Classification
C13	47	H	109	1,81	non	Oui	oui	stade5
C20	82	H	78	1,65	oui	Non	non	stade 3B
C21	50	F	80	1,63	non	Oui	oui	stade 5
C48	30	H	75	1,72	non	Non	oui	stade 3B

ID : identité (donner aux patients pour les garder anonyme), **HTA** : hypertension artériel, **Classification** : stade de classification de l'insuffisance rénale.

1. Données épidémiologiques

1.1. L'âge

La moyenne d'âge des 50 patients de notre étude est de **25.5** ans avec des extrêmes entre 16 et 96 ans.

Pour les 04 cas d'études la moyenne d'âge est de **52.25** ans.

2.1. Sexe

Le sex-ratio H/F des 50 patients atteints d'insuffisance rénale est de **1,17**, celui de la polykystose des 04 cas d'études est de **3**.

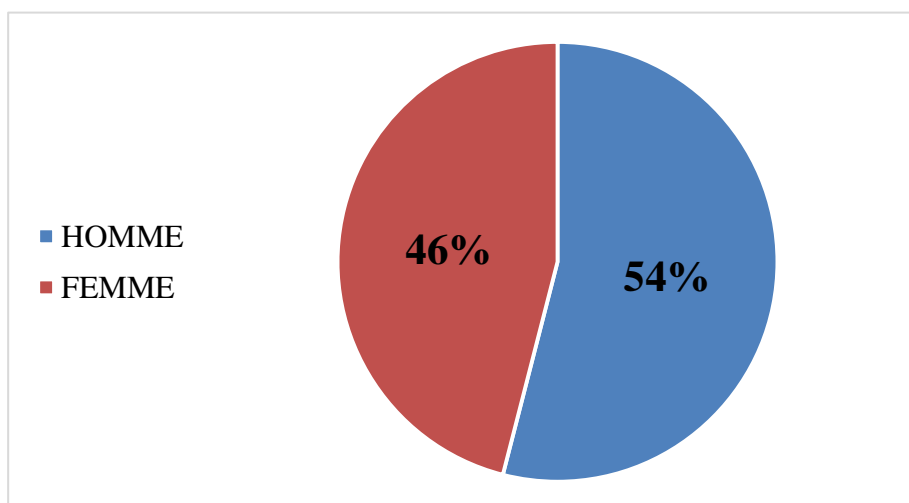


Figure 5:répartition des 50 patients selon le sexe.

On note une prédominance des hommes par rapport aux femmes des 50 patients atteints d'insuffisance rénale.

3.1 . Tranche d'âge

Le résultat montre que les malades âgés de plus de 60 ans sont majoritaires avec pourcentage de 48 %, par rapport les sujet jeunes entre 20 à 44 sont moins nombreux avec pourcentage de 18 %, et aussi les moins de 20 ans sont 6%, presque la moitié de l'effectif ce qui pourrait indiquer l'apparition tardive de cette maladie.

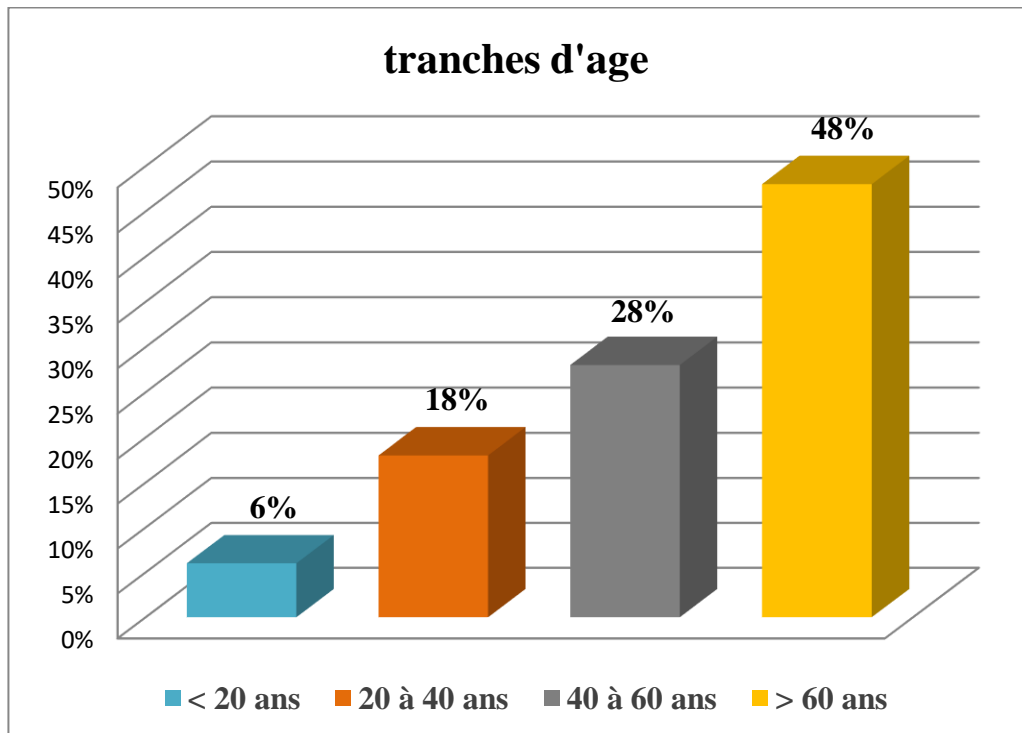


Figure 6 : répartition des patients en fonction de leur âge exprimée en pourcentage

