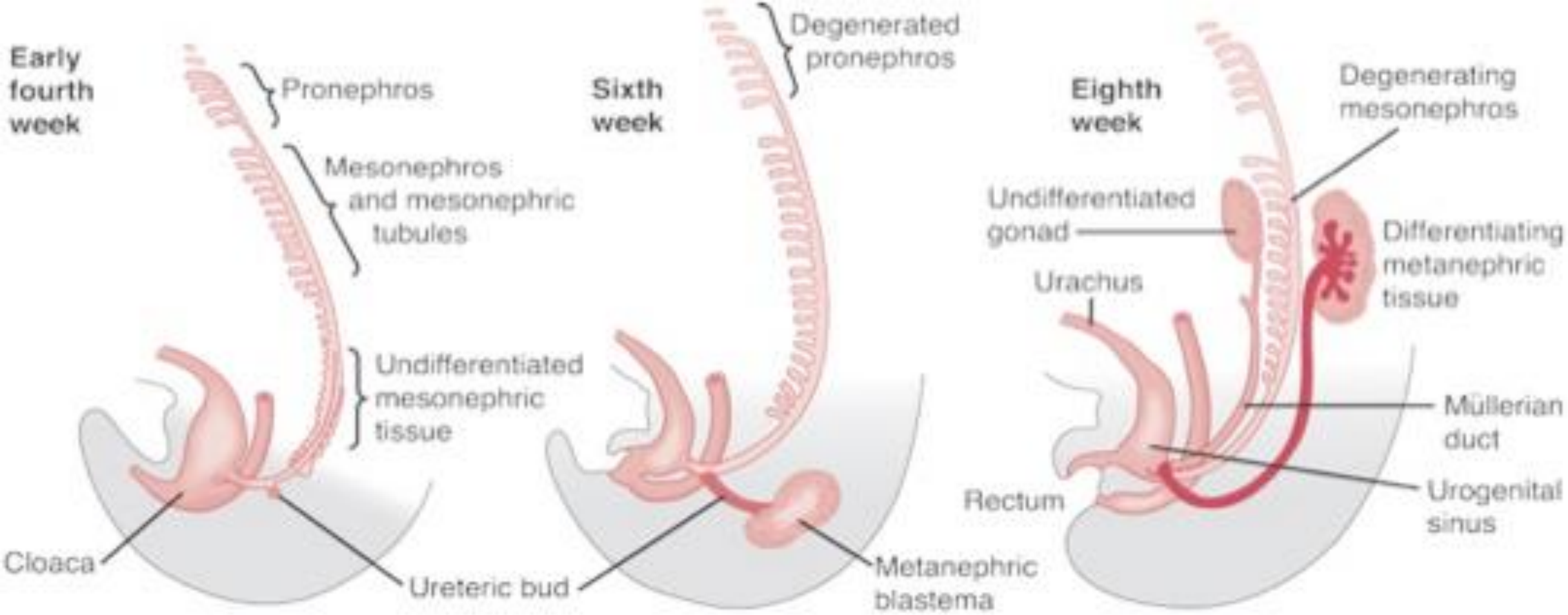
DIAGNOSTIC ANTE NATAL DES UROPATHIES FOETALES

PERINATOLOGIE MAYOTTE 2016

Dr V. LEROY
Unité de Néphrologie
CHU Saint Denis La Réunion

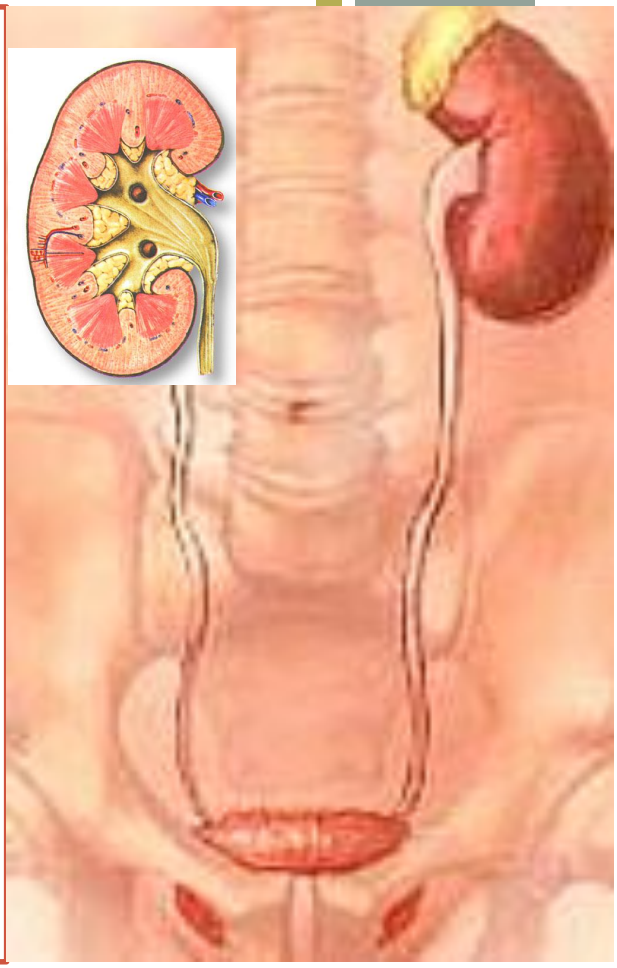
Dr T. ABOSSOLO
CHU Saint Denis La REUNION
Service GYNECOLOGIE : Pr P. VON THEOBALD



- Début de la différenciation à 7 S.A. à partir du métanéphros
- Migration en positon lombaire 2 mois
- Début de la production d'urines 12 S.A.

Check Up rénal

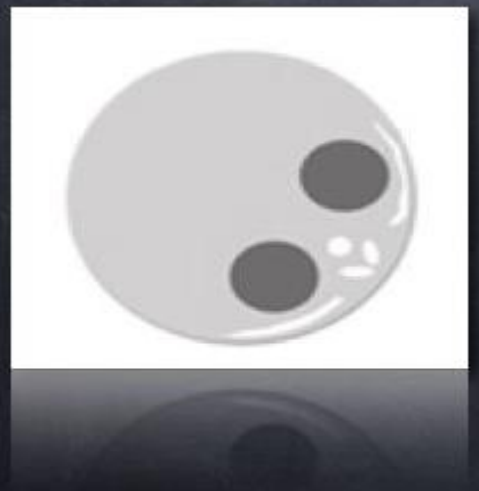
1. Présence
2. Position
3. Biométries
4. Différenciation cortico médullaire
5. Absence de dilatation des voies excrétrices
6. Position de la vessie
7. Taille de la vessie
8. Quantité de liquide amniotique
9. Sexe du foetus

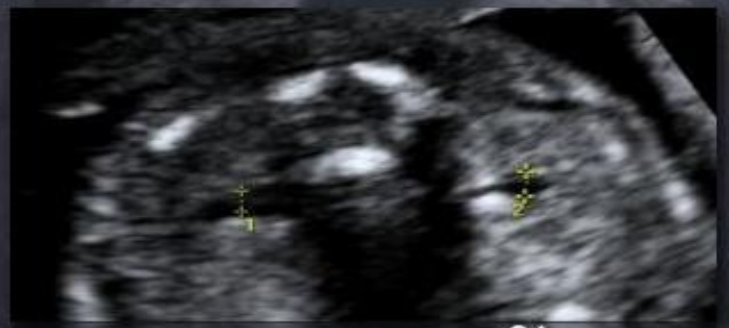


La coupe des reins

5 critères

- L'abdomen occupe plus de la moitié de l'image
- Coupe circulaire du rein 1
- Coupe circulaire du rein 2
- Rein postérieur dégagé du cône d'ombre du rachis
- Différenciation cortico-médullaire ou C.pyélique visible





11 - 12 S.A.

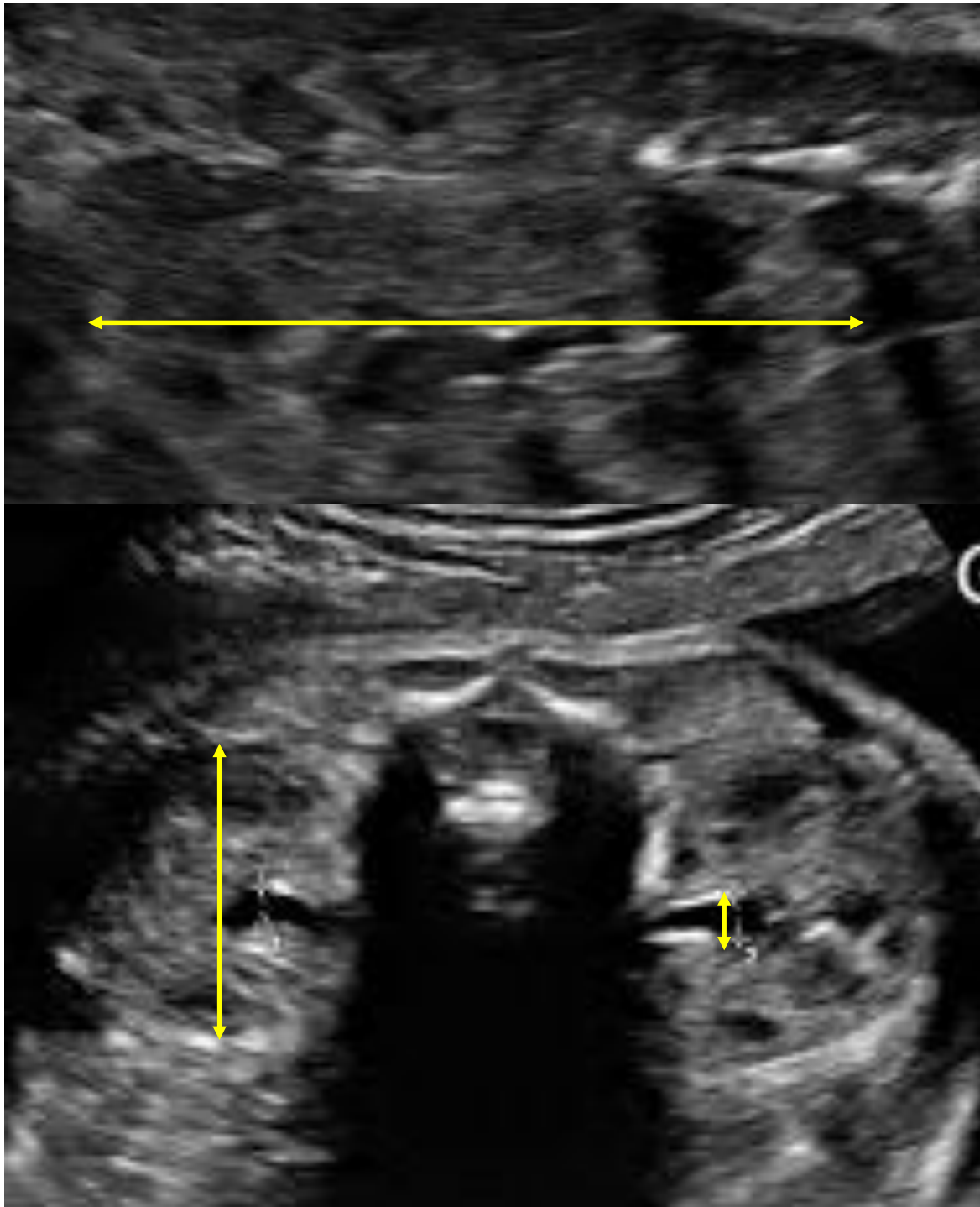
Coupe frontale du tronc par voie vaginale

- Parenchyme rénal échogène, homogène
- Bassinet visible

Vessie visible

LES BIOMETRIES (CFEF)

- LONGUEUR : sur une coupe sagittale
- DIAMETRE ANTEROPOSTERIEUR : coupe transversale
- CIRCONFERENCE RENALE : rapportée à la circonférence abdominale = 0,30 (constant tout au long de la grossesse)
- EPAISSSEUR DU BASSINET : diamètre antéropostérieur (valeur seuil 1 mm par mois de grossesse : 4 à 6 mm au 2ème trimestre , 7 à 9 mm au 3ème trimestre)

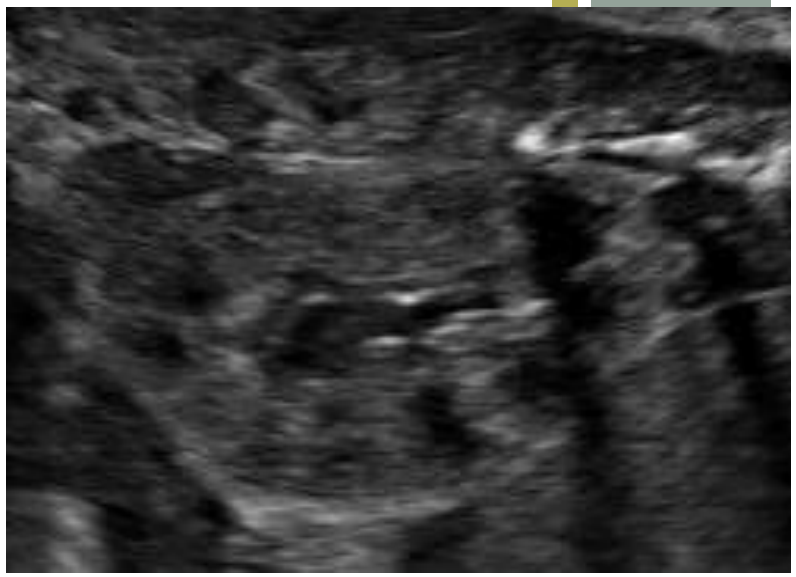


LONGUEUR DU REIN

S.A.	p.5	p.50	p.95
16	11,5	14,2	17
17	12,9	15,7	18,4
18	14,3	17,1	19,9
19	15,7	18,5	21,3
20	17,1	19,9	22,7
21	18,4	21,3	24,2
22	19,7	22,6	25,6
23	21	24	27
24	22,3	25,3	28,4
25	23,5	26,6	29,8
26	24,7	27,9	31,1
27	25,9	29,2	32,5
28	27,1	30,5	33,9
29	28,3	31,7	35,2
30	29,4	33	36,5
31	30,5	34,2	37,9
32	31,6	35,4	39,2
33	32,7	36,6	40,5
34	33,8	37,8	41,7
35	34,8	38,9	43
36	35,9	40,1	44,3
37	36,9	41,2	45,5
38	37,9	42,3	46,8
39	38,8	43,4	48
40	39,8	44,5	49,2
41	40,7	45,5	50,4

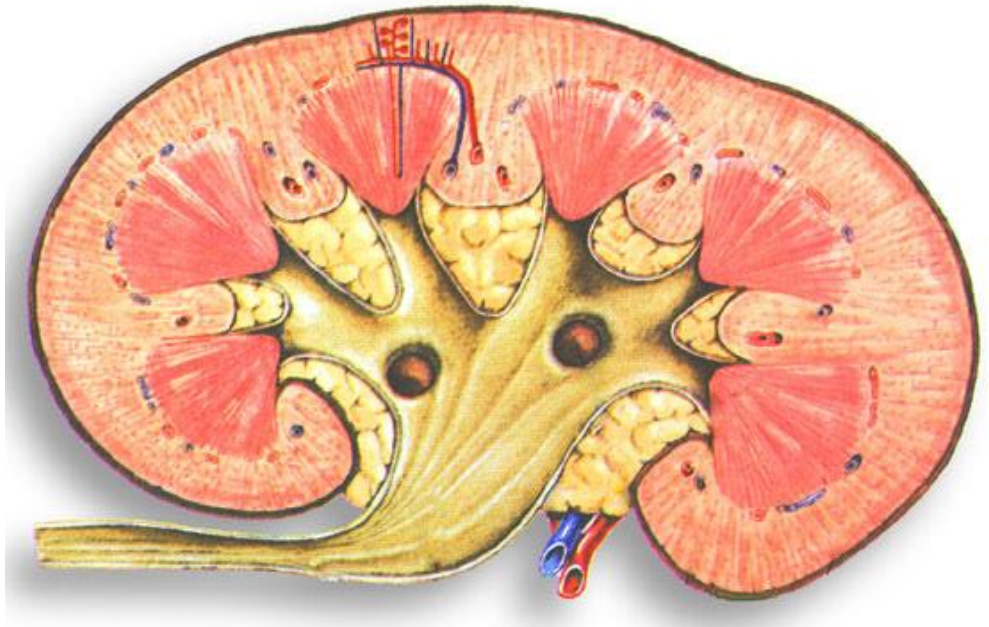
DIAMÈTRE ANTERO-POST. DU REIN

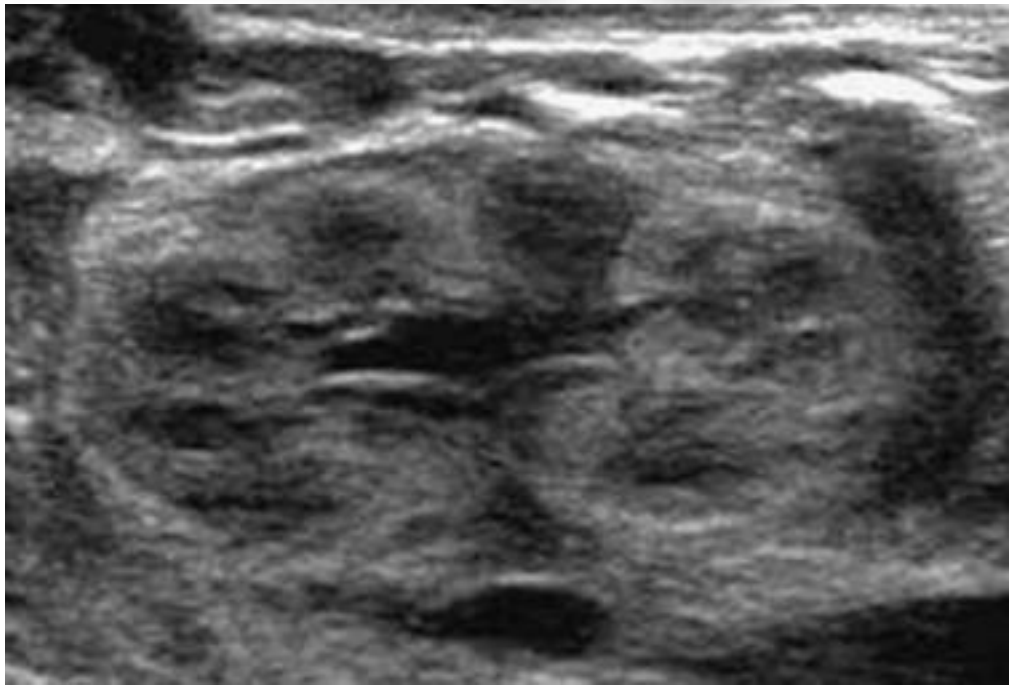
S.A.	p.5	p.50	p.95
16	6	8,6	11,2
17	6,9	9,5	12,1
18	7,8	10,4	13
19	8,6	11,2	13,9
20	9,4	12,1	14,7
21	10,2	12,9	15,6
22	10,9	13,6	16,4
23	11,6	14,4	17,2
24	12,3	15,1	18
25	12,9	15,8	18,7
26	13,6	16,5	19,5
27	14,1	17,2	20,2
28	14,7	17,8	20,9
29	15,2	18,4	21,6
30	15,7	19	22,3
31	16,2	19,6	22,9
32	16,6	20,1	23,5
33	17,1	20,6	24,1
34	17,4	21,1	24,7
35	17,8	21,5	25,3
36	18,1	22	25,8
37	18,5	22,4	26,3
38	18,7	22,8	26,8
39	19	23,1	27,2
40	19,2	23,4	27,7
41	19,4	23,8	28,1