4.1. Les facteur de risques :

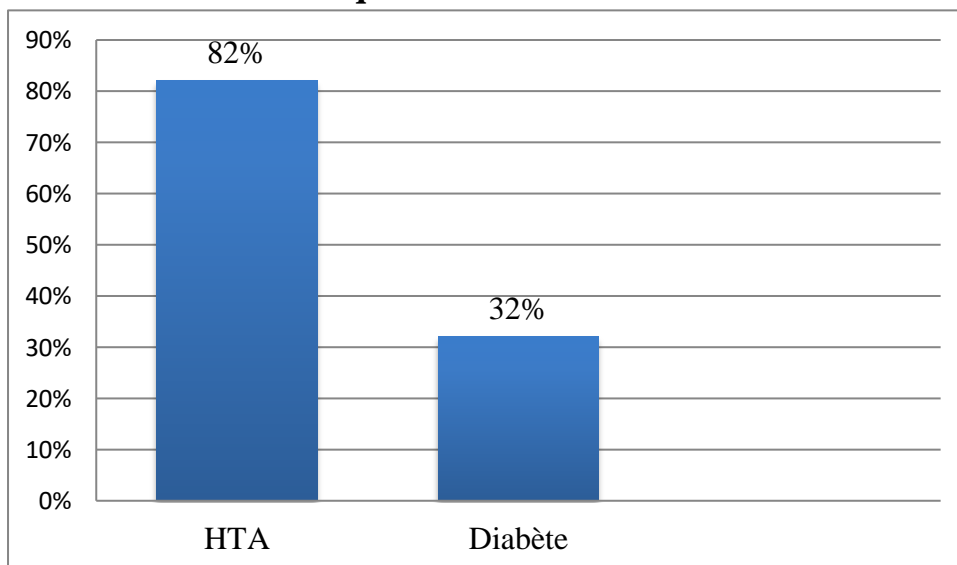


Figure 7 : les Facteurs de risque

CHAPITRE III: RESULTAT ET DISCUSSION

L'hypertension artérielle (HTA) est le facteur de risque le plus fréquent chez nos malades, 41 patients avec un pourcentage de 82.

5.1. Antécédents médicaux personnels

Le tableau V présente les antécédents médicaux les plus importants des 04 patients.

Tableau V : Antécédents médicaux des 04 patients étudiés

Patients	Diabète	HTA	IR	Polykystose
C13	Non	Oui	IRC terminale	Oui
C20	Oui	Non	IRC modérée	Non
C21	Non	Oui	IRC terminale	Oui
C48	Non	Oui	IRC modérée	Non

Les deux cas d'étude de polykystose présente une hypertension artérielle et une absence du diabète mais une insuffisance rénale aggravée à cause de leurs kystes rénaux. Les deux patients ont eu une confirmation de leur maladie par échographie sans citation du nombre ou taille des kystes par l'équipe médicale.

6.1. Répartition de l'hypertension artérielle

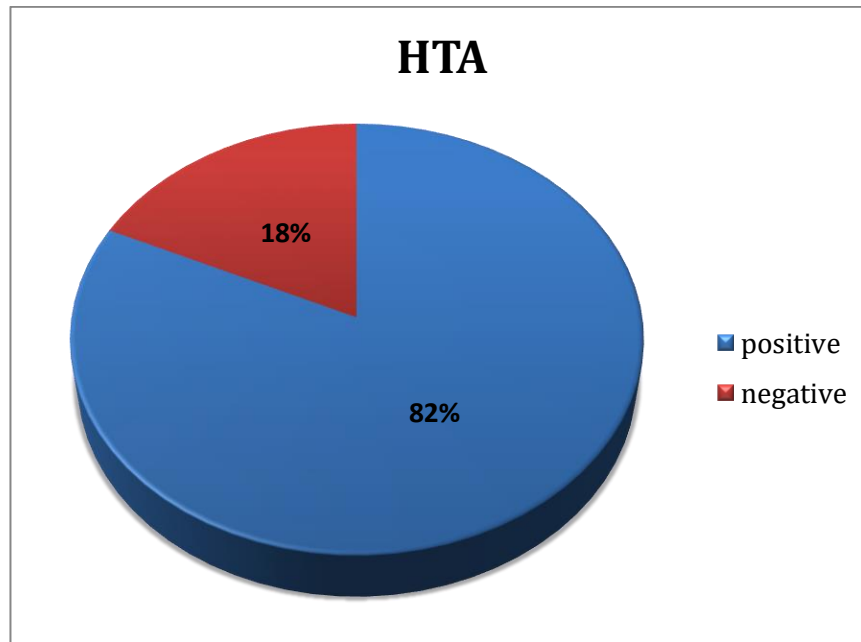


Figure 7 : Répartition de l'hypertension artérielle chez les 50 patients.

On peut observer une prédominance importante des patients souffrants de l'HTA avec un taux de 82% ce qui nous donne une idée d'appréciation d'une des causes de l'insuffisance rénale.

On constate aussi que 3/4 de nos patients choisis pour l'enquête familiale sont aussi HTA positive.

7.1. Représentation des patients selon le diabète

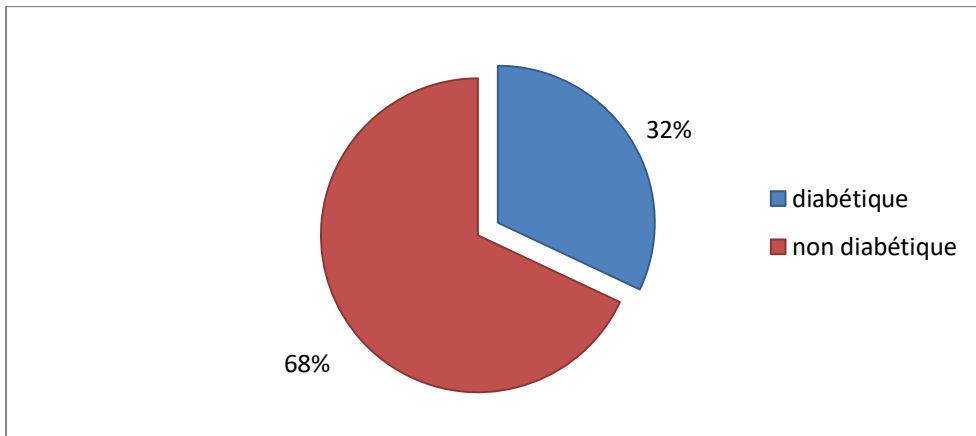


Figure 8 : Représentation des patients selon le diabète

Le diabète est l'une des causes de l'insuffisance rénale, car l'hyperglycémie peut altérer la paroi des petits capteurs du rein, qui n'est plus capable d'éliminer certains déchets qui s'accumulent dans l'organisme. Dans cette étude, 16 patients ont présenté un diabète soit 32%.