Morphologie

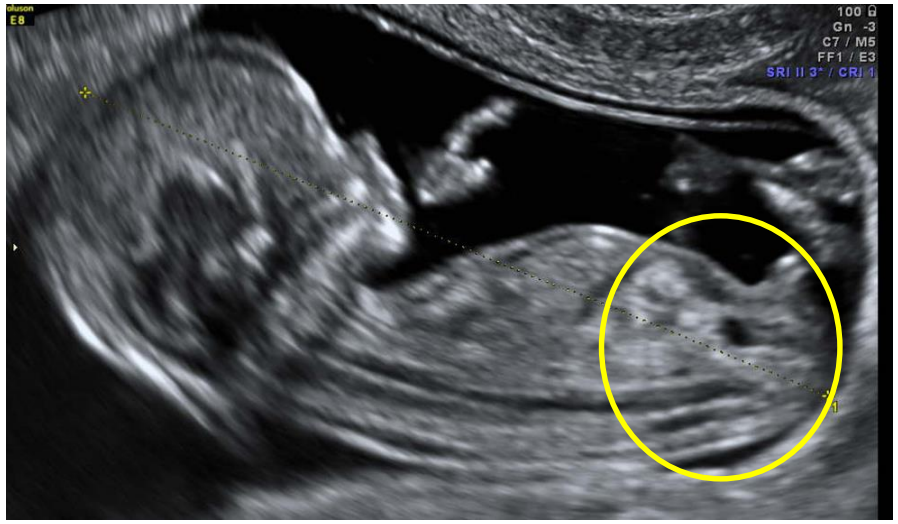
- COUPE SAGITTALE
- Image rénale ovoide à grand axe longitudinal
  - Ligne échogène du contour (capsule)
  - Parenchyme rénal avec différenciation cortico médullaire
    - Cortex (densité moyenne et homogène) sous la capsule
    - Médulla : zones hypo echogènes arrondies ou triangulaires à base externe (pyramides de Malpighi) séparées par des renforcements échogènes (colonne de Bertin)
  - Hile du rein , central et echogène (vasculaire) et départ du bassinet intra rénal anéchgène

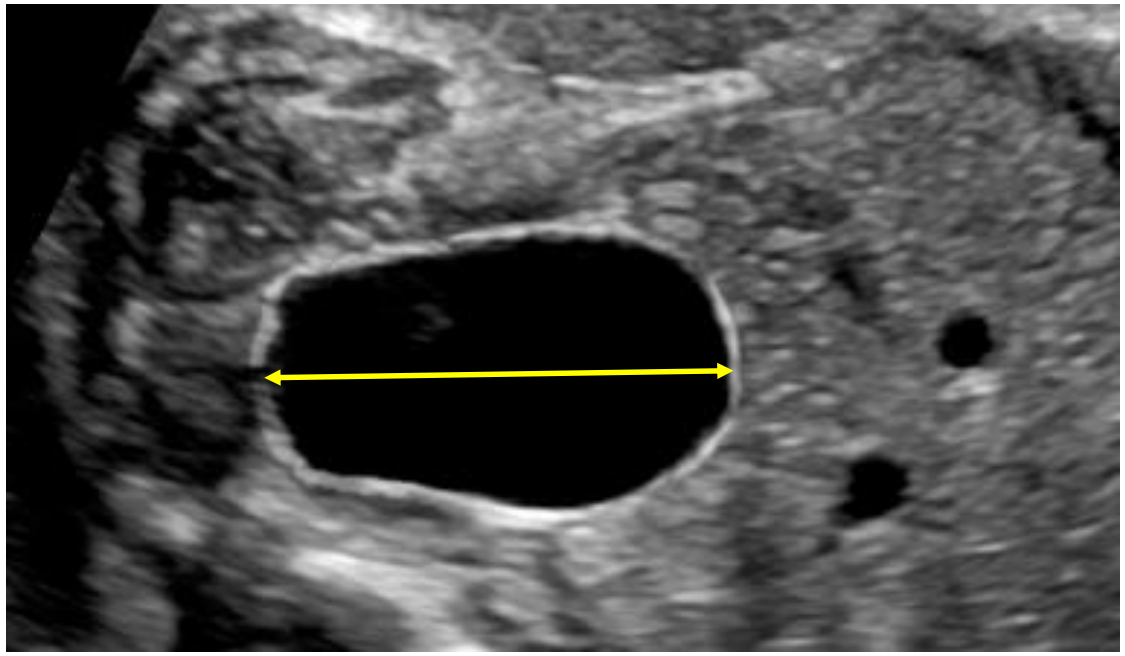


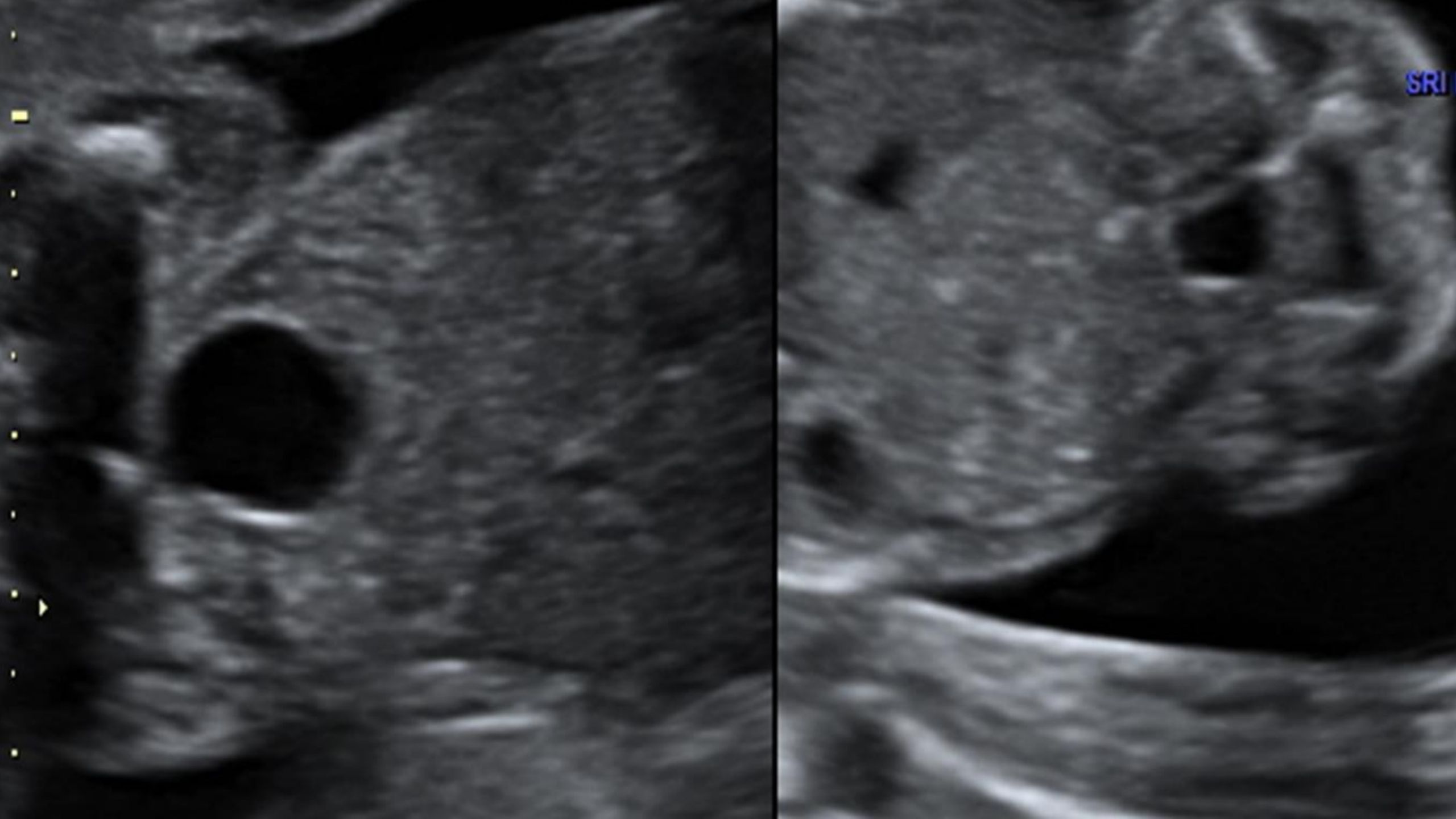


La vessie

- Visible dès 12 S.A.
- Taille
  - Au 1er trimestre : Hauteur (H) < 7 mm
  - Au 2ème trimestre : H < nombre de semaines en aménorrhée
    - Grande vessie : H = nombre de semaines + 2 à 12 mm
    - Mégavessie : H > nombre de semaines + 12 mm
  - Au 3ème trimestre : grande vessie suspectée si ne se vide pas au bout d'une heure
- formule de Maizels
  - Mégavessie : HVS (hauteur vésicale en coupe sagittale) = AG (age gestationnel en semaines) + 12







Les anomalies rénales

DETECTER
ECHOGRAPHISTE

EXPLIQUER
PRENDRE EN
CHARGE
NEPHROPEDIATRE

CPDPN

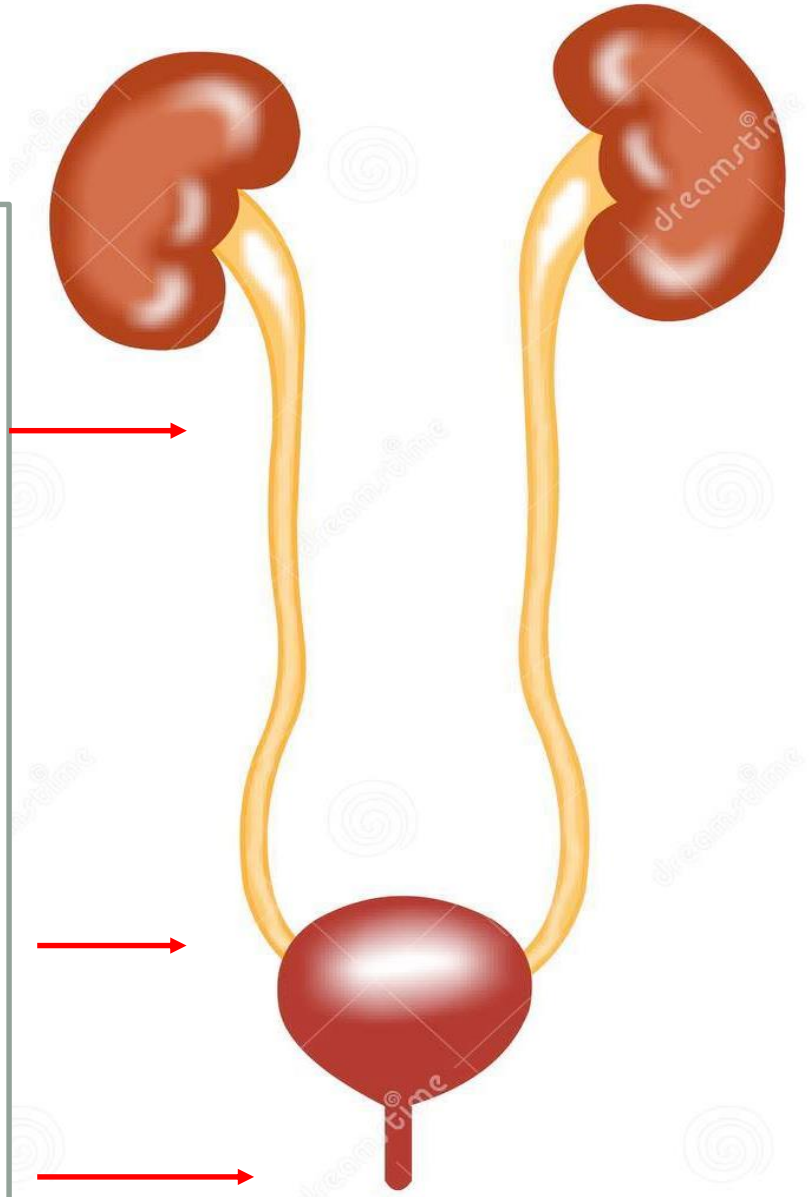
OPERER
CHIRURGIEN
INFANTILE

OBSTETRICIENS
SAGES FEMMES
MEDECINS GENERALISTES
PSYCHOLOGUES
REPEMA

SYNDROME
RECURRENCE
GENETICIEN

ANOMALIES DES VOIES EXCRETRICES URINAIRES

- Obstacle à l'écoulement des urines
  - Dilatations pyéliques
  - Syndrome de jonction
  - Anomalies de la jonction urétéro vésicale
    - Méga uretère primitif
    - Urétérocèle
    - Reflux vésico urétéral
  - Obstacle sous vésicale : valves de l'urètre postérieur
- Anomalies rénales secondaires à une pathologie obstructive
  - Dysplasie rénale obstructive
  - Dysplasie rénale multikystique



PATHOLOGIE VESICALE

PATHOLOGIE MALFORMATIVE NON OBSTRUCTIVE DES VOIES EXCRETRICES URINAIRES ET DES REINS

- Duplications urétérales
- Agénésie rénale
- Fusion et malposition des reins
- Anomalies de parenchyme rénal
  - Hypoplasie rénale
  - Gros reins hyperechogènes
    - Mutation TCF2
    - Polykystose rénale récessive
    - Polykystose rénale dominante
    - Syndrome néphrotique finlandais
    - Reins hyper échogènes transitoires
- Tumeurs rénales
- Anomalies d'origine vasculaire

ANOMALIES DES VOIES EXCRETRICES URINAIRES

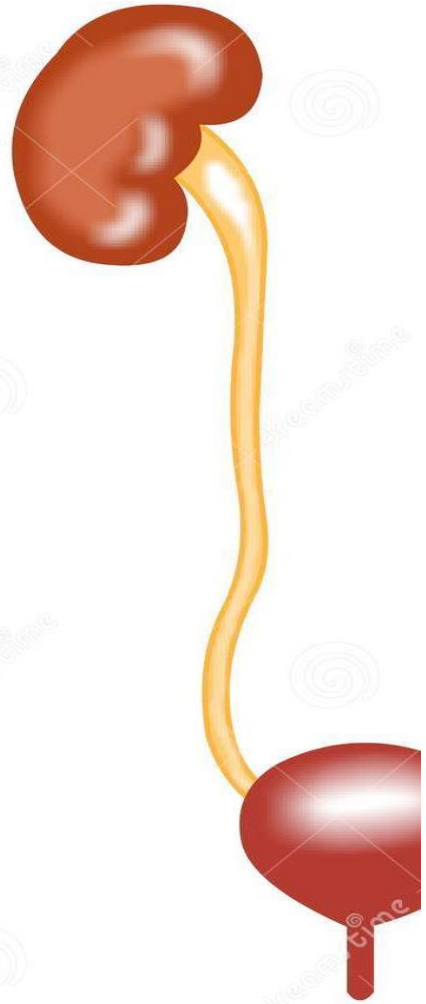
- Obstacle à l'écoulement des urines
  - Dilatations pyéliques
  - Syndrome de jonction
  - Anomalies de la jonction urétéro vésicale
    - Méga uretère primitif
    - Urétérocèle
    - Reflux vésico urétéral
  - Obstacle sous vésical : valves de l'urètre postérieur

- Anomalies rénales secondaires à une pathologie obstructive
  - Dysplasie rénale obstructive
  - Dysplasie rénale multikystique

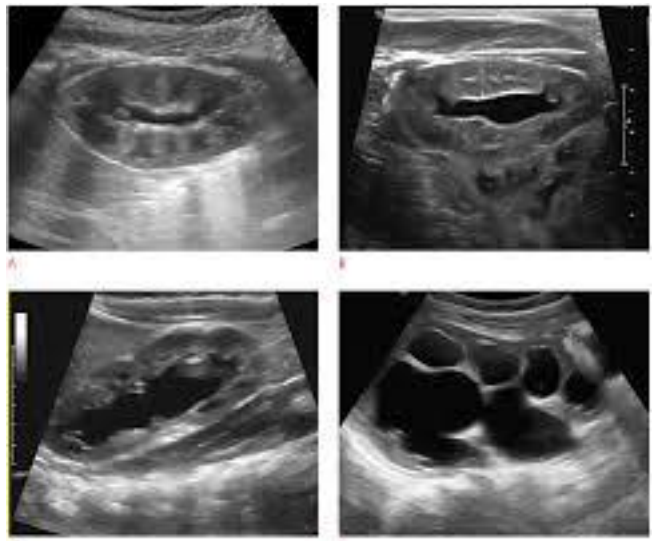
ANOMALIES DES VOIES EXCRETRICES URINAIRES

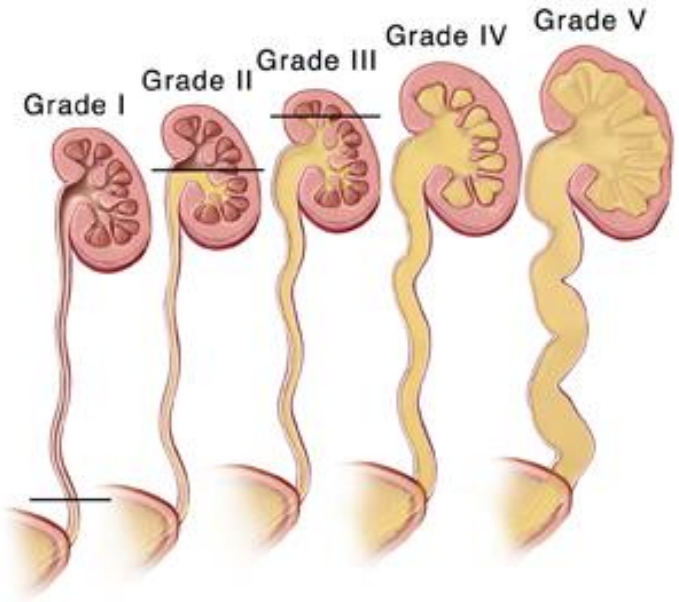
- 75% des anomalies de l'appareil urinaire
- DILATATION PYELIQUE : MESURE DU DIAMETRE ANTERO POSTERIEUR DU BER SUR UNE COUPE TRANSVERSALE
  - Seuil 10mm
  - Seuil en fonction du terme (1mm par mois de grossesse)

- Rechercher une dilatation sous jacente
  - Uretère non visible : hydronéphrose(syndrome de jonction)
  - Uretère visible : urétéro hydronéphrose (cause obstructive basse)
- Evaluation de la morphologie vésicale en cas d'urétéro hydronéphrose



+ STADIFICATION





Grade	Morphologie
1	Dilatation pyélique sans dilatation calicielle
2	Dilatation pyélique avec petite dilatation calicielle
3	Dilatation pyélique avec dilatation calicielle modérée
4A	Dilatation pyélique avec dilatation calicielle importante et amincissement du parenchyme segmentaire
4B	Dilatation pyélique avec dilatation calicielle importante et amincissement parenchymenteux global

Classification des hydronéphroses selon la Society for Fetal Urology SFU

Etiologies d'une dilatation pyélocalicielle

Bilatérale	Unilatérale
Syndrome de jonction bilatéral	Syndrome de jonction unilatéral
Reflux vésico urétéral bilatéral	Reflux vésico urétéral unilatéral
Méga urétère congénital bilatéral	Méga uretère congénital unilatéral
Valves de l'urètre postérieur	Abouchement ectopique de l'urètre
Atrésie urétral	Urétérocèle
Urétérocèle obstructive	Duplication de la voie excrétrice avec urétérocèle
Syndrome mégavessie microcolon	
Mégalo urètre	
Cloaque persistant	