8.1. Répartition des stades de l'insuffisance rénale chronique

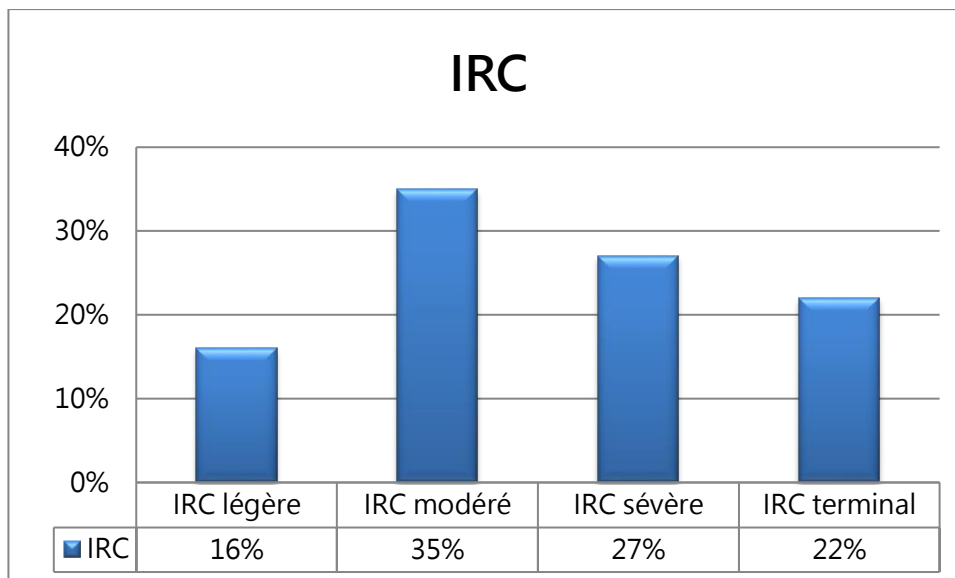


Figure 9 : Pourcentages des différents stades d'insuffisance rénale chronique des 50 patients.

On constate que l'IRC modéré est le pourcentage le plus supérieur entre les quatre types bien qu'on ne peut ignorer les valeurs alarmantes de chacune des IRC sévère et terminal.

On a aussi trouvé qu'entre les 04 patients choisis, 02 sont atteints d'IRC terminal qui présente également une polykystose.

9.1. Répartition par sexe parmi les patients d’IRC

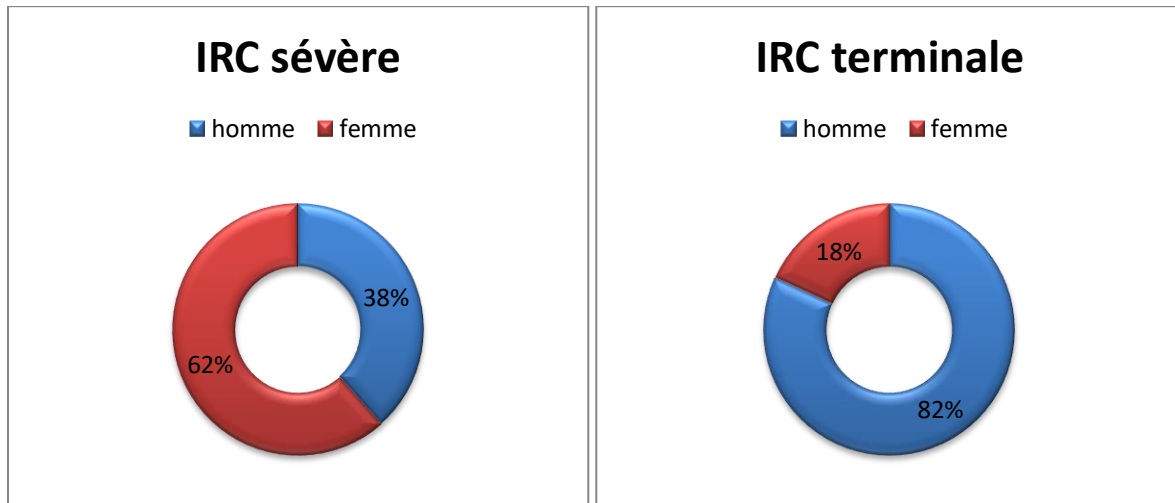


Figure 10 : répartition du sexe dans chacune des IRC sévère et terminale

Remarque : pour l’IRC légère les pourcentages sont insignifiants pour cette étude (50%,50%)

L’IRC modéré présente les pourcentages 47% H, 53% F.

On constate une dominance de l’atteinte pour les femmes quand il s’agit de l’IRC sévère alors que les hommes présentent la majorité des cas d’IRC terminale

10.1. Antécédents médicaux familiaux

Le tableau suivant présente les antécédents médicaux familiaux les plus importants des 04 patients (Tableau VI).

Tableau VI : Antécédents médicaux familiaux des 04 patients étudié

Patients	Diabète	HTA	IR	Polykystose
C13	Non	Non	Non	Oui
C20	Non	Oui	Oui	Non
C21	Oui	Oui	Non	Non
C48	Oui	Oui	Oui	Non

Un des 04 cas avait des antécédents de la polykystose présente chez les membres de la famille, c’est le cas du père et de la sœur, il été impossible de recueillir plus d’informations spécifiques de ces personnes à cause du décès du père à 58 ans et le manque de contact avec la sœur qui se trouve en France

2. les Arbres généalogiques des quatre patients

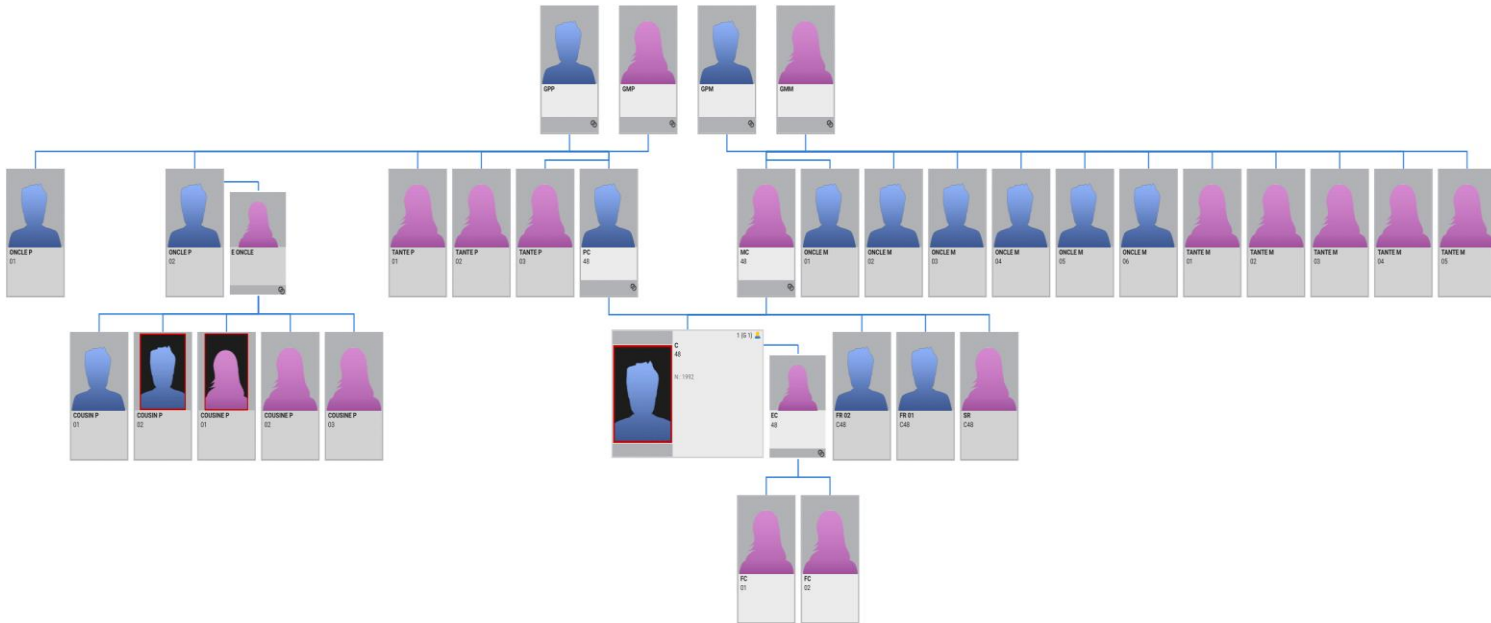


Figure 11: Arbre généalogique du patient C48 qui a deux cousins paternelle atteints aussi d'insuffisance rénale, les individus avec un fond noir et cadre rouge sont atteints de la maladie et également atteints de l'HTA.

C48 : le patient, **P :** paternelle, **M :** maternelle, **E :** époux/épouse, **SR :** sœur, **FR :** frère, **FC :** fille du patient C48, **GPP :** grand père paternelle...

Le patients C48 atteint d'une insuffisance rénale modérée avec présence d'HTA a deux cousin malades du coté paternelle ,ils s'agit d'une femme de 25ans diagnostiqué a l'âge de 15ans qui a bénéficié d'une greffe rénale récemment, et son frère de 28ans diagnostiqué a l'âge de 20ans en voie de faire une greffe aussi.

On remarque le diabète seulement chez la mère.

CHAPITRE III: RESULTAT ET DISCUSSION

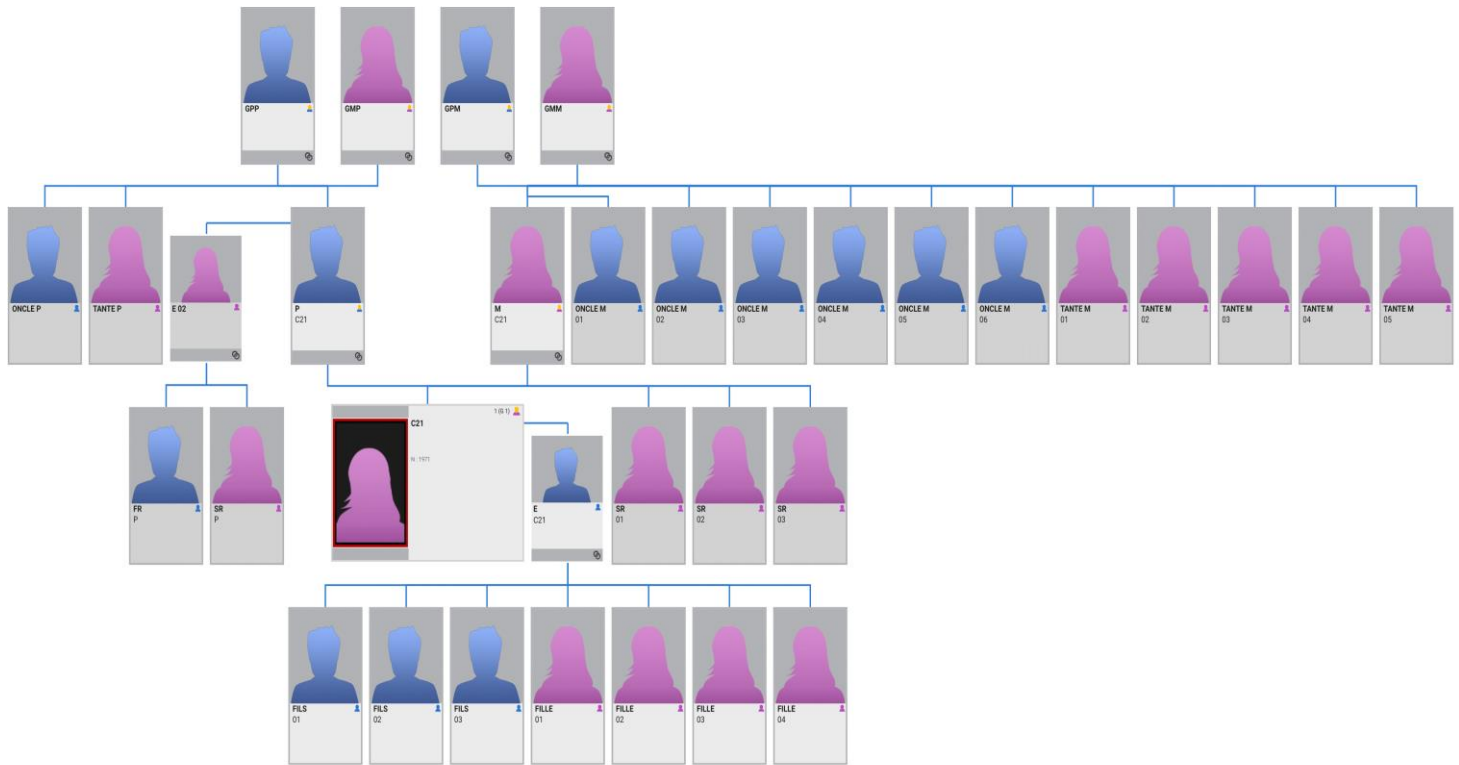


Figure 12 : Arbre généalogique de la patiente C21 qui a une polykystose rénale ainsi que l'HTA, l'individu avec un fond noir et cadre rouge est celle atteinte de la maladie.

C21 : la patiente, **P :** paternelle, **M :** maternelle, **E :** époux/épouse, **SR :** sœur, **FR :** frère, **GPP :** grand père paternelle...

La patiente C21 souffre d'une insuffisance rénale terminale avec présence d'HTA, aucune atteinte de polykystose rénale ni d'insuffisance rénale n'ont été constatés du côté familial, le diabète et l'HTA sont observés chez chacune des personnes suivantes : la mère, 02 tante maternelle, 03 oncles maternelle.