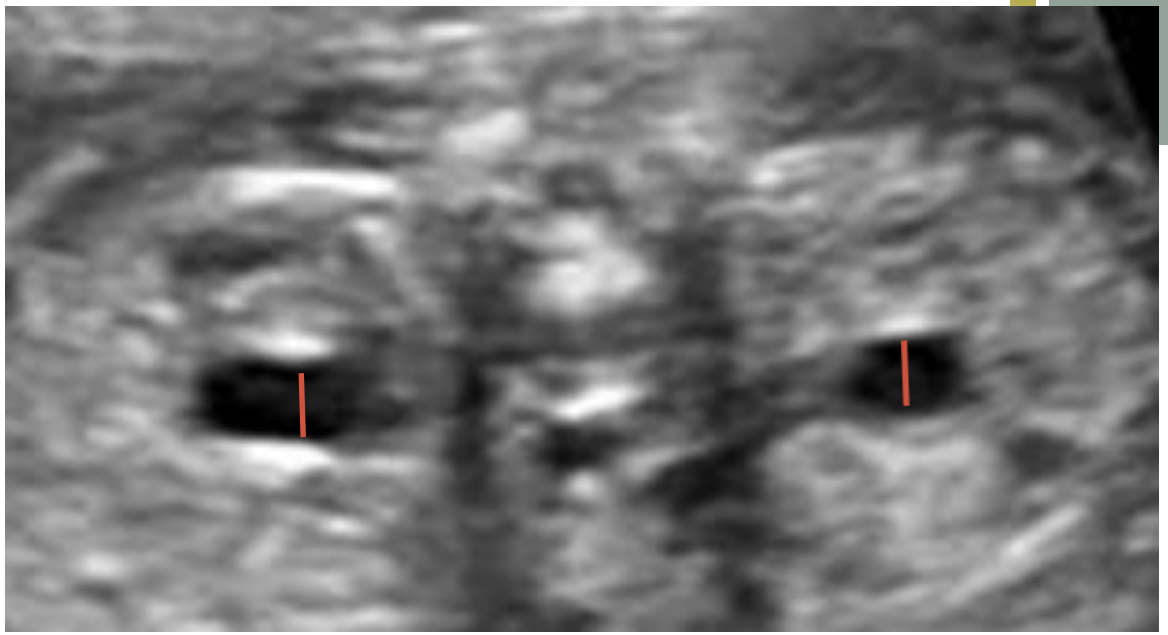
ANOMALIES DES VOIES EXCRETRICES URINAIRES

DILATATIONS PYELIQUE ISOLEES

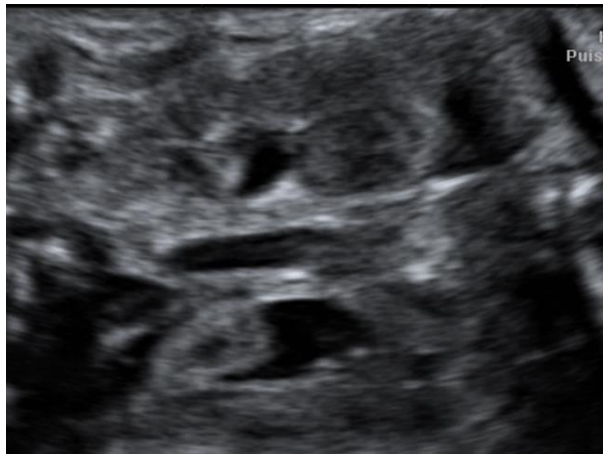
Saisines fréquentes des CPDPN

Les dilatations sont modérées avec une forme de calices conservée (cf normogramme)

- < 10mm
- Reins de taille normale
- Bonne différenciation cortico médullaire



- Simple surveillance
- Vérifier le dépistage de la trisomie 21 (pas de caryotype systématique)



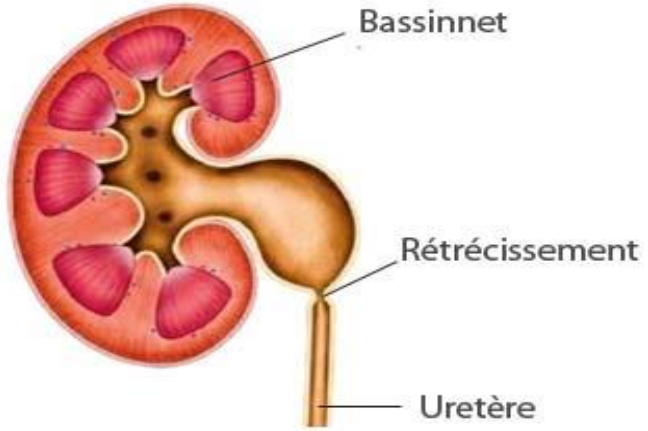
- ECHOGRAPHIE APRES NAISSANCE
  un syndrome de jonction ou RVU (qui sera recherché en post natal)

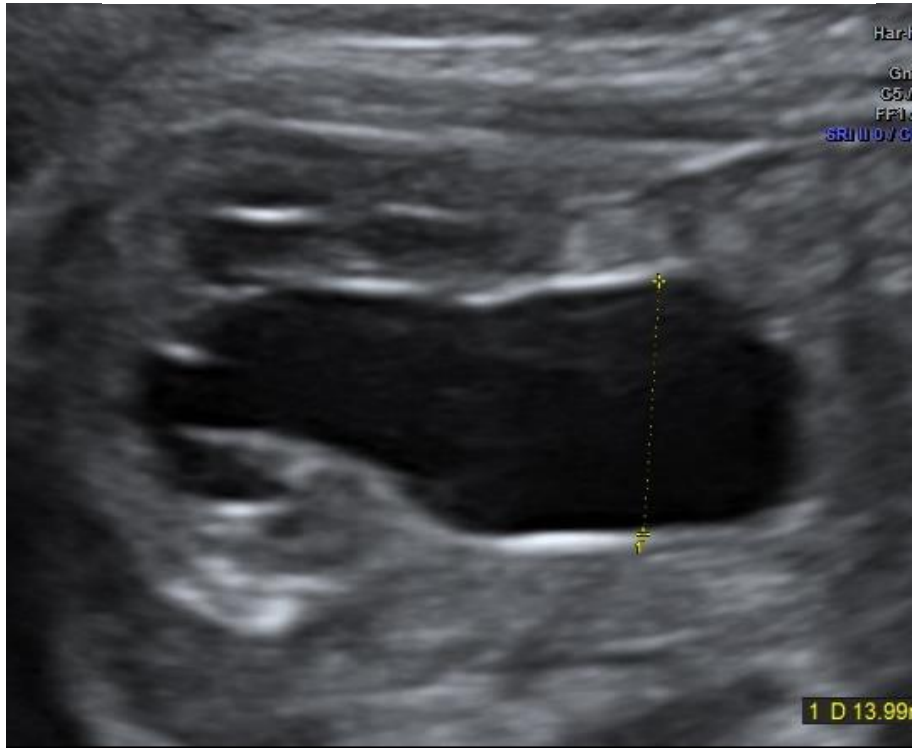
ANOMALIES DES VOIES EXCRETRICES URINAIRES

SYNDROME DE JONCTION

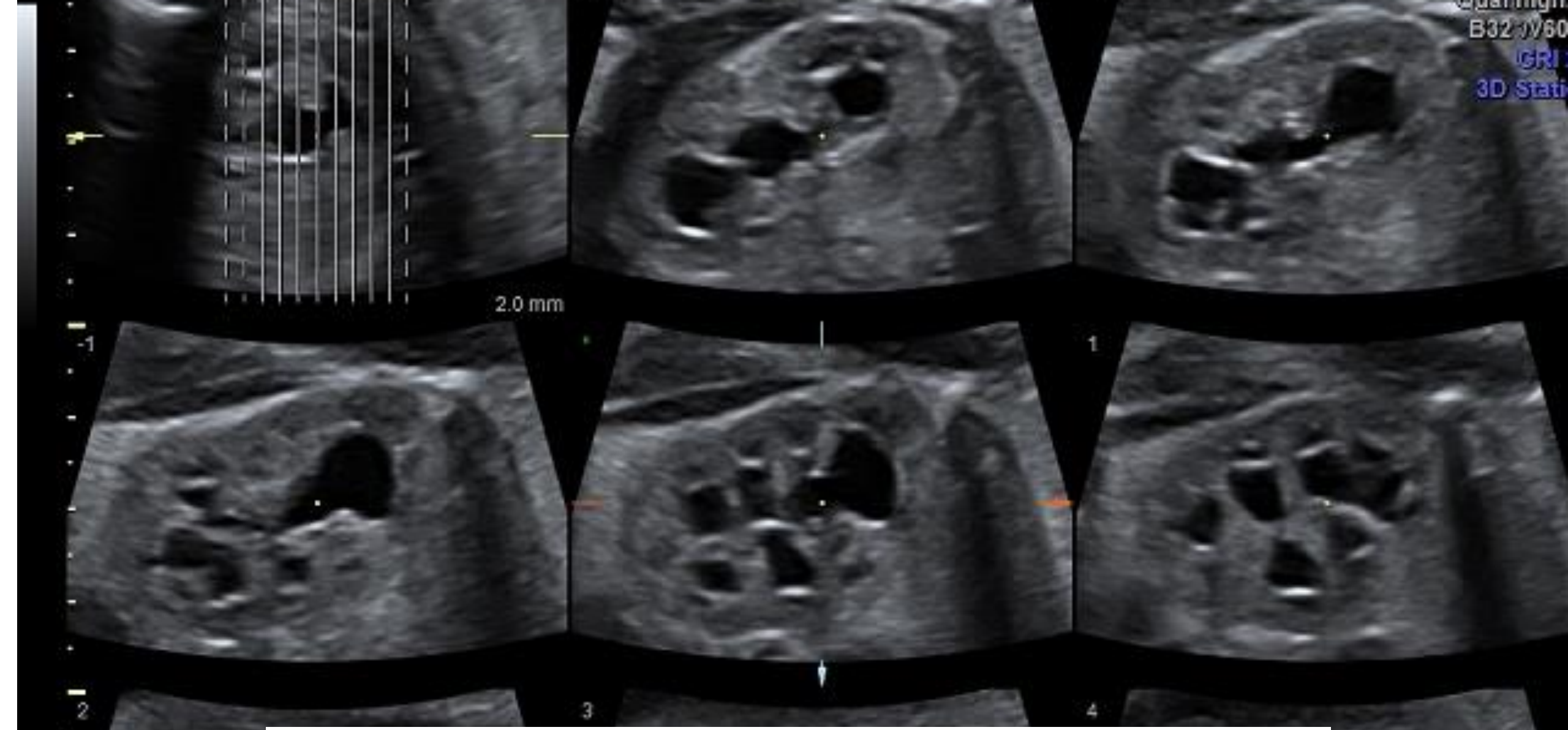
Dilatation isolée des cavités pyélocalicielles : HYDRONEPHROSE

- Distention constante , de la cavité pyélique qui devient arrondie, communicant avec des calices dilatées plus ou moins arrondis. Différenciation cortico médullaire souvent préservée
- A un stade plus avancé, la communication entre les calices très dilatés et le bassinet peut être difficile à visualiser aspect kystique (pouvant faire discuter une dysplasie multikystique)
- A un stade plus ultime : fuite d'urine et formation d'un urinome (croissant liquidien périrénal)





- Peut devenir dystocique si périmètre abdominal > 400mm (pose d'un cathéter)



Bien regarder

- La quantité de L.A.
- La différenciation cortico médullaire

ANOMALIES DES VOIES EXCRETRICES URINAIRES

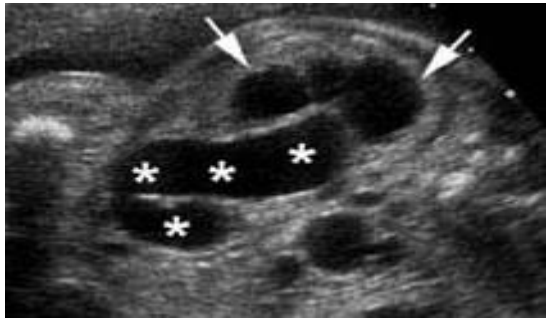
Anomalie de la jonction urétéro vésicale

- **Méga uretère primitif**
- Urétérocèle
- Reflux vésico urétral

Lié à une hypoplasie de la musculature lisse de la partie terminale de l'uretère

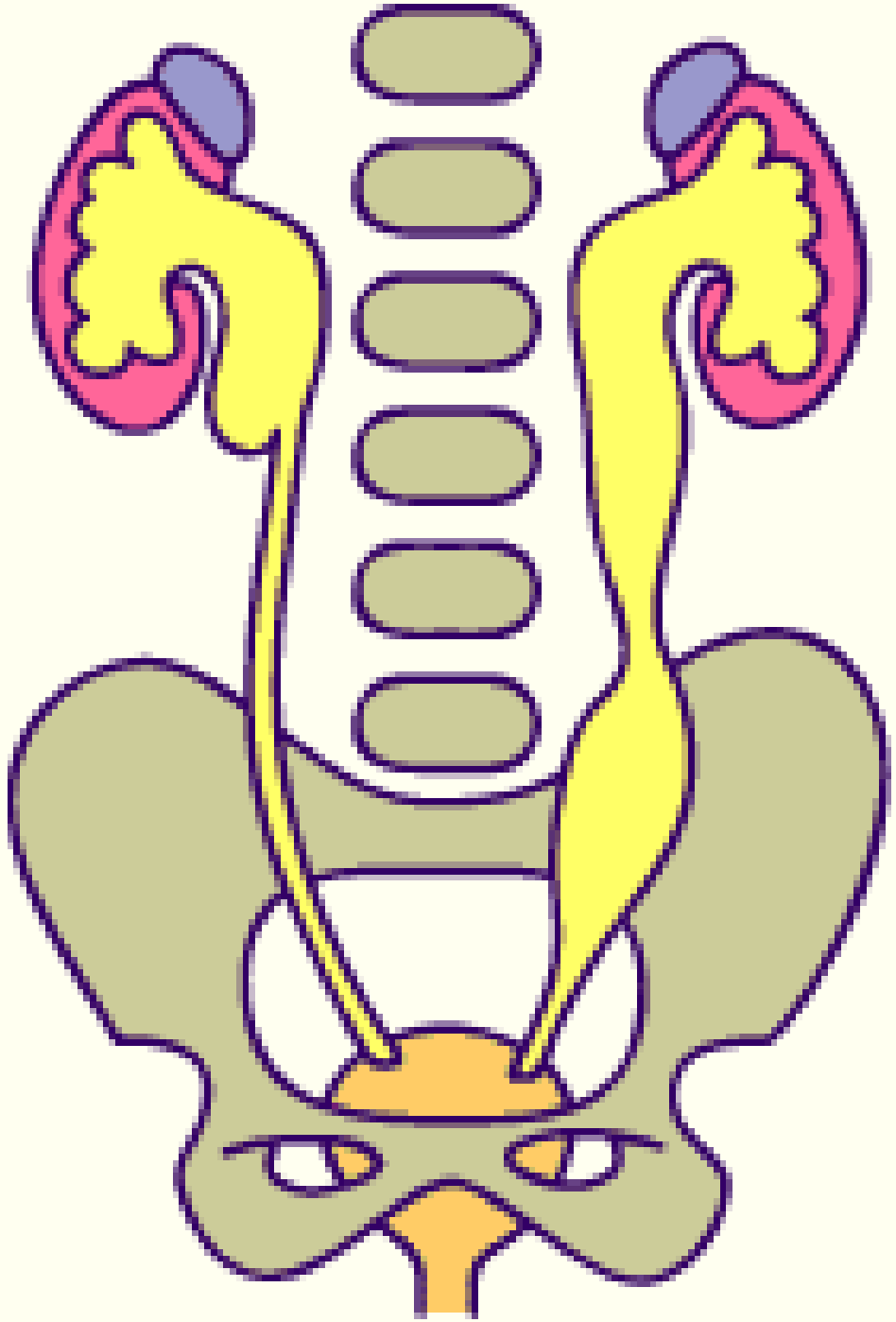
- Grade 1 dilatation limitée à l'uretère pelvien
- Grade 2 dilatation intéressant l'ensemble de la voie excrétrice et début de répercussion sur les cavités pyélocalicielles
- Grade 3 uretère fortement dilaté et répercussion sur les cavités pyélo calicielles

LES DILATATIONS DE L'URETERE ONT UN ASPECT TUBULEUX et SONT ASSOCIES A UNE DILATATION DES CAVITES PYELOCALICIELLES



Sophie Belec

- Pronostic en général bon
- 10 à 20% sont opérés (formes importantes)



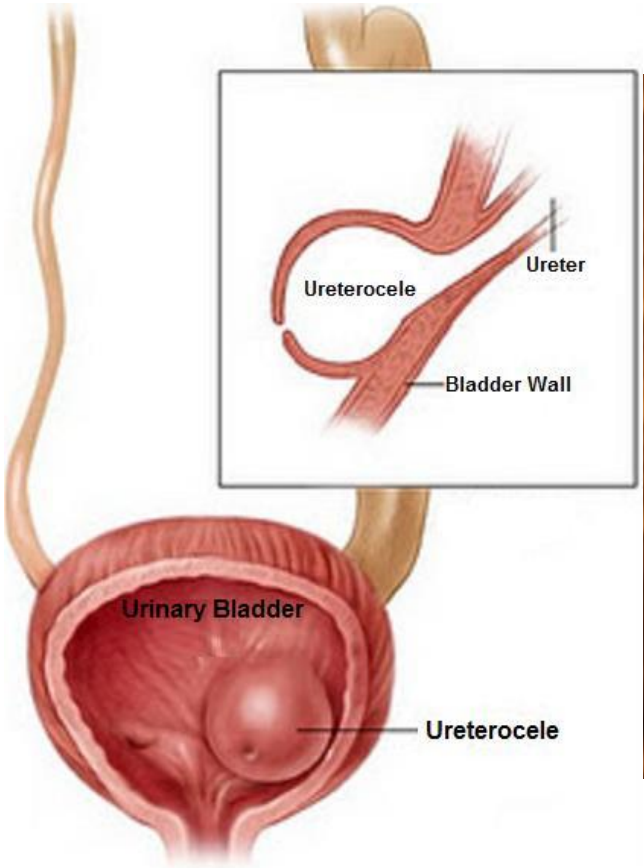
ANOMALIES DES VOIES EXCRETRICES URINAIRES

Anomalie de la jonction urétéro vésicale

- Méga uretère primitif
- Urétérocèle
- Reflux vésico urétral

Dilatation kystique de l'extrémité distale de l'uretère bulle caractéristique dans la lumière vésicale

- Duplication à rechercher : urétérocèle sur le pyélon supérieur
- Peut se prolaber dans le col : rétention vésicale avec répercussion sur l'uretère controlatérale



ANOMALIES DES VOIES EXCRETRICES URINAIRES

Anomalie de la jonction urétéro vésicale

- Méga uretère primitif
- Urétérocèle
- **Reflux vésico urétéral**

Dilatation plus ou moins nette des cavités pyélo calicielles et/ou de l'uretère

- Souvent reflux de grade élevé
- Prédominance masculine

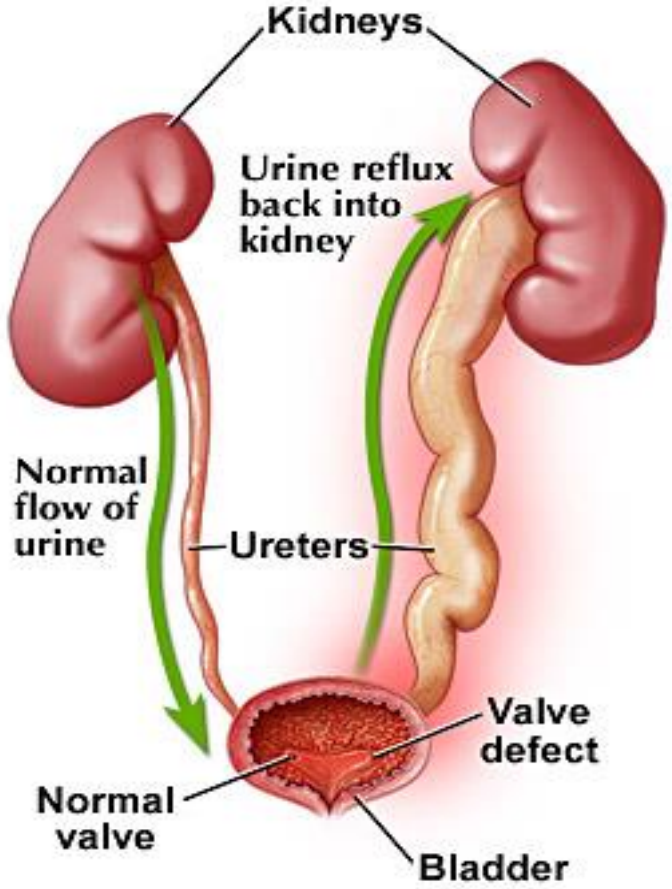
SIGNES DIRECTS

- Reflux visualisé au cours de la miction en doppler couleur

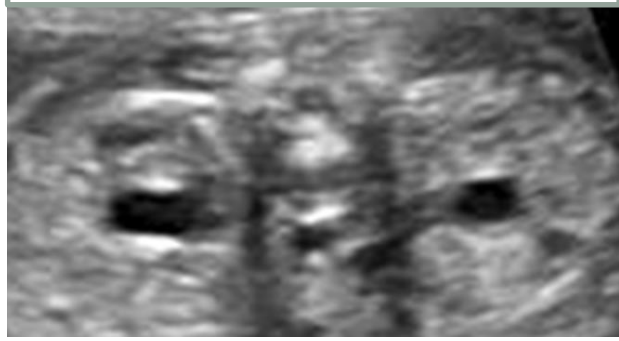
SIGNES INDIRECTS :

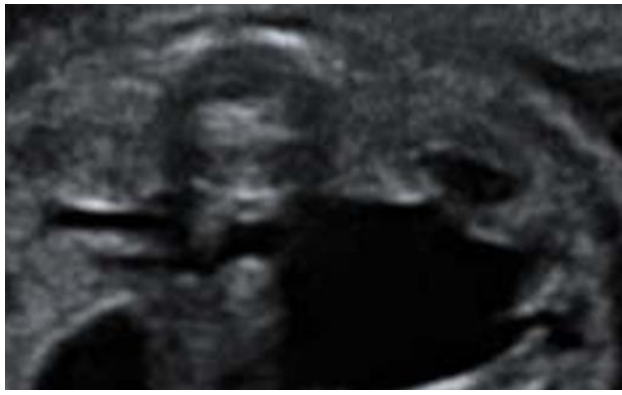
- Variabilité dans le temps de la taille du bassinet
- Majoration de la dilatation au cours de la miction

Grande vessie , sans récessus urétral : reflux de haut grade et bilatéraux



- Soit un diagnostic différentiel
- Soit une anomalie associée





ANOMALIES DES VOIES EXCRETRICES URINAIRES

OBSTACLE SOUS VESICAL : VALVES DE L'URETRE POSTERIEUR

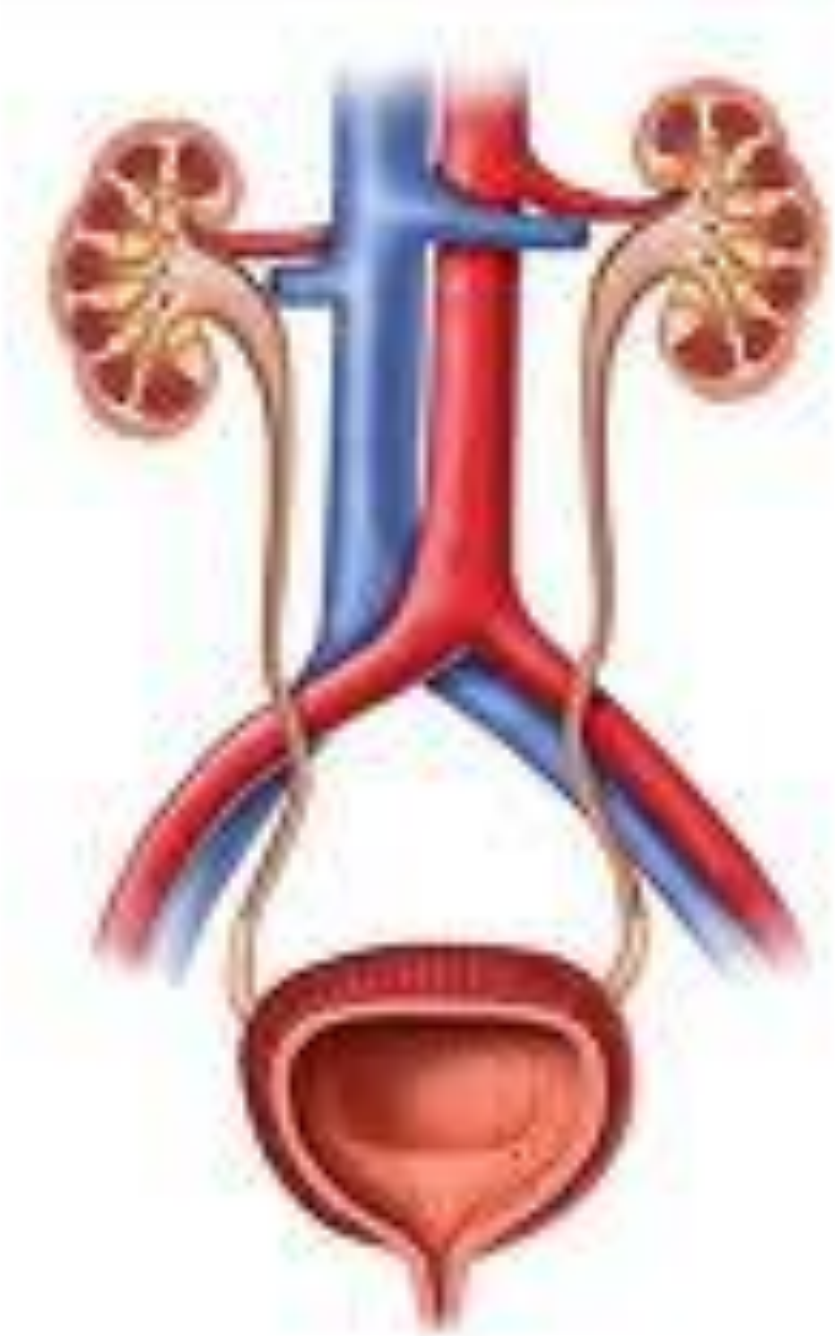
Garçons . 1/6000. 10% des uropathies obstructives prénatales.

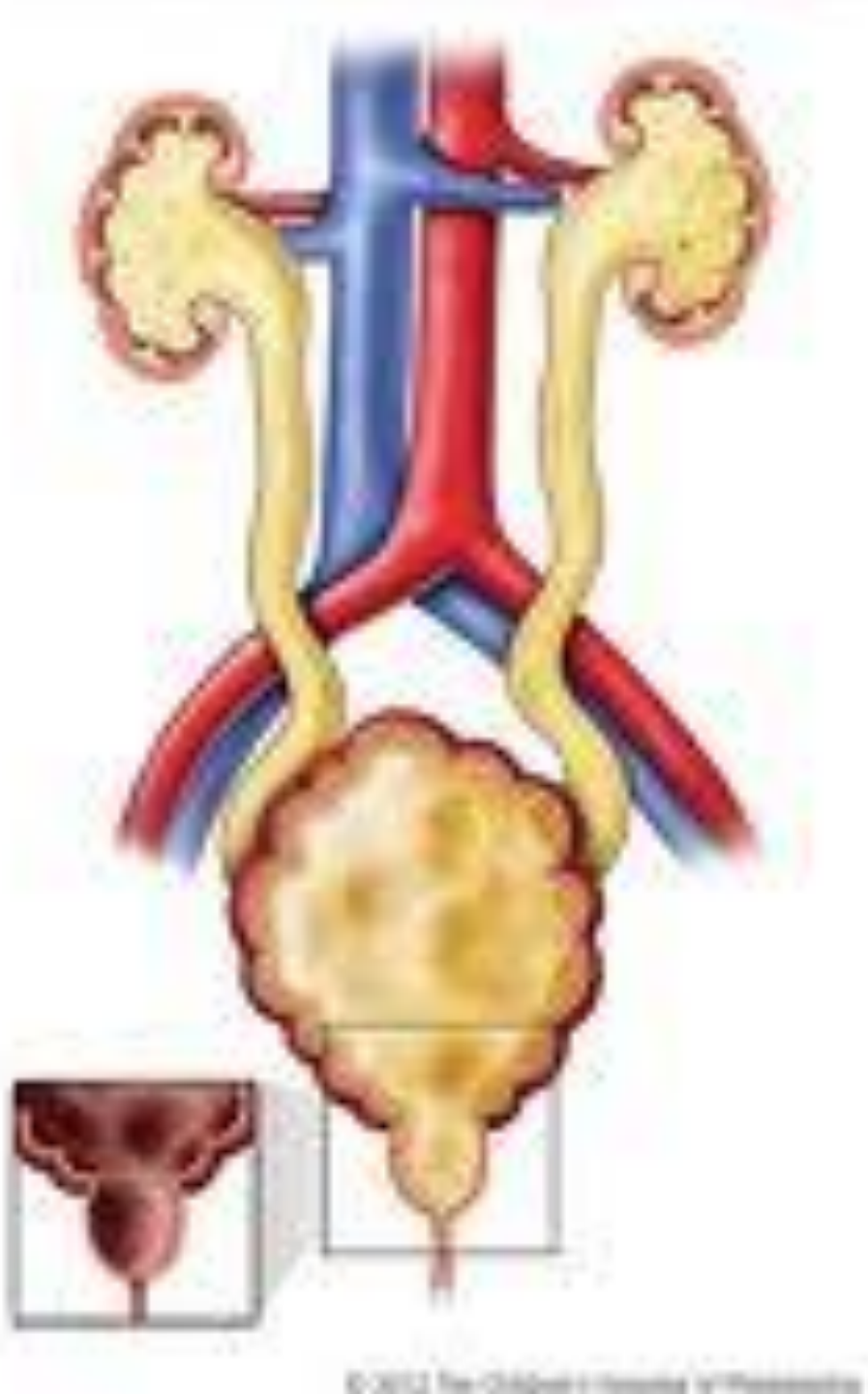
70% diagnostic

- Sexe masculin
- Vessie de grande taille à paroi épaisse et régulière ou fine et régulière
- Récessus urétral (dilatation de l'urètre postérieur
- Urétero hydronéphrose bilatérale (ou uni) et volontiers asymétrique
- Oligo ou anamnios
- Signes d'extravasation urinaire
  - Ascite
  - urinome

- Association RVU
- Atrésie de l'urètre
  - 1er T / VESSIE VOLUMINEUSE
  - 2ème T : dilatation importante de la vessie avec hydronéphrose bilatérale et oligo ou anamnios

- Préciser
  - La quantité de L.A.
  - Le grade de la dilatation
  - La différenciation corticomédullaire





Anomalies échographiques rénales prénatales chez les enfants porteurs de VUP ou d'un autre diagnostic en post natal

DIAGNOSTIC DIFFICILE AVEC RVU

	VUP (%)	Non VUP (%)
Recessus sous vésical	50	35
Vessie dilatée	95	11
Vessie épaisse	30	10
Oligoamnios	20	7
Vessie dilatée et épaisse	28	9
Vessie dilatée et épaisse avec un récessus	15	6

LA CONSULTATION DU NEPHROPEDIATRE
ANOMALIES DES VOIES EXCRETRICES URINAIRES

ANOMALIES DE LA JONCTION PYELO URETERAL

ANOMALIES DE LA JONCTION URETERO VESICALE

OBSTACLE SOUS VESICALE

-Taille des BER et de la dilatation urétérale
-Aspect du cortex
-Quantité de L.A.
-Le sexe de l'enfant
-L'absence d'anomalie associée

Cs pédiatriques : Qui? Quand?

Urologue

En prénatal

- Uropathies obstructives unilatérales et bilatérales

Néphrologue

En prénatal

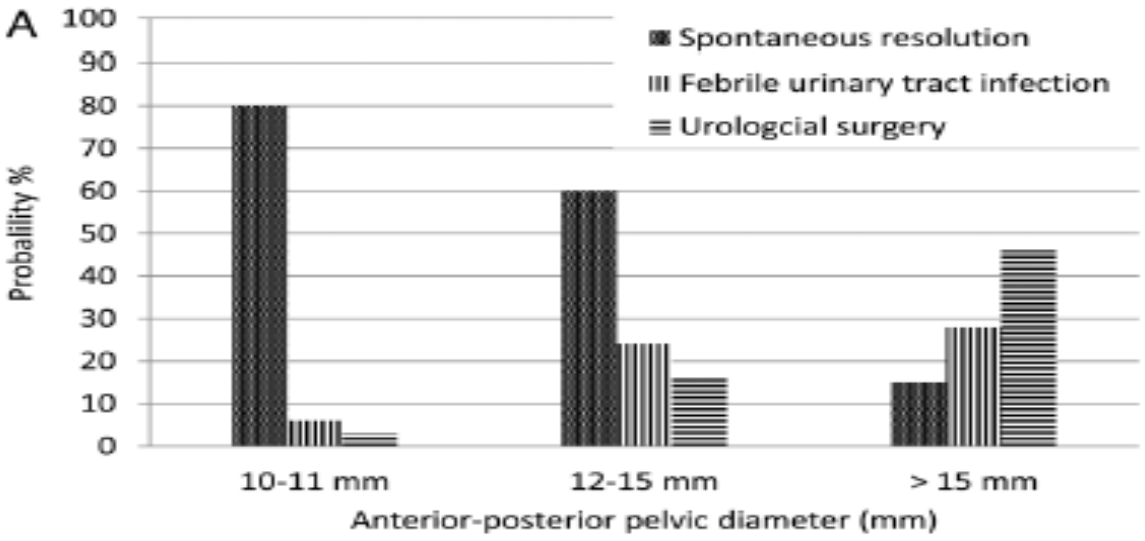
- Uropathies obstructives **bilatérales** ou sur rein unique : **pronostic fonctionnel rénal engagé**

Le mieux : une consultation commune !!!

Point de vue du pédiatre: hydronéphrose

Ce que l'on sait des hydronéphroses

- Fréquence de la chirurgie post natale dépend du degré de la dilatation pyélique
- L'antibioprophylaxie post-natale n'est pas la règle



Echo 32 SG en moyenne

Andrés-Jensen L, et al. Arch Dis Child 2016

Objectif du suivi postnatal

- **Identifier** les patients qui bénéficieront d'une intervention chirurgicale (écho/scinti)
- **Prévenir les IU** qui impactent le pronostic fonctionnel rénal

Echographie rénale et vésicale post-natale

Le bon timing…

- Perte de poids dans les premiers jours de vie
- Risque de sous estimer la dilatation pyélique ou urétérale
- Une seule urgence thérapeutique : obstruction bilatérale ou sous vésicale

Suspicion de VUP ou obstacle sous vésical	J1
Hydronéphrose bilatérale ou sur rein unique modérée ou sévère Oligoamnios	J1-J3
Hydronéphrose unilatérale avec rein controlatéral normal	2-4 semaines
Uretères dilatés	2-4 semaines

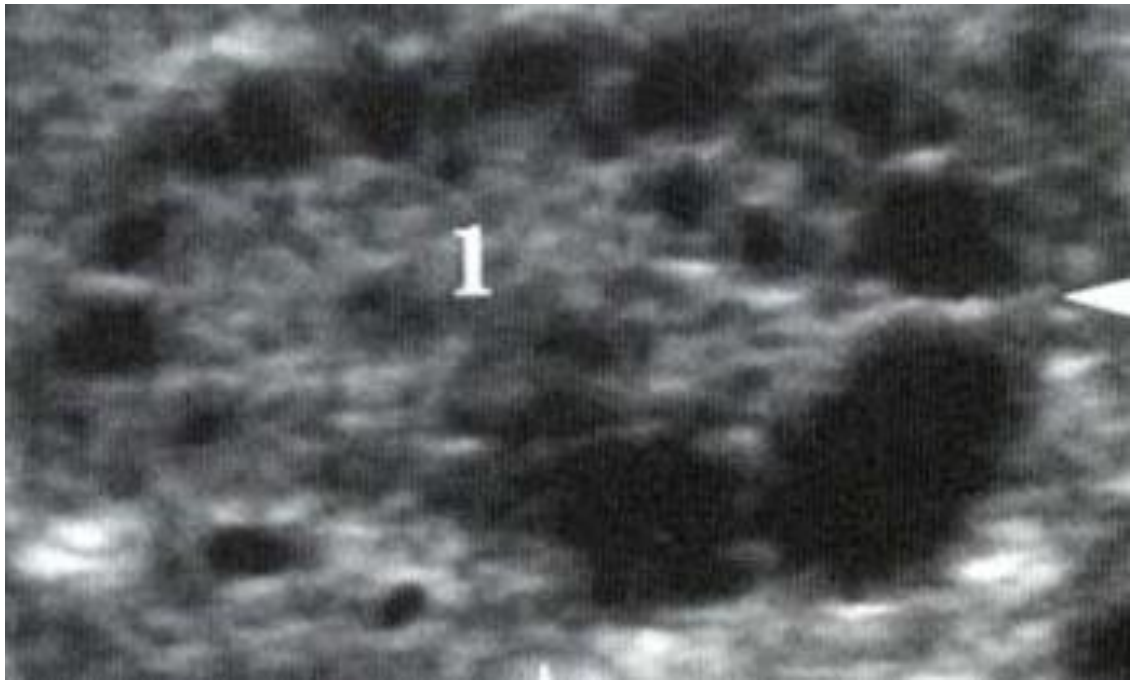
SFU 2010

Anomalies rénales secondaires à une pathologie obstructive

Dysplasie rénale obstructive

Individualisation de petits kystes (parfois non visibles) avec augmentation de l'échogénicité du cortex rénal

Secondaire à une obstruction sévère



Anomalies rénales secondaires à une pathologie obstructive

Dysplasie rénale multikystique ou rein polykystique

Apparition très précoce d'un obstacle au cours du développement : dilatation kystique des tubules et formation de kystes

Souvent unilatérale ,1/4000

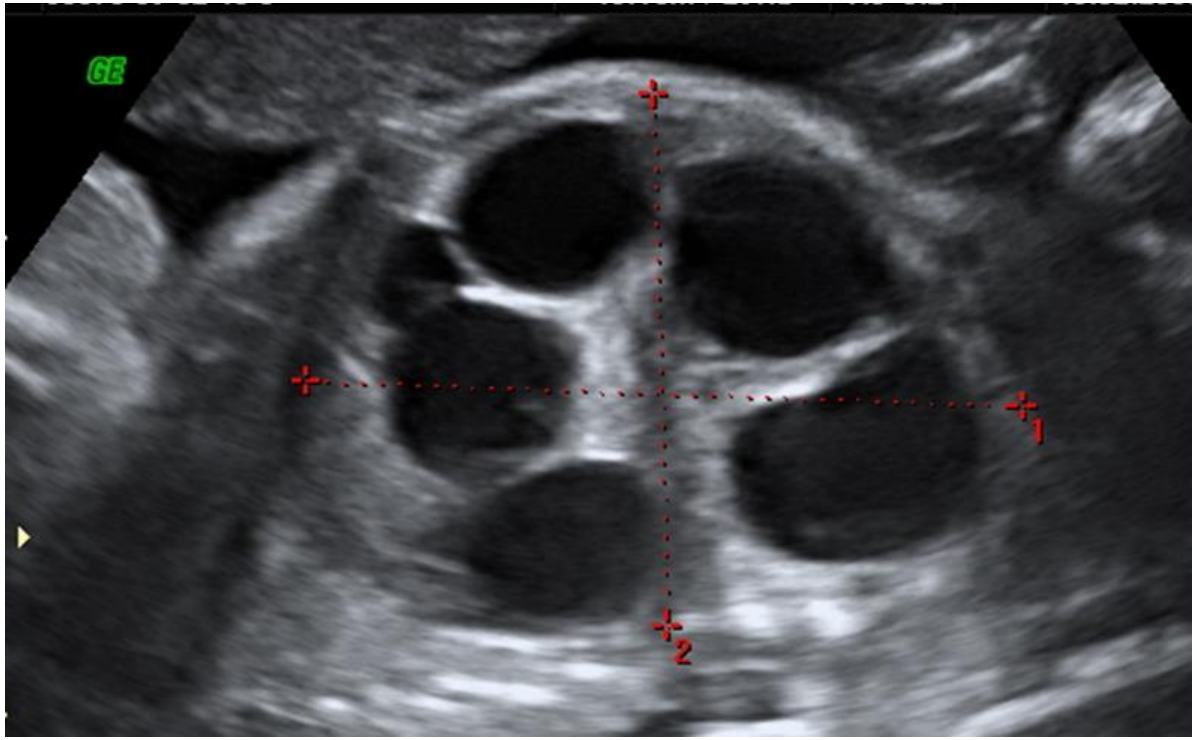
Kystes de tailles différentes , d'un à plusieurs cm , non communiquant entre eux , répartis anarchiquement au sein d'un rein dont les contours sont bosselés
ASPECT EN GRAPPE DE RAISIN

Pas de différenciation cortico médullaire sur le parenchyme résiduel

Souvent hypertrophie compensatrice du rein contro latéral

Si bilatéral, oligoamnios fréquent

Bien regarder la voie excrétrice contro latérale (1/2 RVU, jonction ..)