CHAPITRE III: RESULTAT ET DISCUSSION

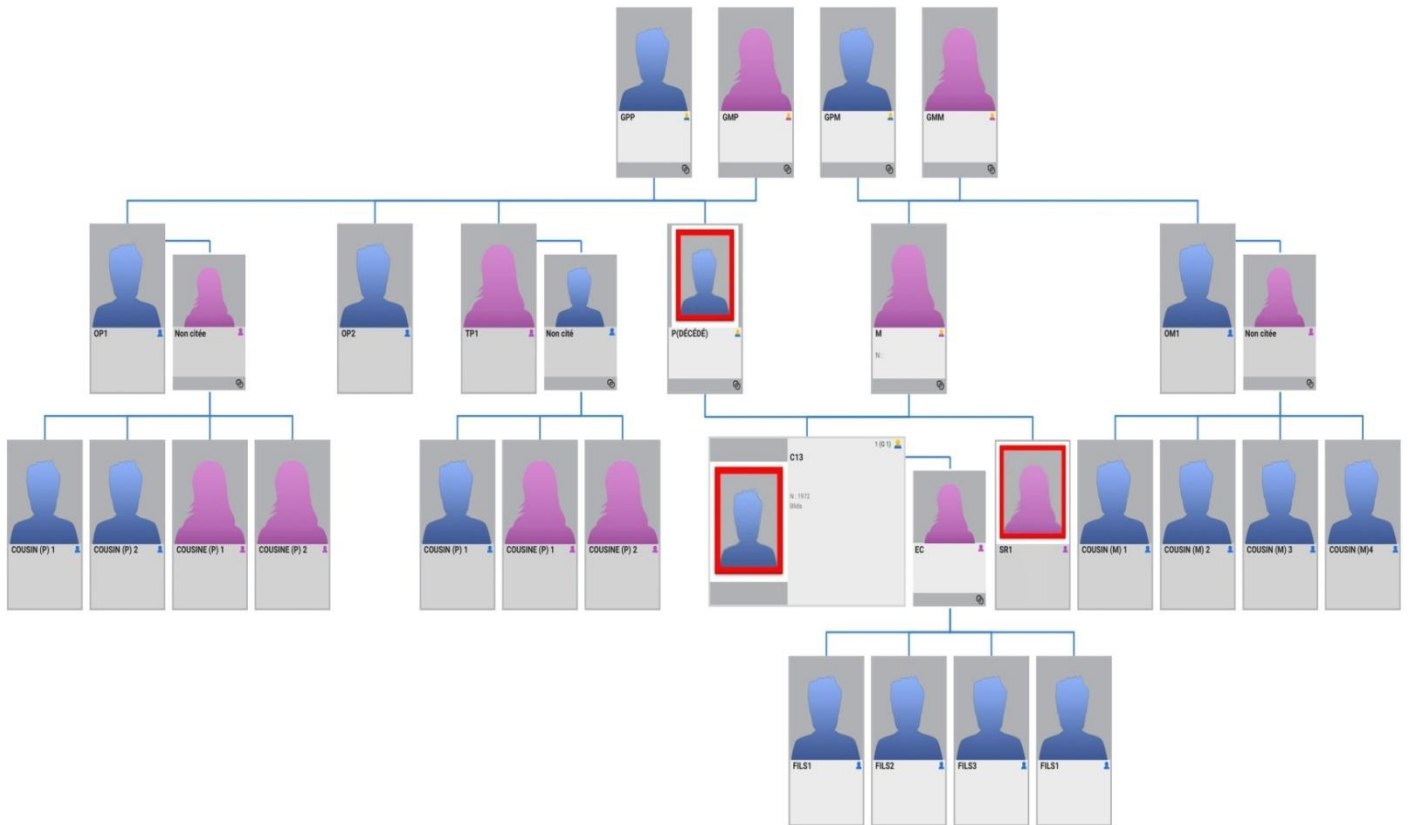


Figure 13 : Arbre généalogique du patient C13 qui a dans la famille la sœur et le père (décédé) atteinte aussi une polykystose rénal qui a ainsi que l'HTA

Les individus avec une cadre rouge sont atteints de la maladie

C13 : le patient , **P :** paternelle , **M :** maternelle , **E :** époux/épouse, **SR :** sœur, **FR :** frère, **OP :** oncle paternelle... , **TP :** tante paternelle .. **GPP :** grand père paternelle...