Anomalies rénales secondaires à une pathologie obstructive

Dysplasie rénale multikystique ou rein polykystique

Apparition très précoce d'un obstacle au cours du développement : dilatation kystique des tubules et formation de kystes

- Caryotype si bilatéral
- Caryotype si malformations associées (cardiaque , système nerveux ,appareil digestif …)
- Si rein controlatéral est de petit volume ou hyperéchogène ou s'il existe une anomalie des OGE : rechercher une mutation du gène TCF2

LA CONSULTATION DU NEPHROPEDIATRE
ANOMALIES DES VOIES EXCRETRICES URINAIRES

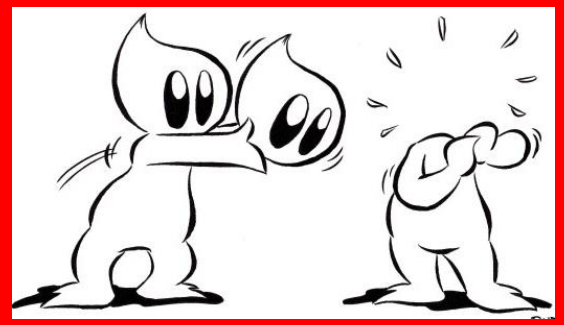
Dysplasie rénale obstructive

Dysplasie rénale multikystique

-Taille des BER et de la dilatation urétérale
-Aspect du cortex
-Quantité de L.A.
-Le sexe de l'enfant
-L'absence d'anomalie associée

+ Cs

Précision nosologique ou



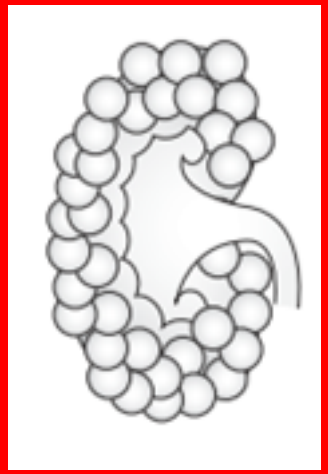
Comment ne pas faire perdre la tête à votre néphrologue…

En pr

Dysplasie kystique

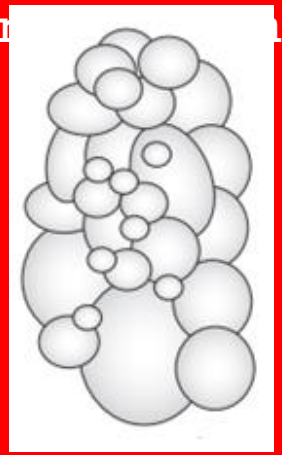
Rein avec kystes corticaux ou médullaires, plus ou moins nombreux

→ Dysplasie associée ou non à une uropathie



Dysplasie rénale multikystique

- Atrésie du bourgeon urétral
- Grappe de kystes sans tissu parenchymateux individualisé
- Rein



Rein polykystique

- Polykystose rénale dominante ou récessive uniquement
- Aspect échographique : kystes rarement visibles en

Point de vue du pédiatre

Ce que l'on sait des DMK unilatérales

- Involution : 60 % indétectable à 10 ans
- Pas d'involution tumorale → pas de chirurgie « préventive »
- Chirurgie exceptionnelle si symptômes respiratoires ou digestifs du à un « syndrome de masse »

Ce que l'on sait des reins uniques

- Risque modérément augmenté de protéinurie, HTA et IRC à l'âge adulte
- Risque d'anomalie génitale homolatérale ds les agénésies rénales

Ce que l'on sait sur les malrotations/fusions/ectopies

- Risque d'anomalies extrarénales associées
- Risque d'uropathie associée (rein ectopique: 50% d'anomalie sur rein controlatéral, fusion : SJPU)
- Risque augmenté de tumeur de Wilms ds les fusions

Point de vue du pédiatre: Reins uniques

Ce que veut savoir le néphrologue: **Tout sur le rein controlatéral**

- Situation (ectopie?)
- Taille (hypertrophie compensatrice?)

Objectif de la consult prénatal

- Rassurer
- Expliquer le suivi post natal

Objectif du suivi postnatal

- Confirmer le caractère isolé de l'anomalie rénale (uropathie?malfo extra rénale?)
- S'assurer du caractère non dysplasique du rein controlatérale : hypertrophie compensatrice
- **Prévenir : mesures de néphroprotection**

PATHOLOGIE MALFORMATIVE NON OBSTRUCTIVE DES VOIES EXCRETRICES URINAIRES ET DES REINS

- Duplications urétérales
- Agénésie rénale
- Fusion et malposition des reins
  - Rein ectopique
  - Ectopie croisee d'un rein
  - Reins en fer à cheval
- Anomalies de parenchyme rénal
  - Hypoplasie rénale
  - Gros reins hyperechogènes
    - Polykystose rénale récessive
    - Polykystose rénale dominante
    - Syndrome néphrotique finlandais
    - Reins hyper échogènes isolés
- Tumeurs rénales
- Anomalies d'origine vasculaire

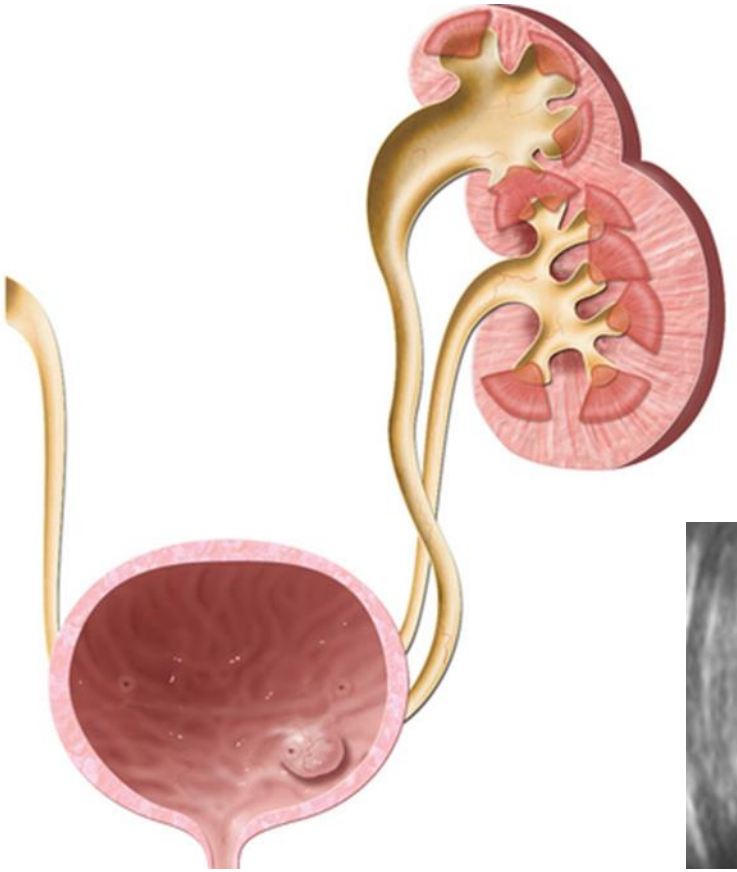
PATHOLOGIE MALFORMATIVE NON OBSTRUCTIVE

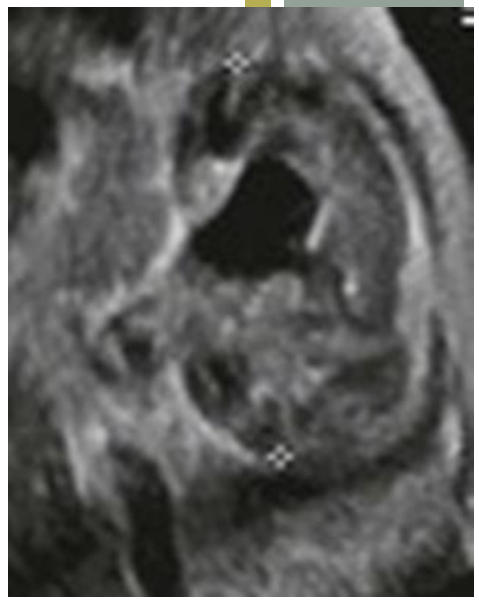
Duplications urétérales

1/125 très fréquent

Aspect de 2 pyélons séparés par une bande de parenchyme rénal, avec pole supérieur plus dilaté . L'uretère du pole supérieur est souvent dilaté (méga uretère obstructif) et associé à une urétérocèle intra vésicale

Le pole supérieur peu avoir un aspect kystique (dysplasie)





PATHOLOGIE MALFORMATIVE NON OBSTRUCTIVE

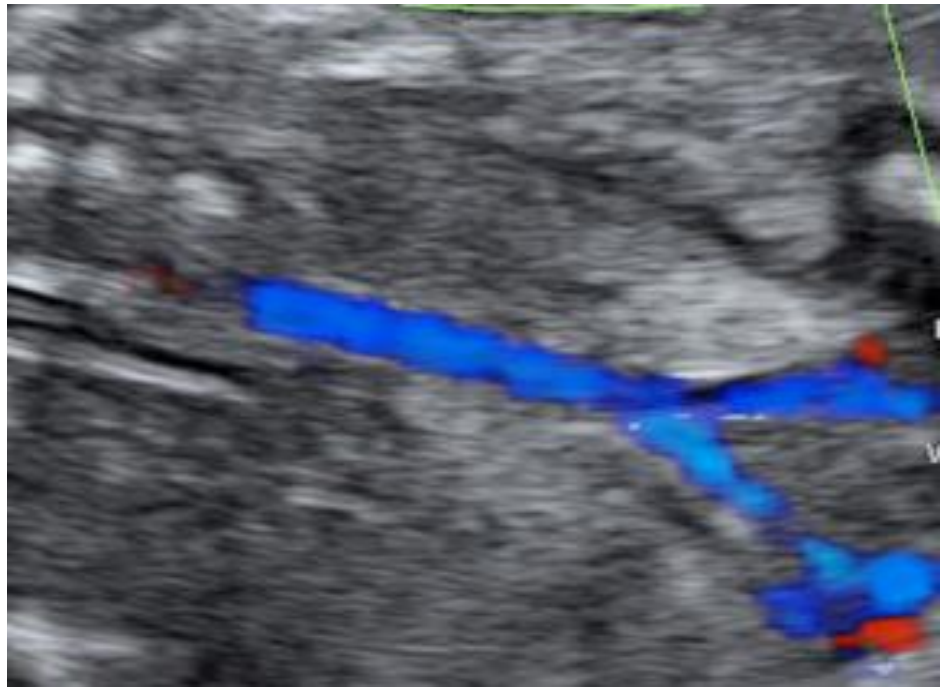
Agénésie rénale

BILATERALE

- 1/3500
- ½ autres malformations associés
- Diagnostic à partir de 18 SA :
  - Oligo anamnios responsable de la séquence de Potter (arthrogrypose , hypoplasie pulmonaire et faciès caractéristique)
  - Pas de structure rénale
  - Pas de pédicule rénal

UNILATERALE

- 1/1000
- Rein non visible dans sa fosse lombaire
- Pas de pédicule rénal du coté ou le rein est absent
- Hypertrophie rénale controlatérale compensatrice (sinon envisager ectopie rénale)
- Souvent associé à une artère ombilicale unique
- Rechercher autres anomalies : organes génitaux , cœur , VACTERL ….



PATHOLOGIE MALFORMATIVE NON OBSTRUCTIVE

Fusion et malposition des reins

Rein ectopique
Ectopie croisée d'un rein
Reins en fer à cheval

ECTOPIE

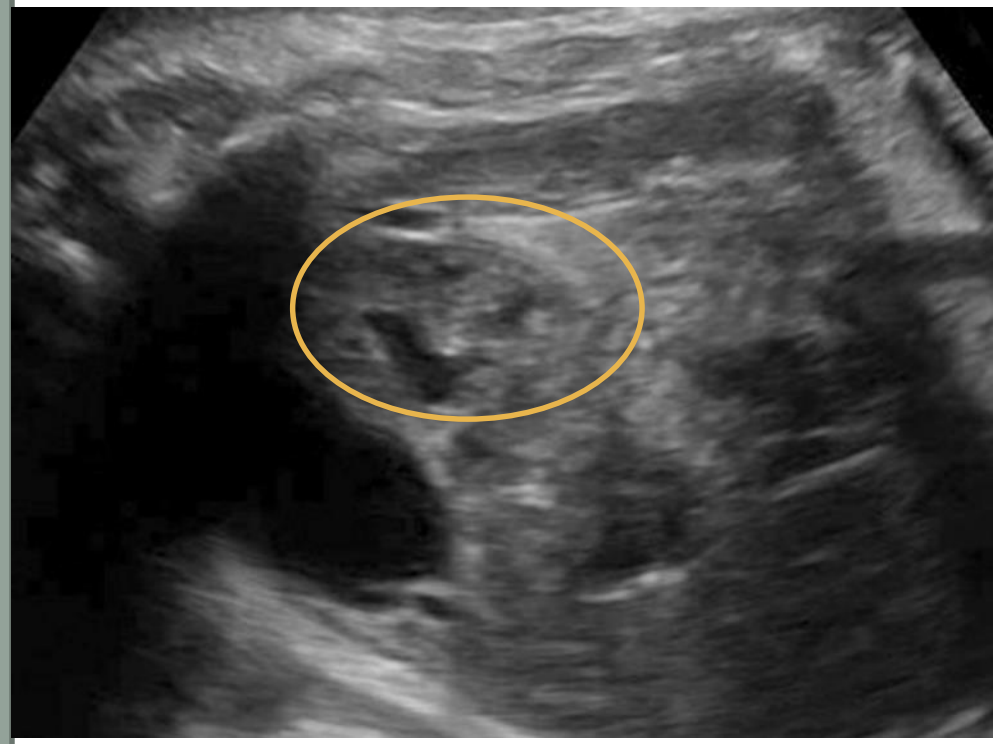
- Fosse lombaire vide
- Pas d'hypertrophie compensatrice du rein contro latérale
- Rein en positon pelvienne (différenciation cortico médullaire)
- Pédicule vasculaire bas

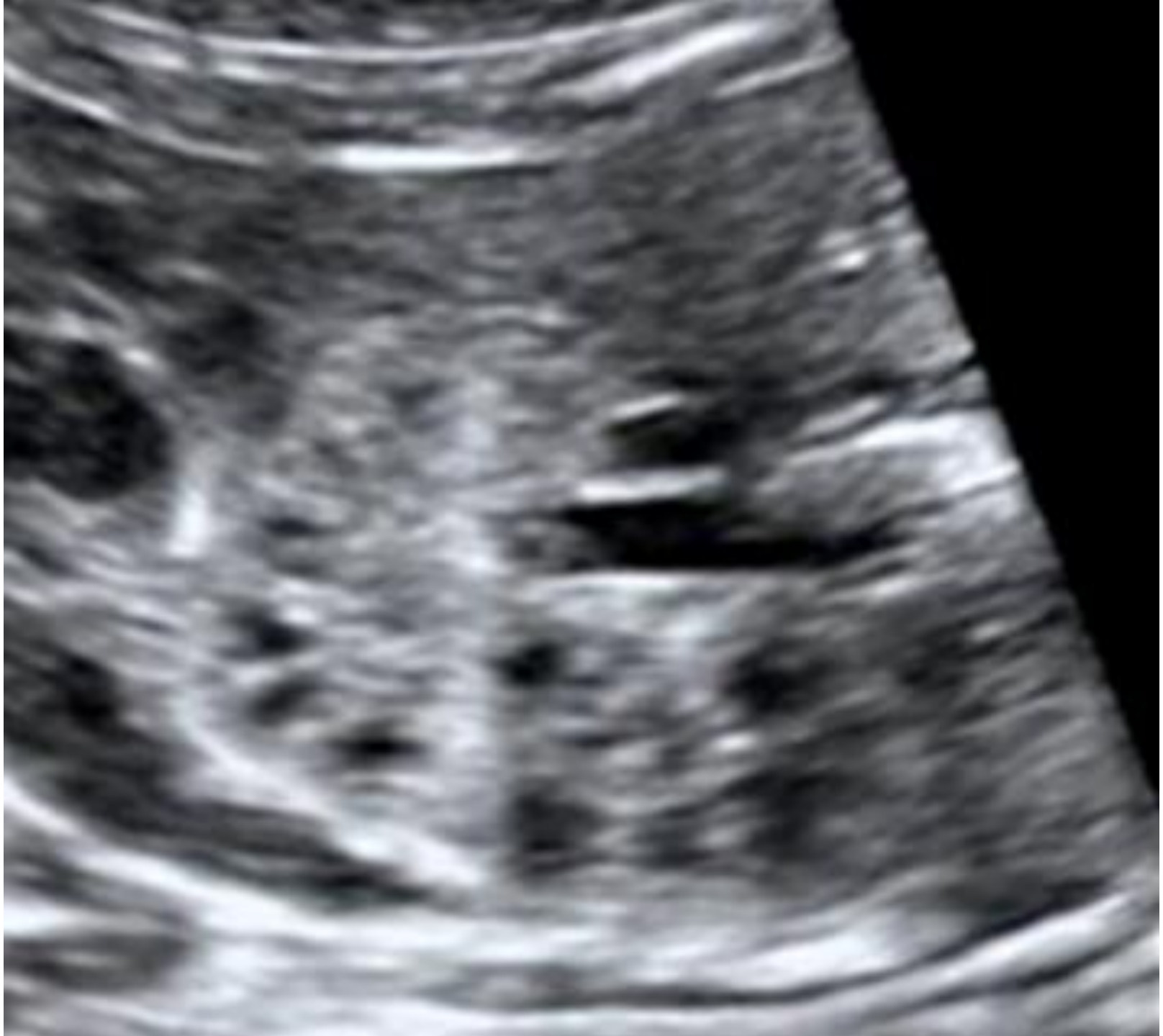
ECTOPIE CROISEE 1/7000

- 2 reins du même coté
- Fusionnés ou non
- Rechercher d'autres malformations squelettiques ou urogénitales