CHAPITRE III: RESULTAT ET DISCUSSION

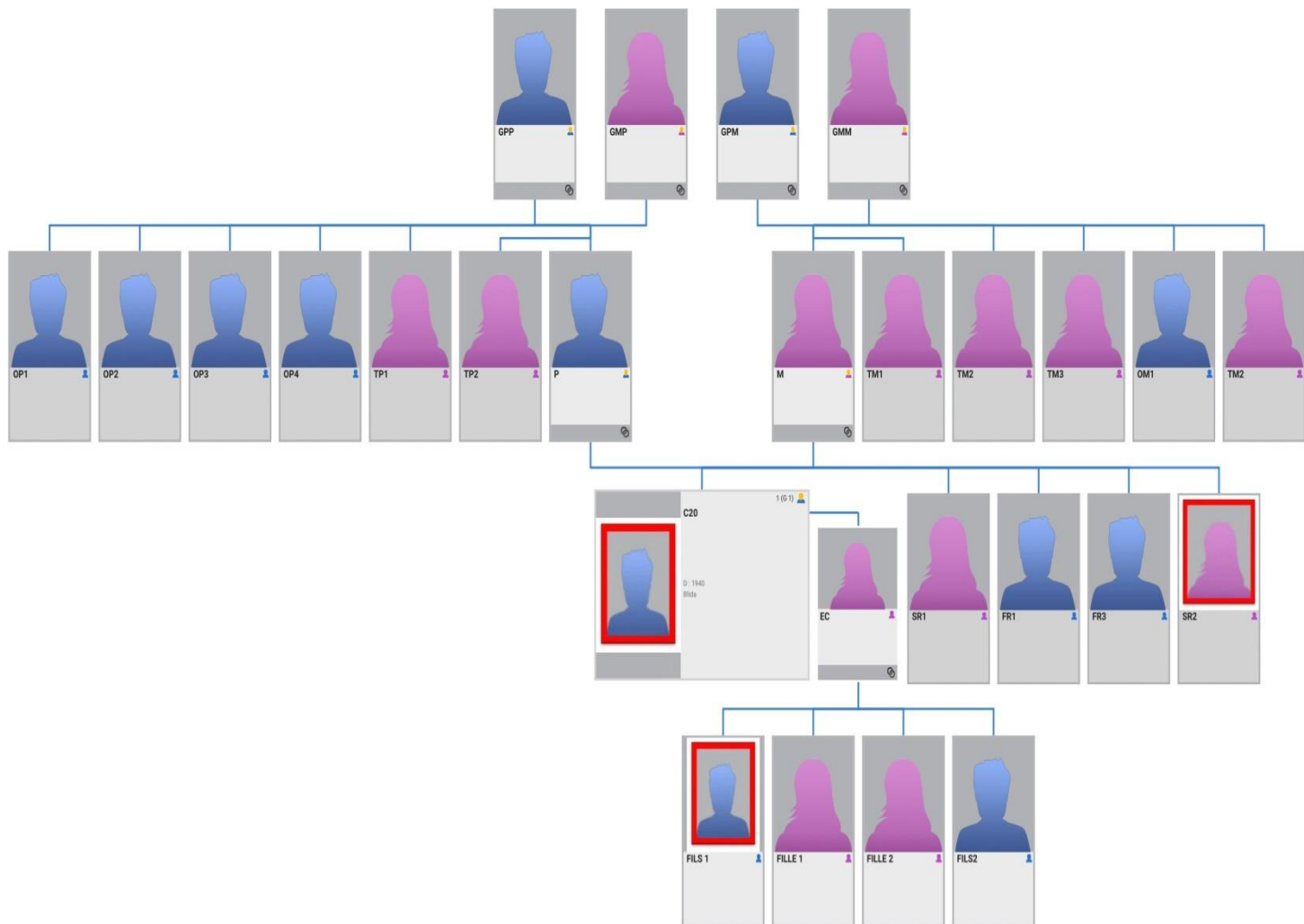


Figure 14 : Arbre généalogique du patient C20 qui a la sœur et le fils aussi atteinte d'insuffisance rénal, les individus avec une cadre rouge sont atteinte de la maladie

C20 : le patient , **P :** paternelle , **M :** maternelle , **E :** époux/épouse, **SR :** sœur, **FR :** frère, **OP :** oncle paternelle... , **TP :** tante paternelle .. **GPP :** grand père paternelle...

II Discussion

1. Prévalence :

Tableau VII : Prévalence de la polykystose dans quelques pays du monde.

Pays	Source	Prévalence
Japon	Higashihara 1998	1/4033
Sénégal	Kane 2019	1/328
Maroc	Bourhroum 2011	1/24
Algérie (Blida)	Notre étude 2022	1/17

Dans notre étude on a trouvé 3 cas de polykystose rénale parmi nos 50 patients admis au service de néphrologie TOT de Blida, avec une prévalence de 1/17. On note suite aux comparaisons de nos résultats avec ceux du Maroc (Bourhroum ; 2011) qui ont pris 56 dossiers d'une période de 3 ans, que ces derniers représentent les fréquences les plus élevées parmi les autres études citées. Les auteurs de l'étude Marocaine (Bourhroum ; 2011) pensent que leurs résultats peuvent être expliqués comme suite :

- Le type de transmission de la maladie (la forme dominante touche chaque génération d'une famille)
- Le conseil génétique est rarement possible pour plusieurs raisons (ce qui est aussi vrai pour l'Algérie)
- Le diagnostic d'un patient permet la détection chez d'autres membres de la famille asymptomatique.
- Récemment l'échographie est devenue un examen plus répandu qu'au passé (surtout chez les femmes enceintes)

Sans oublier que le type dominant est plus répandu et touche les deux gènes PKD1 (85%) et PKD2 (15%).

Cependant on note aussi pour le cas de notre étude que l'effectif est de petite échelle en raison du nombre de patients disponibles qui ont consenti pour l'enquête familiale.

On constate qu'il y a une vaste différence dans le degré de la fréquence de prévalence entre les pays du monde, ce qui nous laisse suggérer d'autres études dans le nord de l'Afrique pour avoir des résultats plus précis et plus interprétables.

Néanmoins on ne peut rejeter le fait que l'Algérie et le Maroc soient semblables du côté sociétal mais aussi dans le département médical, ce qui explique les résultats similaires.

CHAPITRE III : RESULTAT ET DISCUSSION

2. L'âge :

La moyenne d'âge est de 25.5 ans avec des extrêmes de 16 ans et 96 ans, les patients âgés plus de 60 ans sont majoritaire (48 %). Cependant la maladie rénale peut survenir à tout âge. Des résultats comparables ont été rapportés par l'étude de *Jungers P., et al ; 2001* en France qui montre que les personnes âgées sont les plus touchés par l'insuffisance rénale.

Nos résultats concordent avec ceux rapportés par plusieurs auteurs comme *Borni-Duvalc* en France, *Bennisne Chbar* au Maroc et *Ben Ariba* en Tunisie.

D'autres études ont trouvé des âges moyens supérieurs comme celle de *Duperrony* en France en 2016 avec une moyenne de 76.7ans.

Dans notre étude on remarque que les patients jeunes [16 – 30] représentent moins de 20 %. D'après l'étude africaine l'insuffisance rénale chronique concerne le sujet jeunes, en 2005 au Mali Ahmed avait trouvé que 42,9% avaient un âge compris entre 19 et 39 ans avec des extrêmes de 12 et 79 ans, Au Sénégal, la tranche 25 – 35 ans était la plus touchée.

3. Le sex-ratio

L'insuffisance rénale touche les hommes aussi fréquemment que les femmes, dans notre étude le sex-ratio est de 1,17 avec les hommes composant 54% et les femmes 46% ce qui est comparable avec l'étude Marocaine (*Asserraji et al ; 2015*) avec leur résultat d'une prédominance du sexe masculin.

Bien que la transmission de la polykystose rénale n'a pas de lien avec le sexe vu que c'est une maladie autosomique nos résultats pour la prévalence du sexe masculin sont aussi semblables à l'étude de *Bourhroum ; 2011*, avec 02 atteintes masculines pour une féminine.

4. Les facteurs de risque :

Le facteur de risque classique cardiovasculaire le plus fréquent a été l'HTA dans 82 % des cas. L'HTA est considérée comme un facteur de progression de l'insuffisance rénale. Ce résultat est comparable à ceux des études antérieures menées au service. *Togo en 2013*, *Ahmed en 2005*, *Fongoro et al en 2018* ont retrouvé l'HTA comme principal facteur de risque cardiovasculaire respectivement dans 81,3%, 77,1% 59% cas.

5. Antécédents médicaux personnels

1.5. L'hypertension artérielle

Une hypertension artérielle a été notée chez 41 patients (82%), 22(54%) d'entre eux étaient des hommes et 19(46%) étaient des femmes, on constate que ces résultats sont semblables mais avec des valeurs plus élevées que l'étude de *Asserraji et al ; 2015* au Maroc.