REINS EN FER A CHEVAL 1/500

- Fusion des reins au niveau du pole inférieur
- Diagnostic difficile, surtout si isolé
- Rechercher d'autres anomalies, syndrome, tri 18 ou Turner





PATHOLOGIE MALFORMATIVE NON OBSTRUCTIVE

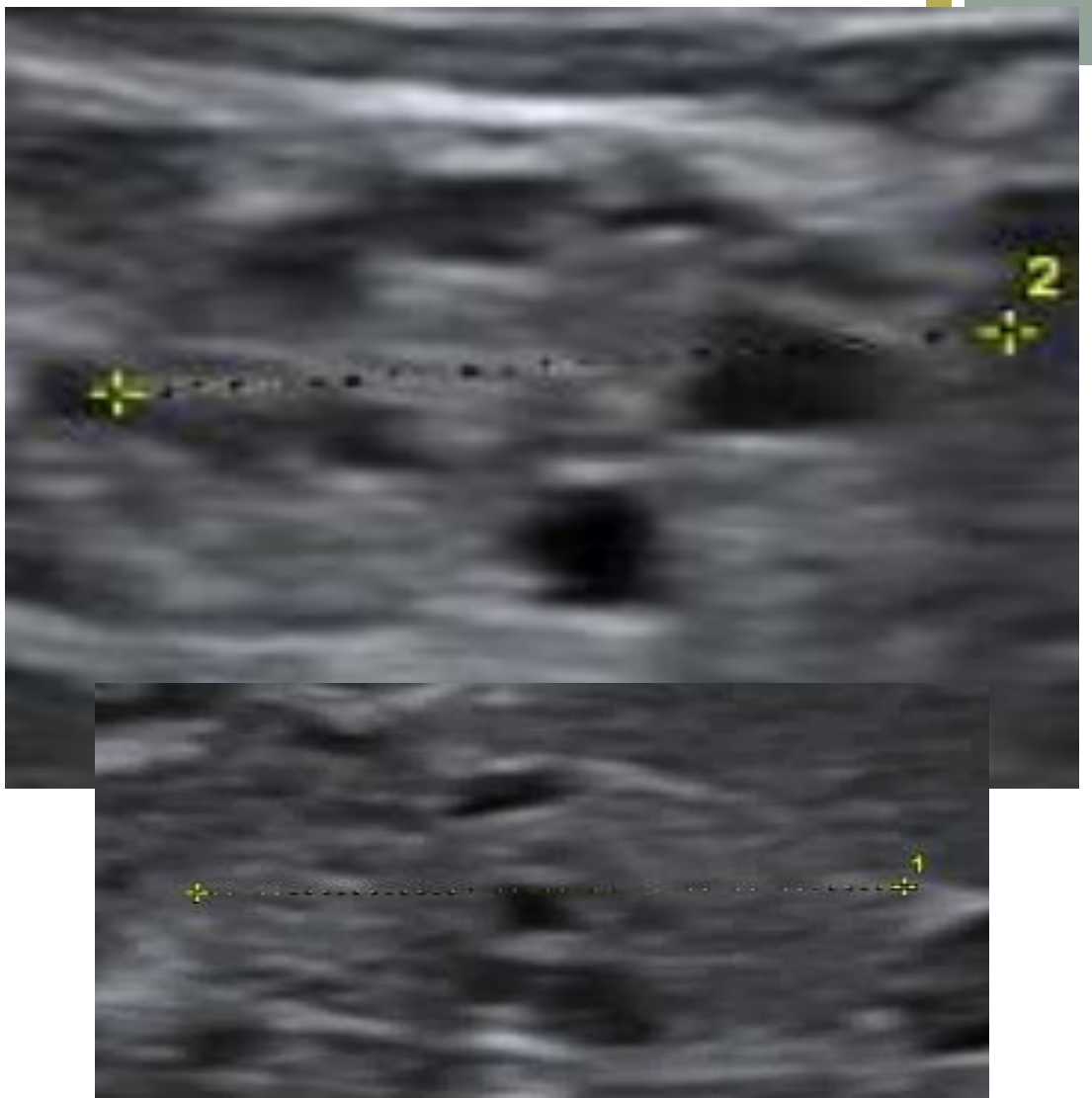
Anomalies de parenchyme rénal

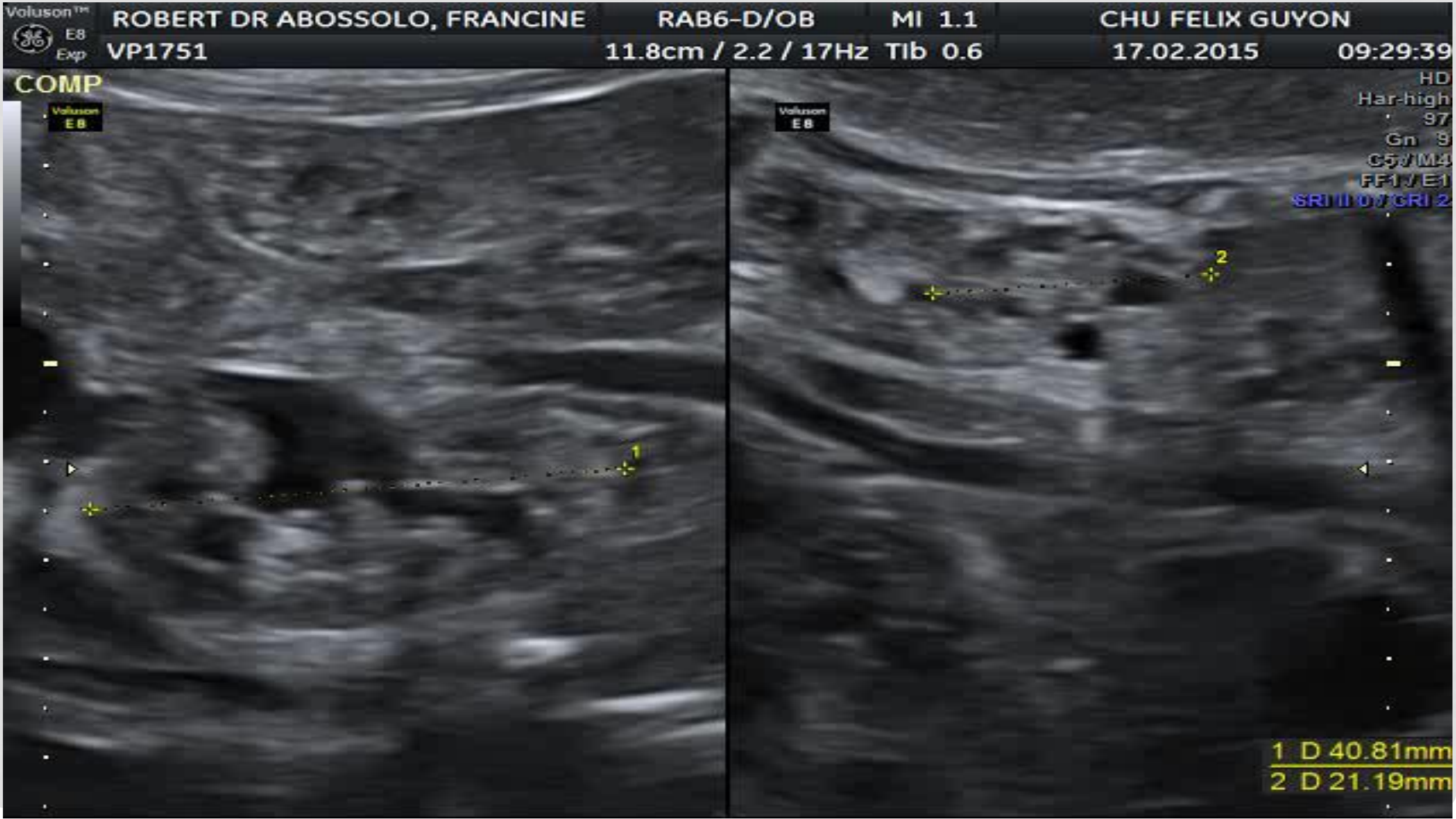
Hypoplasie rénale

Correspond à une diminution du nombre de néphrons au sein du tissu rénal normal

Reins petits , < 3 ème percentile

- Soit différenciation Ok
- Soit hypodysplasie : microkystes avec disparition de la différenciation cortico médullaire (formes pronostic sévère pouvant s'intégrer dans un syndrome)

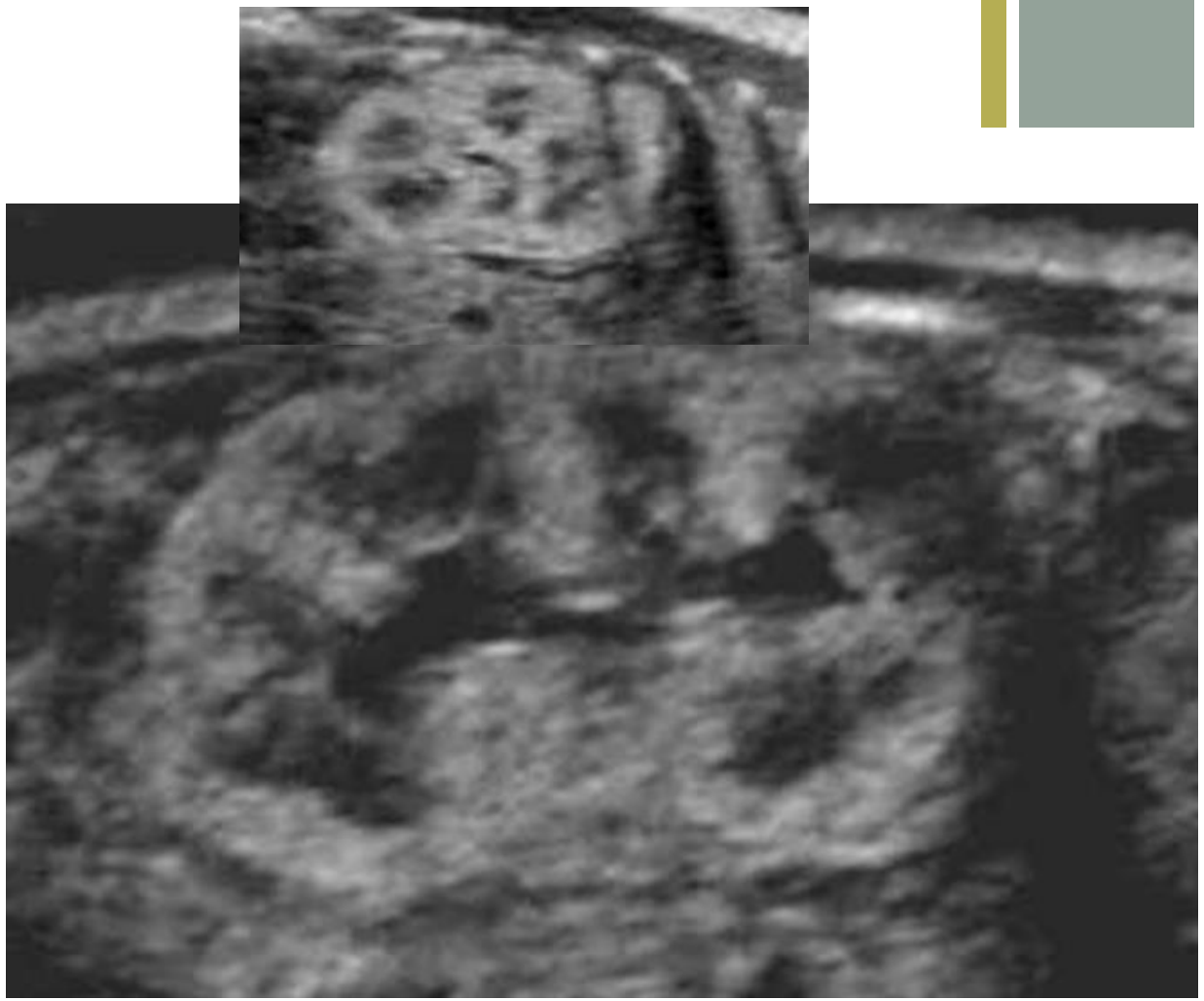



Voluson™ E8 Exp
ROBERT DR ABOSSOLO, FRANCINE
RAB6-D/OB
MI 1.1
CHU FELIX GUYON
VP1751
11.8cm / 2.2 / 17Hz
TIb 0.6
17.02.2015
09:29:39
COMP
Voluson E8
HD
Har-high
97
Gn 9
C5 / M4
FF1 / E1
SRI II 0 / CRI 2
Voluson E8
1
2
1 D 40.81mm
2 D 21.19mm

PATHOLOGIE MALFORMATIVE NON OBSTRUCTIVE

Anomalies de parenchyme rénal

Gros Reins Hyperéchogènes



Gros rein avec une réflexion ultra sonore supérieure au foie .

ETIOLOGIES VARIEES : expertise CPDPN

-20% association à d'autres malformations

10% anomalies du caryotype

Syndromes

- Bardet Biedl (polydactylie)
- Meckel Gruber (encephalocèle occipitale, hexadactylie
- Joubert (agénésie vermienne)
- Ciliopathies

Si pas d'anomalies retrouvées, rechercher polykystose ou des arguments pour une mutation HNF1B

PATHOLOGIE MALFORMATIVE NON OBSTRUCTIVE

Anomalies de parenchyme rénal

Polykystose rénale recessive

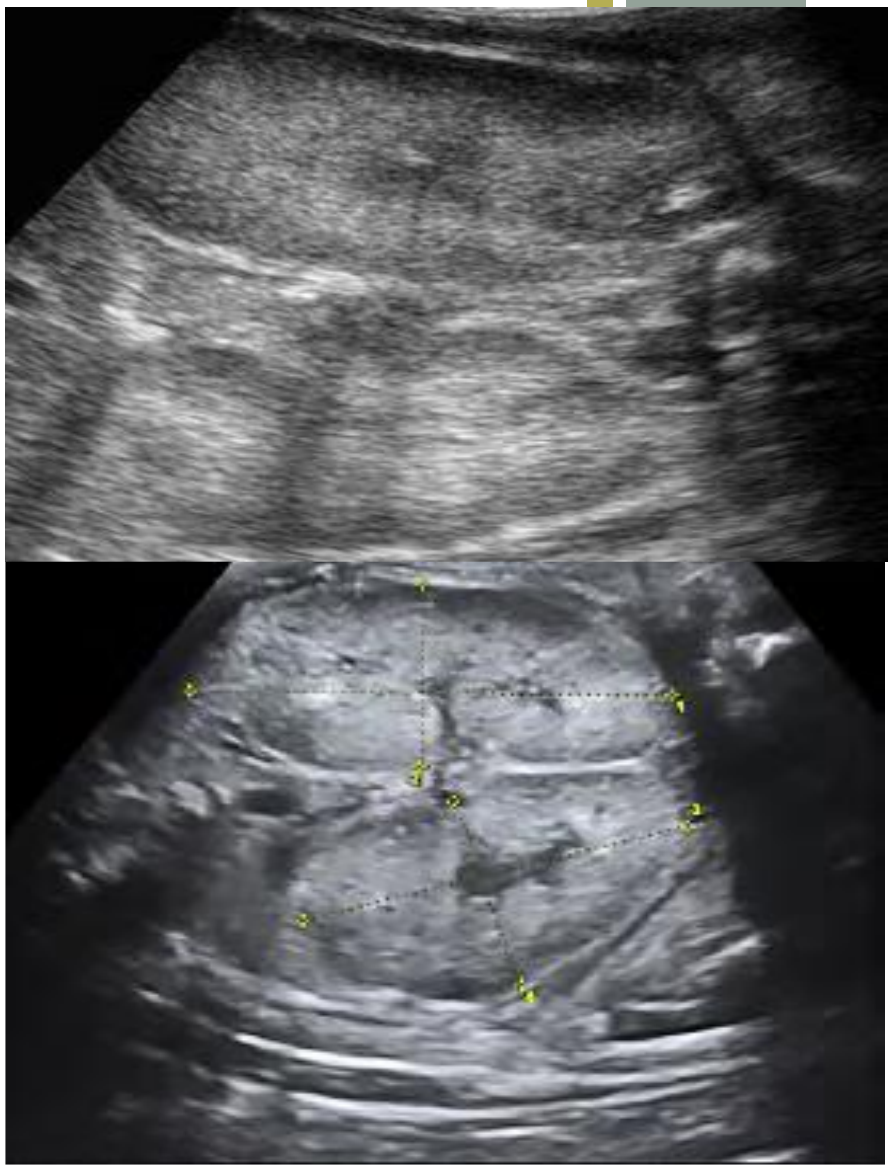
1/40000

Mode autosomique recessif

Touche les 2 reins de façon symétrique

- Au 1er T : gros reins hyperéchogènes (consanguinité)

- Au 2ème T : néphromégalie bilatérale, se majorant au cours de la grossesse . Reins échogénes . Microkystes (mm) parfois visibles. Oligoamnios quasi constant



Erick Malheiro

PATHOLOGIE MALFORMATIVE NON OBSTRUCTIVE

Anomalies de parenchyme rénal

Polykystose rénale dominante

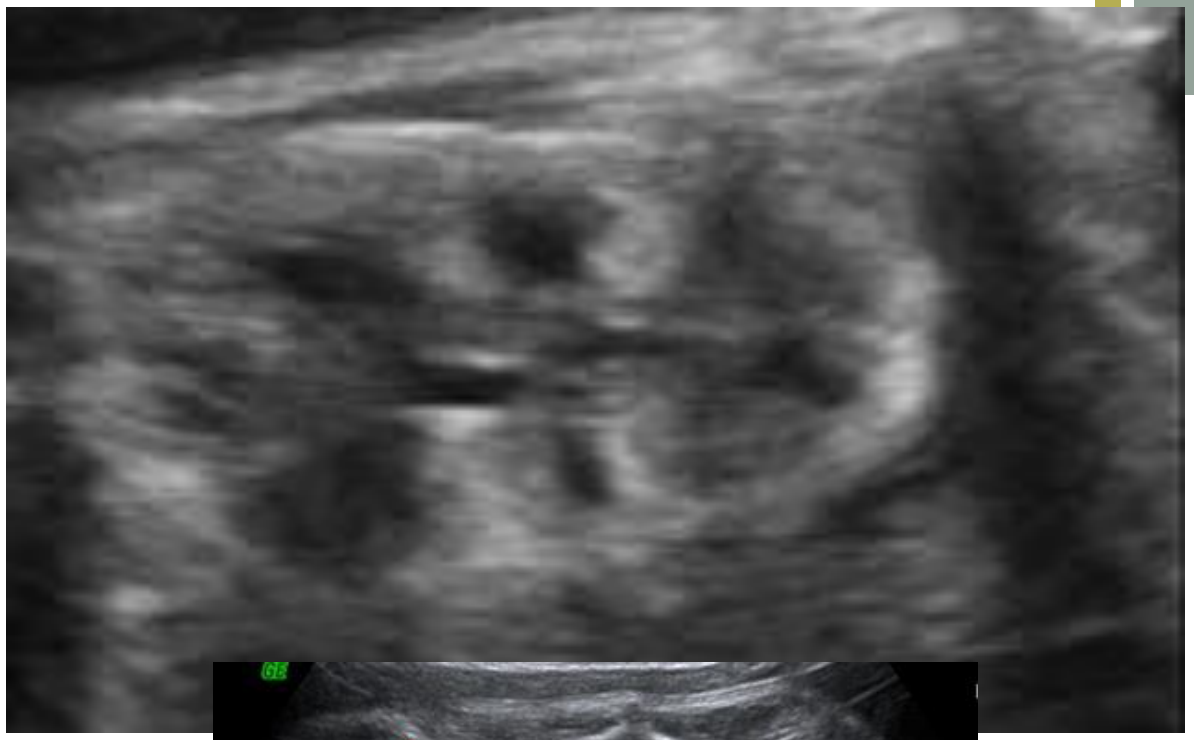
1/1000

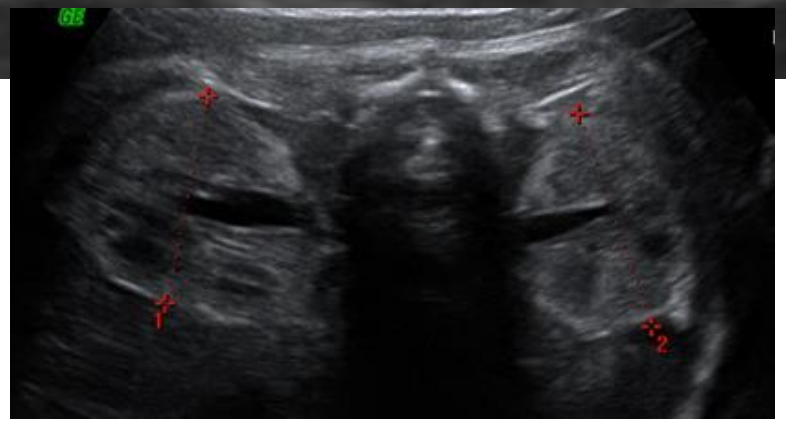
les kystes vont plutôt apparaitre à l'âge adulte

- Reins modérément augmentés de volume presque trop bien différenciés

- Kystes multiples de taille variable développés au niveau cortical et médullaire (rarement visible avant la naissance)

- L.A. parfois diminué





PATHOLOGIE MALFORMATIVE NON OBSTRUCTIVE

Anomalies de parenchyme rénal

syndrome néphrotique de type finlandais

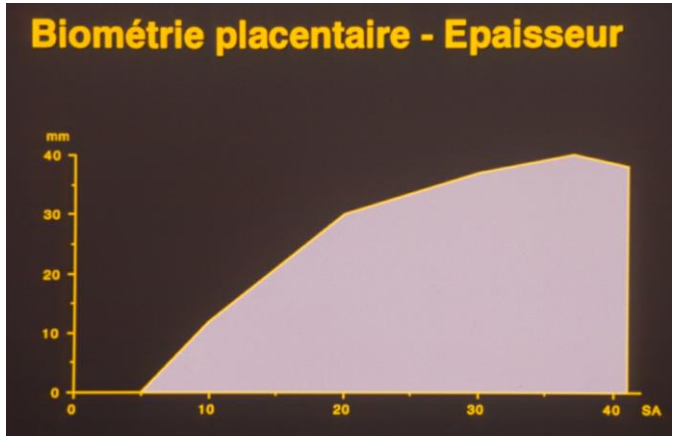
Mutation du gène NPHS1…

Gros reins dédifférenciés avec hyper échogénicité touchant plutôt la médullaire (à partir de 25S.A)

Placenta très épais

Augmentation du taux d'alpha foetoprotéine(X 10 dans le liquide amniotique) et à un moindre degré dans le sang maternel

Conduit à une insuffisance rénale



PATHOLOGIE MALFORMATIVE NON OBSTRUCTIVE

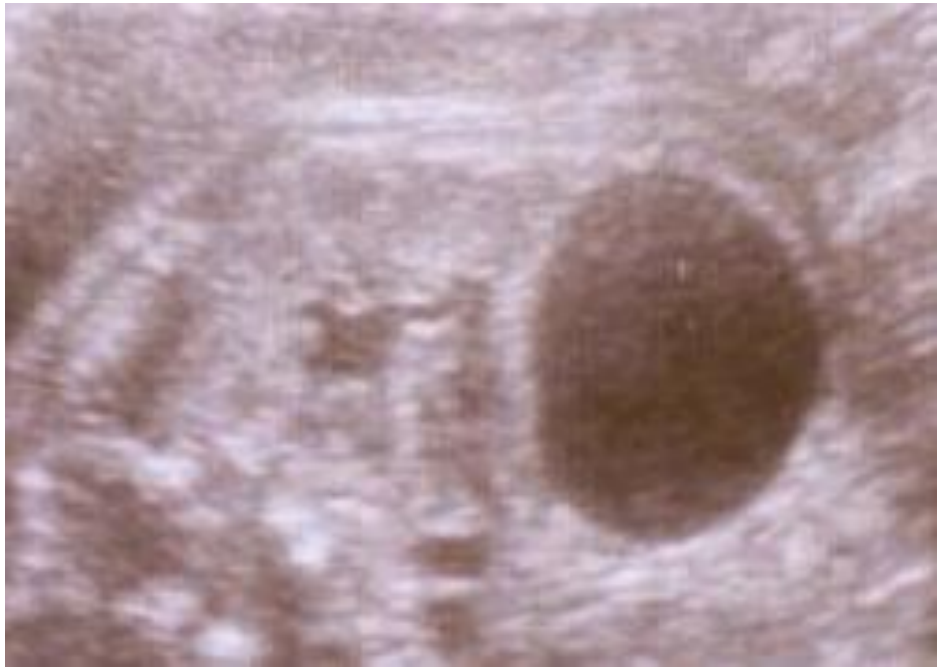
Anomalies de parenchyme rénal

Kyste solitaire du rein

Rare

Formation kystique trans sonnique de 2à 4mm

Locailsation polaire supérieure ou inférieure (attention si supérieure : diagnostic différentiel avec neuroblastome ou hématome surrénalien)



PATHOLOGIE MALFORMATIVE NON OBSTRUCTIVE
Tumeurs rénales

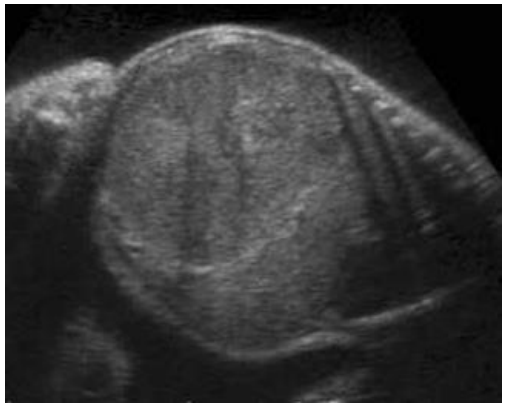
Rare . < 10% des tumeurs néonatales et 20% dépistées en anté natal

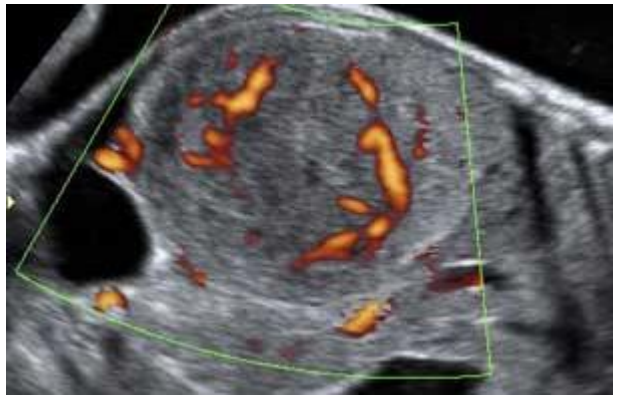
Néphrome mésoblastique (tumeur de Bolande) .

- Échogène , homogène, mal limité, vascularisation ++
- Parfois hydramnios (polyurie)
- Parfois anasarque

Néphroblastome (tumeur de Wilms)

- Tumeur volumineuse, hétérogène , bien limité, déformant le rein
- Néphroblastomatose : précurseur du néphroblastome : homogène et hypoéchogène

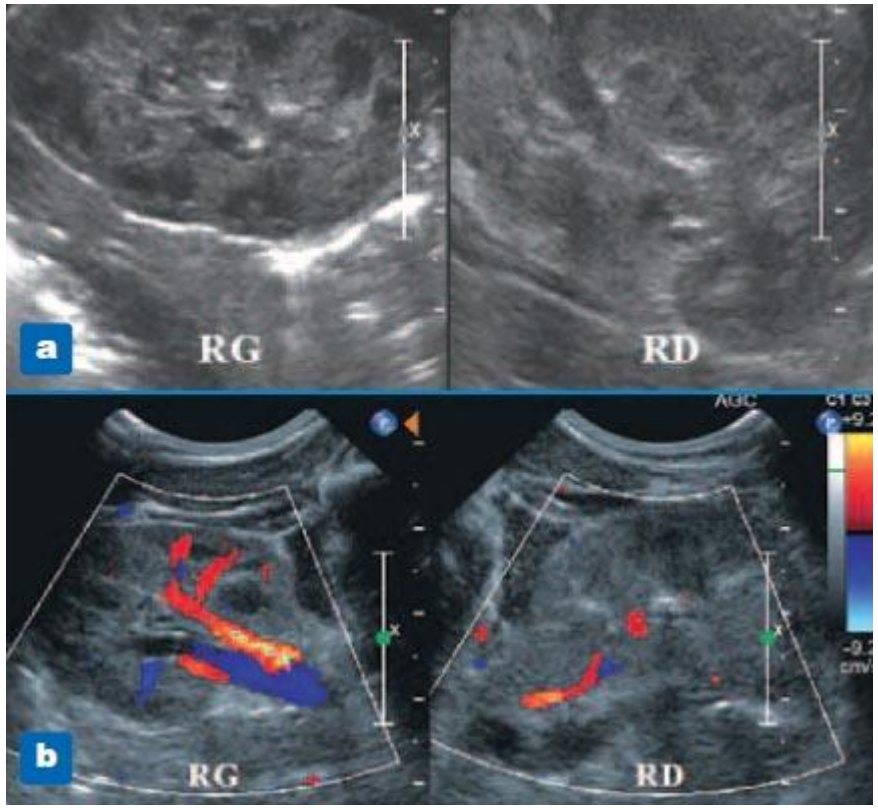




PATHOLOGIE MALFORMATIVE NON OBSTRUCTIVE
Anomalies vasculaires

Thrombose de la veine rénale (diabète)

- Néphromégalie défaut de visualisation du bassinet
- Pyramides hypo échogènes séparées par des stries vasculaires hyper échogènes
- Association fréquente : hémorragie surrénalienne (parfois controlatérale au rein atteint)



LA CONSULTATION DU NEPHROPEDIATRE

PATHOLOGIE MALFORMATIVE NON OBSTRUCTIVE DES VOIES EXCRETRICES URINAIRES ET DES REINS

AGENESIE RENALE

DUPLICATION

ANOMALIE DU PARENCHYME RENAL

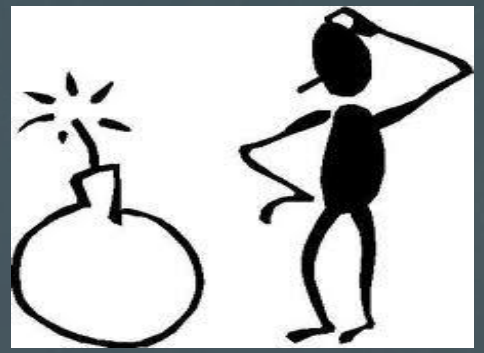
FUSION

MALPOSITION

TUMEURS RENALES

-Taille des BER et de la dilatation urétérale
-Aspect du cortex
-Quantité de L.A.
-Le sexe de l'enfant
-L'absence d'anomalie associée

Reins hyperéchogènes avec ou sans kystes

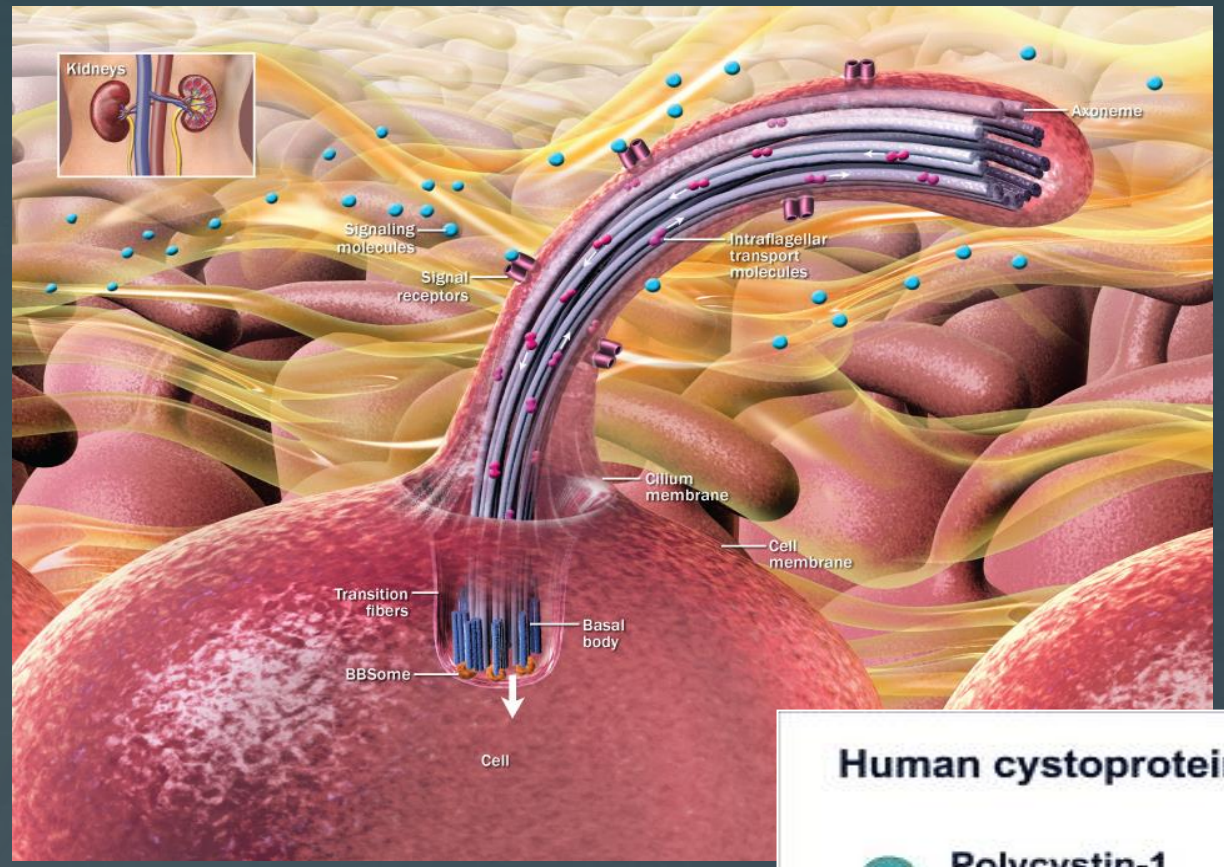


2 groupes de pathologies

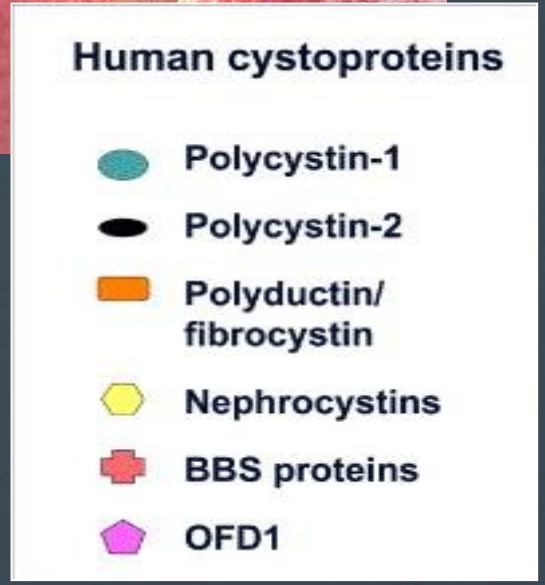
Ciliopathies

CAKUT

Ciliopathies



Mutations dans des gènes codant pour des protéines exprimées au niveau des cils primaires



Ciliopathies syndromiques

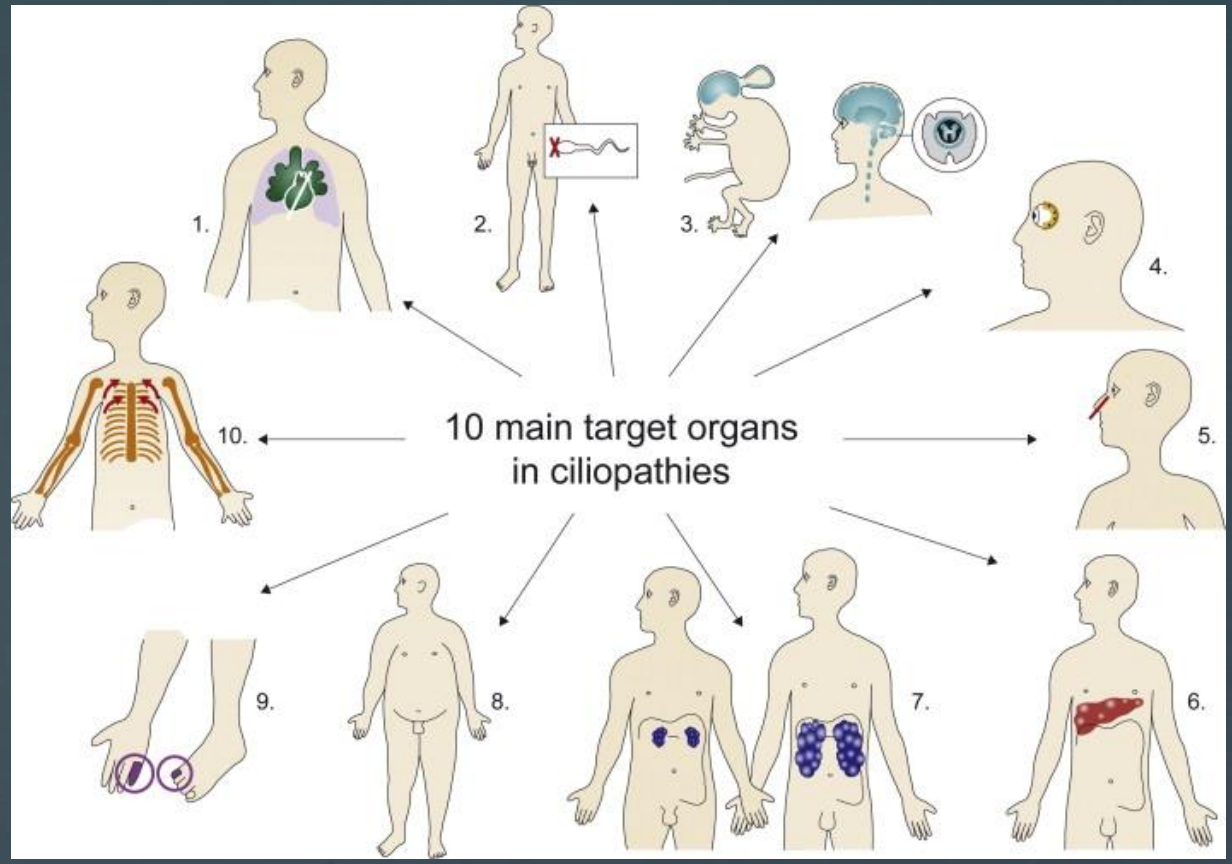
Syndrome de Meckel

- gros reins kystiques, anamnios, polydactylie, encéphalocèle postérieure, incurvation des os longs