On peut argumenter que parmi les maladies qui causent l'insuffisance rénale, l'hypertension est la principale cause. Notamment les personnes souffrantes de cette maladie sont plus à risque de développer une insuffisance rénale.

2.5. Le diabète

Seulement 16 (32%) patients présentent un diabète alors que 34(68%) du nombre total ne sont pas touchés par cette affection, on constate que pour l'étude *d'Asserraji et al (2015)* le pourcentage de personnes admises pour une néphropathie de type diabétique sont aussi basses que nos données.

D'après ces trouvailles on peut déduire que le diabète est secondaire comme cause d'insuffisance rénale.

6. Antécédents familiaux

1.6. La polykystose

La polykystose rénale est une maladie rare avec un type de transmission autosomique, on sait qu'elle peut toucher soit le gène PKD1 (85% du temps) ou PKD2, l'origine héréditaire a été établie de façon formelle 1957 par Dalgaard. Dans ce contexte les conditions de prescriptions et de réalisation des examens génétiques restent encore vagues et absentes dans le pays. Dans notre étude le profil génétique n'a été fait chez aucun cas et pour supporter la notion de caractère héréditaire de la maladie, on repose sur la seule notion d'antécédents familiaux.

2.6. Les arbres généalogiques

Nos résultats incluent 03(6%) patients atteints d'une polykystose rénale, 02 d'entre eux ont consenti à une enquête familiale sous forme de questionnaire, il s'agit du patient C13 et la patiente C21.

On a observé que pour le cas C13 une polykystose rénale existe dans la famille, le père décédé à 58ans avait reçu un diagnostic quelques années avant sa mort, la sœur présente aussi cette affection mais en raison de manque de contact ses données sont limitées, ces deux individus présentent une HTA comme notre patient central (C13).

Concernant la patiente C21, elle n'a aucun cas de polykystose rénale ou insuffisance rénale dans la famille mais on note que 06 personnes dans sa famille souffrent d'hypertension artérielle et diabète, tous du côté maternel, on note aussi qu'elle a deux sœurs et un frère du côté paternel qui n'ont aucune maladie, c'est aussi le cas de la fratrie des mêmes parents.

Pour le patient C48, il présente une HTA sans diabète avec une insuffisance rénale modérée, on constate que l'IR et l'HTA sont présentes dans la famille du côté paternel, on suggère que l'insuffisance rénale ici a un lien plutôt familial et donc héréditaire et peut être que une conséquence directe de l'HTA présente dans cette famille.

Le patient C20 souffre d'insuffisance rénale chronique modérée et de diabète, ainsi que sa sœur et l'un de ses quatre fils ont une insuffisance rénale sans HTA ni diabète, son père et sa mère sont tous les deux décédés, sa mère décédée souffrait d'hypertension artérielle et de diabète, son père avait aussi de l'hypertension artérielle et de maladie cardiaque.

7. L'insuffisance rénale terminale (IRct)

Le tableau suivant représente la prévalence de l'insuffisance rénale terminale dans notre série et selon les auteurs

CHAPITRE III : RESULTAT ET DISCUSSION

Tableau VIII : Prévalence de l'insuffisance rénale terminale dans notre série et selon les auteurs

Auteurs	Prévalence (%)
GOMEZ. 2010	100
ASSERRAJI .M..2015	27.1
BOURHOUME. 2011	68
SKALLI. 2009	36
Notre série	22

Dans notre série l'insuffisance rénale terminale a été présentée chez 11 cas (22%), et plus fréquents chez le sexe masculin et les personnes âgées, résultats très similaires à celui rapporté dans la série de *Assarraji et al ; 2015* en Maroc, alors que dans la série de *Gomez et al ; 2010* 100% des patients étaient en stade d'insuffisance rénale terminale .

CONCLUSION

CONCLUSION

CONCLUSION :

Au terme de notre étude effectuée au service néphrologie au TOT de Blida, et au vu des résultats obtenus nous notons que l'insuffisance rénale étant toujours difficile en cas d'insuffisance chronique.

Dans un premier point nous avons constaté que la totalité des patients sont obligés de faire un dosage biochimique c'est-à-dire un bilan rénal (créatinine, urée) qui permet d'évaluer le stade d'insuffisance rénale.

Les résultats obtenus montrent que les personnes âgées et surtout ceux de plus de 60 ans sont les plus fréquents touchés par l'insuffisance rénale avec une prédominance du sexe masculin (sex-ratio 1.17) dans la population.

Sur le plan clinique, l'hypertension artérielle est notée chez la plupart des malades et antécédent médical dans 82 % des cas, L'hypertension artérielle et le diabète réalisent les facteurs de risque majeur de la progression de la néphropathie vers un stade ultime à savoir l'insuffisance rénale terminale.

Une polykystose rénale a été notée chez deux cas étudiés C13 et C21 avec une prévalence de 1/17, et elle est considérée comme une maladie héréditaire et l'une des causes de l'insuffisance rénale.

On peut conclure que l'insuffisance rénale est une maladie qui touche le rein et qui a pour effet de réduire la capacité d'assurer la filtration et l'élimination des produits de déchets du sang. Ces cas, il y a peu de temps de ça, ne pouvaient être bien traités et qui pouvaient même mourir. Aujourd'hui grâce aux analyses chimiques et biologiques des urines on peut prévenir les patients avant le stade terminal et qui peuvent être traités soit par la dialyse ou la greffe pour sauver leurs vies.

BIBLIOGRAPHIE

BIBLIOGRAPHIE

Référence bibliographique :

A

Asserraji, M., Maoujoud, O., Belarbi, M., & Oualim, Z. (2015). Profil épidémiologique de l'insuffisance rénale terminale à l'hôpital Militaire de Rabat, Maroc [Epidemiological profile of end stage renal disease at the Military Hospital in Rabat, Morocco]. *The Pan African medical journal*, 20, 439.

B.

Bennett WM. *Drug nephrotoxicity: an overview*. Renal failure 1997 Renal failure; 19 (2): 221-4.

Bernstein Adam.M. et al « *Are high-protein, vegetable-based diets safe for kidney function? A review of the literature* » avril 2007, *Journal of the American Dietetic Association*, vol. 107, n° 4, p. 644–650.

Borni-Duval C ,Krummel T, Bazin D, Hannedouche T. Épidémiologie et pronostic de l'insuffisance rénale aiguë aux soins intensifs de néphrologie. *Néphrologie & Thérapeutique* 7(2011)283–300.

Bourhroum N. Polykystose rénale autosomique dominante de l'adulte (Expérience du service de Néphrologie CHU Hassan II Fès) 2011 ; thèse de médecine ; Fès ; N 054.

Bennis Nechba R, Kadiri M, Mesfioui A, et al. Epidemiology of AKI in Moroccan medical intensive care patients: A regional prospective, observation study *Science journal of public health* 2014, 2(1):1-6.

Ben Ariba Y, Hajri M, Alifi M, Boussetta N, Abid R, Louzir B, et al. L'insuffisance rénale aiguë en milieu médical: quels facteurs de risque d'évolution défavorable? *Revue de médecine interne* 38S(2017)A109—A248.

C

Carré, H-J-L. Insuffisance rénale aiguë au service de néphrologie du centre hospitalier universitaire Joseph Rosta Belflatanana (thèse) 2021

Correas J.-M. et al, Insuffisance rénale et maladies kystiques du rein, Avril 2011, *Journal de Radiologie sur sciencedirect* Volume 92, Issue 4, Pages 308-322

D

BIBLIOGRAPHIE

Devasmita C, Ziauddin A. Drug-induced nephrotoxicity, 1997 Med Clin North Am; 81 (3): 705-17. 3.

Dia K. Insuffisance rénale chronique en milieu hospitalier dakarois : étude épidémiologique. Thèse Méd, Dakar 1996 .

Duperron Y, Golbin L, Oger E, Bendavid C, Bouget J, Bonenfant J, et al. Insuffisance rénale aiguë dans un service d'urgences: quelles étiologies? Néphrologie & thérapeutique. 2016; 12(5):403-4.

F

Fongoro S et al. Prévalence des anomalies échocardiographiques chez les hémodialysés au CHU Point G. Mali Med. 2018 ; Tome 33: 20

Fuček Mirjana et al, Reliability of CKD-EPI predictive equation in estimating chronic kidney disease prevalence in the Croatian endemic nephropathy area, novembre 2017 sur biochemiamedica, Volume 28, February Issue 1

G

Gomez P F ; Garcia-Cosme P. L'analyse clinique d'une population avec la maladie polykystique rénale autosomique dominante, CHU SALAMANQUE Espagne. 2010 Nefrologia, 30(1)

H

Higashihara E; Nutahara K and Kojima M, (1998). Prevalence and renal prognosis of diagnosed autosomal dominant polycystic kidney disease in Japan, Nephron 80, pp. 421–427

J

Jungers, P., et al. "Evolution de l'épidémiologie de l'insuffisance rénale chronique et prévision des besoins en dialyse de suppléance en France." *Néphrologie* 22.3 (2001): 91-97.

K

Kane, Y., Cisse, M., & Wone, I. (2019). Polykystose rénale autosomique dominante: expérience de trois centres semi-urbains du Sénégal. *rivieresdusud*

KesPetar et al « *[The role of arterial hypertension in development of chronic renal failure]* » octobre 2011 *Acta Medica Croatica: Casopis Hrvatske Akademije Medicinskih Znanosti*, vol. 65 Suppl 3, , p. 78–84

Kessler M., Insuffisance rénale chronique, 1998, *La revue du praticien*; 48 :1457-63.

BIBLIOGRAPHIE

Levey Andrew S. et al, *A New Equation to Estimate Glomerular Filtration* ,2009 May 5;150(9):604-612.

L

Lord Anne, Ménard Catherine, La néphrotoxicité médicamenteuse comment limiter les dégâts ? L'insuffisance rénale II, novembre 2001L'insuffisance rénale II, Formation continue, 5 p.

M

M A AHMED. Problématique de la prise en charge des insuffisants rénaux chroniques en dialyse à l'hôpital du point G en 2005 [Thèse].Bamako : université des sciences, des techniques et des technologies de Bamako, 2006

Malbos Damien et al, L'insuffisance rénale, décembre 2021 *Actualités Pharmaceutiques*, 2021, vol. 60, no 611, p. 41-44.

Malkina Anna. Lésion rénal aigue (insuffisance rénal aigue). 2020.

Matzke GR, Frye RF. Drug administration in patients with renal insufficiency: minimizing renal and extra renal toxicity. 1997 *Drug Safety* ; 16 (3): 205-31. 2.

P

Peraldi Marie-Noëlle. Insuffisance rénal, comment la reconnaitre et la soigner. 2019

Pirson Yves, Histoire de la plus jeune des spécialités médicales : la néphrologie (3e partie)
L'une des fonctions de la science clinique est de mettre à l'épreuve la validité des conceptions physiologiques, novembre 2018 sur la revue *louvainmedical*

S

SkalliZ;Bouattar T; Benamar L; Bayahia R(2009). La polykystose rénale dominante :
Maroc Médical, tome 31 N° 4.

T

Thivierge C, Caractérisation des mécanismes moléculaires de la polykystose rénale autosomique dominante, Mémoire présenté à la Faculté des études supérieures en vue de l'obtention du grade de Maître en Sciences en biochimie, Université de Montréal (2004).

BIBLIOGRAPHIE

Togo A. Evolution des patients hémodialysés chroniques dans le service de néphrologie et d'hémodialyse du CHU du point G.[Thèse]. Bamako : université des sciences, des techniques et des technologies de Bamako 2014.

Tortora et Grabowski, (2001). Principe d'anatomie et de physiologie. Ed De boeck. PP : 974, 977, 980, 983.

Tortora G J et Angostakos N P, (1988). Principe d'anatomie et de Physiologie. Ed montreal quebec.pp:706, 707, 711,717.

TOURÉ, Anaphi. Insuffisance rénale aigue en réanimation: facteurs étiologiques et pronostiques dans le CHU-Gabriel Touré. 2022. PhD Thesis. USTTB.

BIBLIOGRAPHIE

ANNEXE

ANNEXE

Annexe :

Questionnaire : insuffisance rénale

Nom et prénom :			Age :
Poids (kg) :		Taille(m) :	Lieu :
A l'enfance :	A l'âge adulte :		Tél :
Diabète :			Cause :
Insuline :			
Médicaments :			
HTA :			Cause :
Présence de kyste(s) :			
Urée :			
Créa :			

Autres remarque(s) :

ANNEXE

	Diabète	HTA	Autre(s) maladie(s)	A l'âge de	Greffe
Grand'mère (M) :					
Grand-père (M) :					
Grand'mère (P) :					
Grand-père (P) :					
Mère :					
Père :					
Sœur :					
Frère :					
Fils:					
Fille :					
Tante (M) :					
Oncle (M) :					
Tante (P) :					
Oncle (P):					
Cousine :					
Cousin :					
Nièce :					
Neveu :					

Autres remarque(s)