Syndrome de Bardet Biedl

- polydactylie, hypogénitalisme, obésité, retard mental et rétinite pigmentaire, IRC

Syndrome d'Ivemark II, de Joubert, de Jeune, de Zellweger etc…



Ciliopathies avec atteinte rénale isolée (ou presque…)

Polykystose autosomique récessive

Polykystose autosomique dominante

Mutations TCF2/HNF1B

exclusion : polymalfo, DMK	N = 62
PKD	**19%**
PKR	**13%**
Mutation TCF2	29%
Hyperéchogénicité transitoire	**5%**
Autres	Ivemark II

Decramer et al., 2011

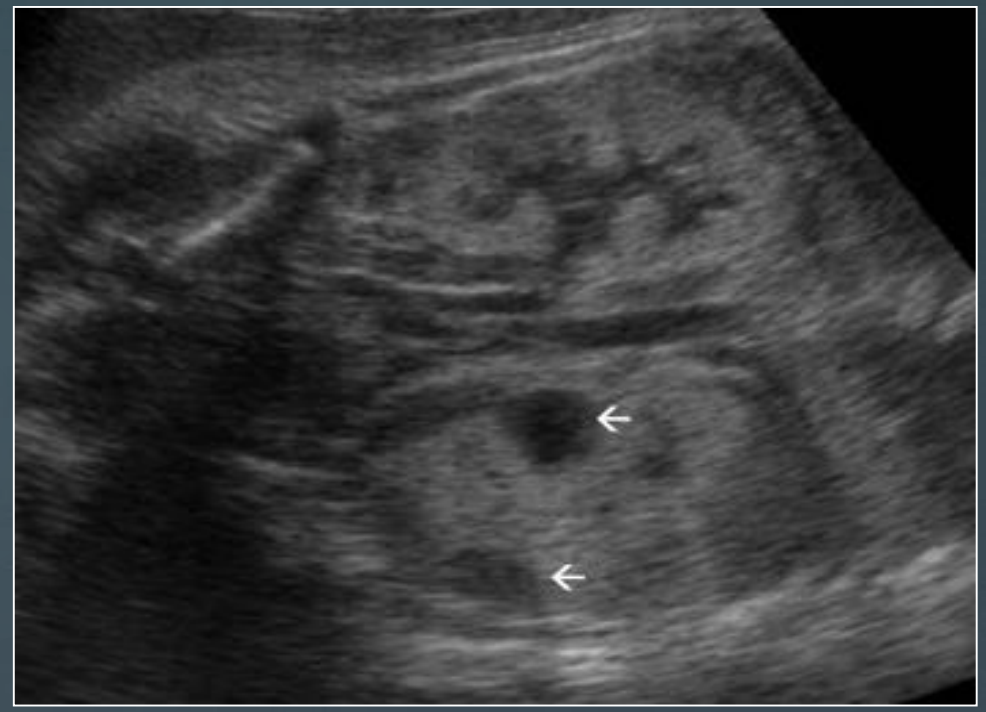
Spectre TCF2/HNF1B rein et diabète MODY

- **Anomalies du parenchyme**
  - **reins hyperéchogènes souvent avec kystes**
  - DMK, agénésie rénale (rare), rein ectopique
  - dysplasie souvent kystique avec reins de taille normale ou diminuée
- **Anomalies des voies excrétrices**
  - syndrome de jonction pyélourétérale
  - RVU
- **Anomalies extra-rénales, rares chez l'enfant**
  - hypoplasie pancréatique
  - diabète MODY
  - anomalies génitales :
    - utérus bicorne
    - hémivagin
    - agénésie des canaux déférents

Mutations TCF2/HNF1B

DPN échographique

- **2 reins hyperéchogènes 0-3 DS**
- **Kystes (**50 % des cas) micro ou macrokystes, Uni- ou bilatéraux, Corticaux, plus rarement diffus
- Dilatation uni- ou bilatéral des bassinet des 1/3 des cas



Spectre TCF2/HNF1B rein et diabète MODY

- Transmission AD
- Mutation *de novo* dans 50 %
- Expressivité très variable, même intra-familiale
- Sévérité de l'atteinte rénale très variable (IR néonatale / fonction rénale normale

Pas d'intérêt à la génétique prénatale

- Échographie rénale des 2 parents
- Atcdts familiaux de néphropathie ou de diabète

Polykystose rénale autosomique récessive

DPN échographique

- 2 très gros reins hyperéchogènes de morpho respectée + 4 à 15 DS
- Cortex hyperéchogène
- Perte (parfois inversion) de la DCM
- kystes médullaires < 30 % des cas
- Oligoamnios fréquent, parfois tardif

PKR récessive

50 % formes très sévères avec très gros reins hyperéchogènes, anamnios précoce, hypoplasie pulmonaire et IRT

50 % formes moins sévères survie néonatale
HTA précoce
Hypertension portale

DPN génétique impossible (sauf famille informative)
Peu de corrélation phénotype/génotype
Recherche post IMG ou postnatale indispensable pour conseil génétique ultérieur

Polykystose rénale autosomique dominante

DPN échographique

- 2 gros reins (1 - 2 DS, [1 – 10.5])
- Cortex hyperéchogène
- DCM augmentée le plus souvent, parfois absente
- **kystes rares** (15 % des cas) de topographie et taille variables

PKR dominante

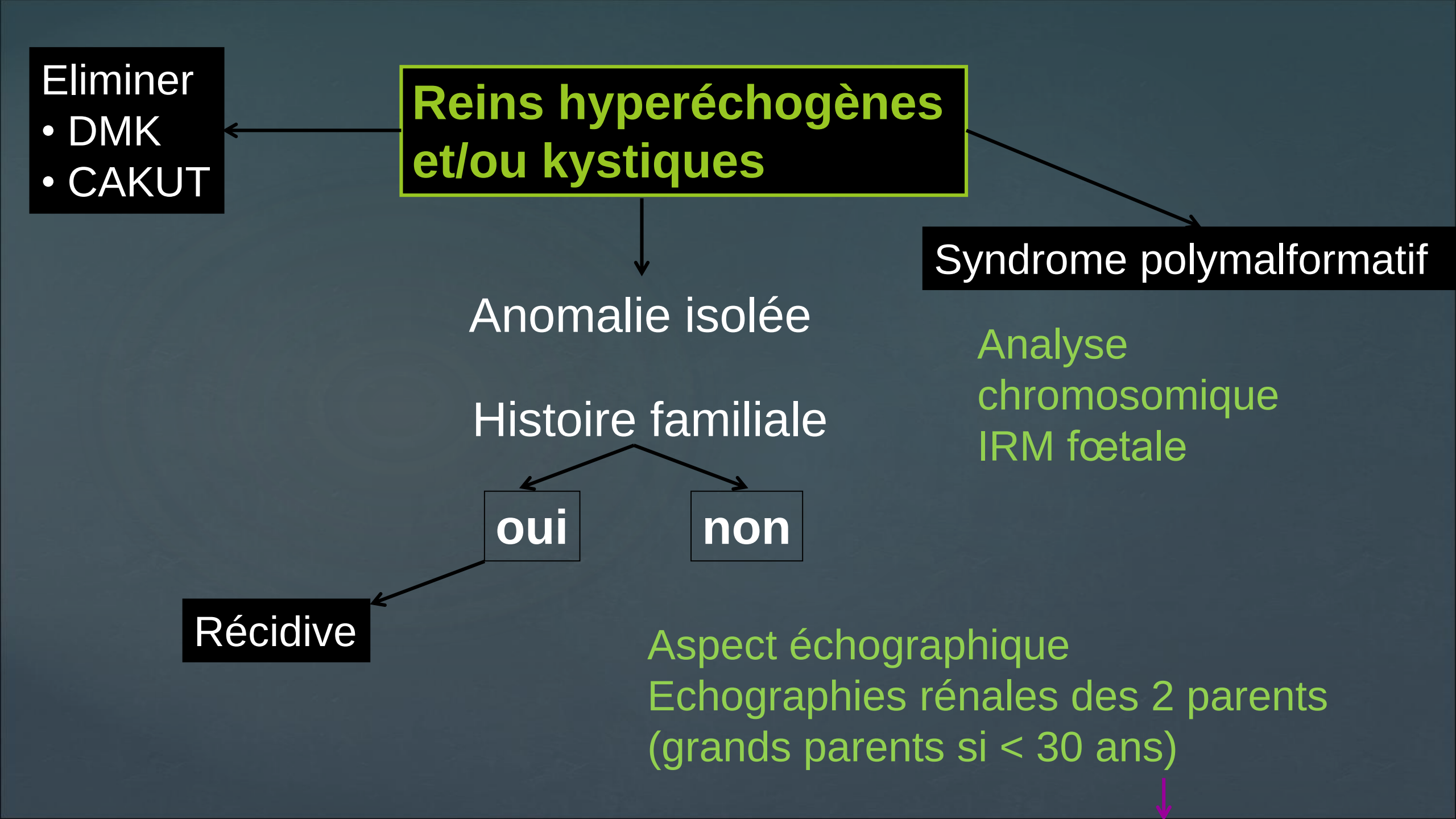
Diagnostic sur l'histoire familiale

Echo des 2 parents : kystes rénaux chez parent > 30 ans ou grand-parents

DPN génétique difficile (sauf famille informative)

- Peu utile car de pronostic de sévérité
- A l'exception des formes mimant les PKR récessives, bon pronostic globale des formes de diagnostic anténatal

	%)
	)
survivants asymptomatiques	25/33 (75%)


Eliminer
• DMK
• CAKUT
Reins hyperéchogènes et/ou kystiques
Syndrome polymalformatif
Anomalie isolée
Analyse chromosomique
IRM fœtale
Histoire familiale
oui
non
Récidive
Aspect échographique
Echographies rénales des 2 parents
(grands parents si < 30 ans)

PATHOLOGIE VESICALE

- Vessie de grande taille
  - Valves de l'uretre postérieur
  - Atrésie urétrale
  - Mégavessie par reflux
  - Syndrome de Prune Belli
  - Syndrome mégavessie microcolon
  - Mégavessie par anomalie chromosomique
  - Vessie neurologique
  - Mégavessie médicamenteuse
  - Cloaque
  - Megavessie transitoire
- Vessie non visible
  - Exstrophie vésicale
  - Exstrophie cloacale
  - Maladies des brides amniotiques
- Anomalie de l'ouraque

PATHOLOGIE VESICALE

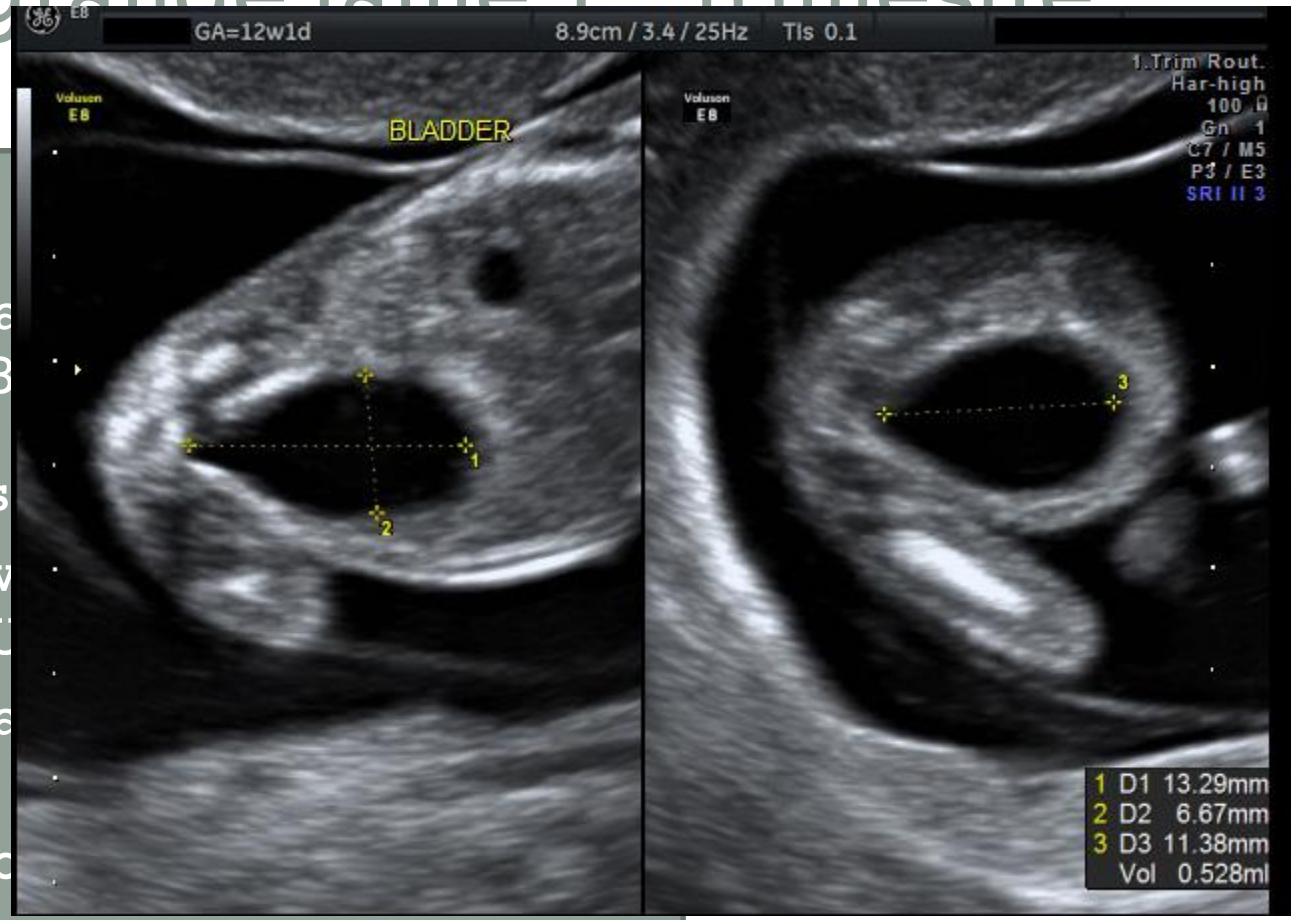
vessie de grande taille 1er trimestre

H >7mm

Toujours faire un ca
mm) : T21 , T13, T18

Contrôle à 15 jours

- si majoration : év
défavorable : MIU
- Si stable surveilla
obstructive
- Si résolution : évo
les cas



PATHOLOGIE VESICALE
vessie de grande taille

SYNDROME DE PRUNE BELLY

- 1/40000 , garçon
- Mégavessie,hypoplasie des muscles de la paroi abdominale, ureterohydronéphrose bilatérale précoce et cryptorchidie

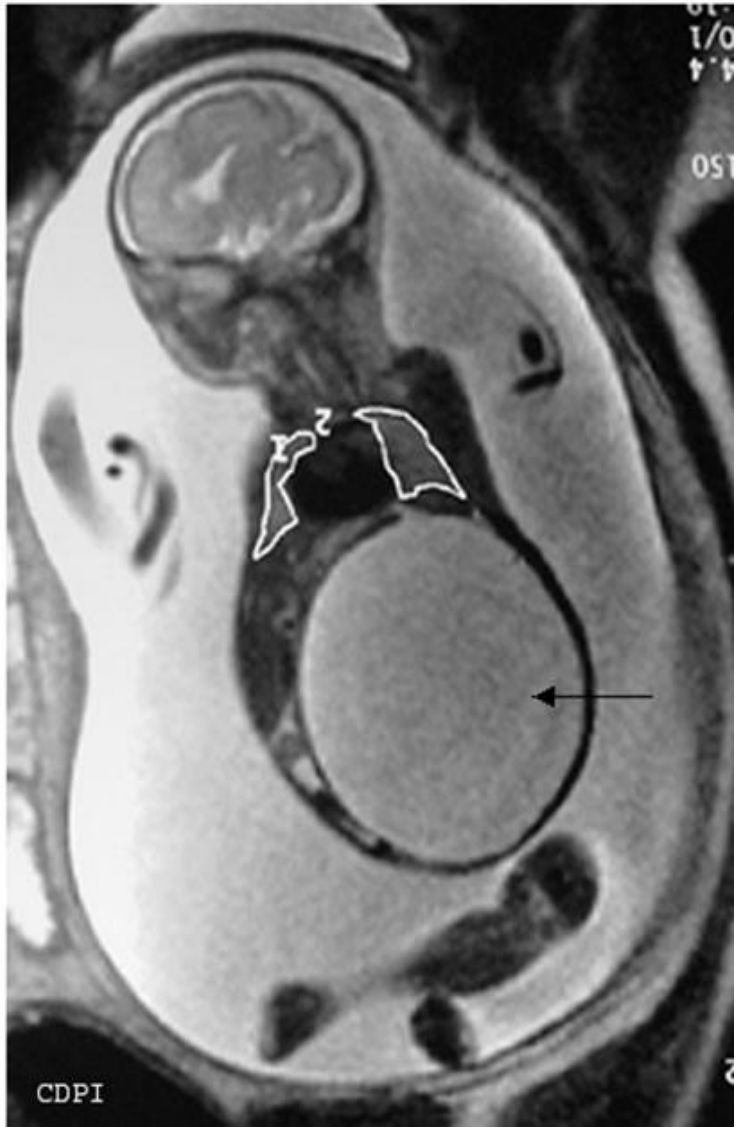
SYNDROME MEGAVESSIE MICROCOLON

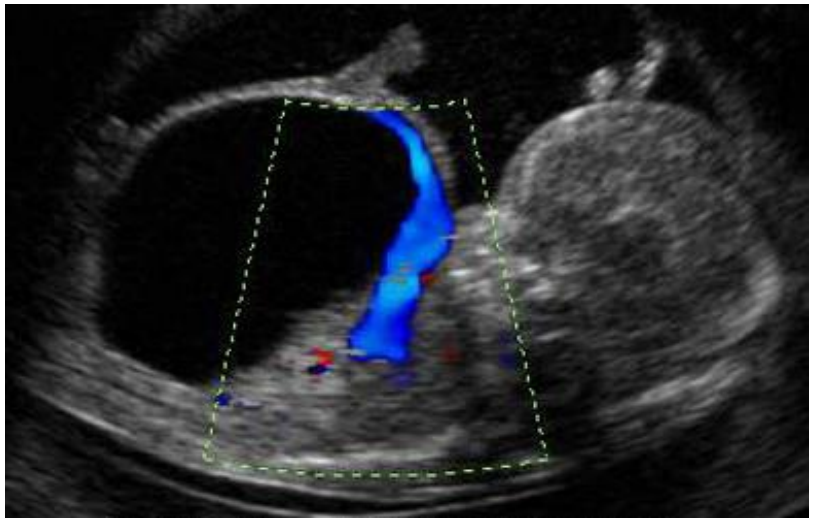
- rare , autosomique récessif , ratio F/M : 4/1
- Consanguinité
- Association d'une mégavessie avec excès de liquide chez une fille
- > enzymes digestives
- IRM (microcolon en T1)

MEGAVESSIE MEDICAMENTEUSE

- Rétention urinaire prise de neuroleptiques et d'antidépresseurs (Prozac)
- Normalisation à l'arrêt des médicaments

Agénésie urètre





PATHOLOGIE VESICALE

Cloaque

Segmentation incomplète du sinus urogénital et de l'intestin postérieur :

Echographie

- Présence de liquide dans l'ampoule rectal , Dilatation kystique de la filière utérogénitale (fille)

- Entéro lithiases fait suspecter l'étiologie

- IRM

- Rechercher d'autres malformations

PATHOLOGIE VESICALE
vessie non visible

Exstrophie vésicale

- Vessie non visible
- Défaut de fermeture de la paroi abdominale sous ombilicale avec aspect « fripé » de la paroi

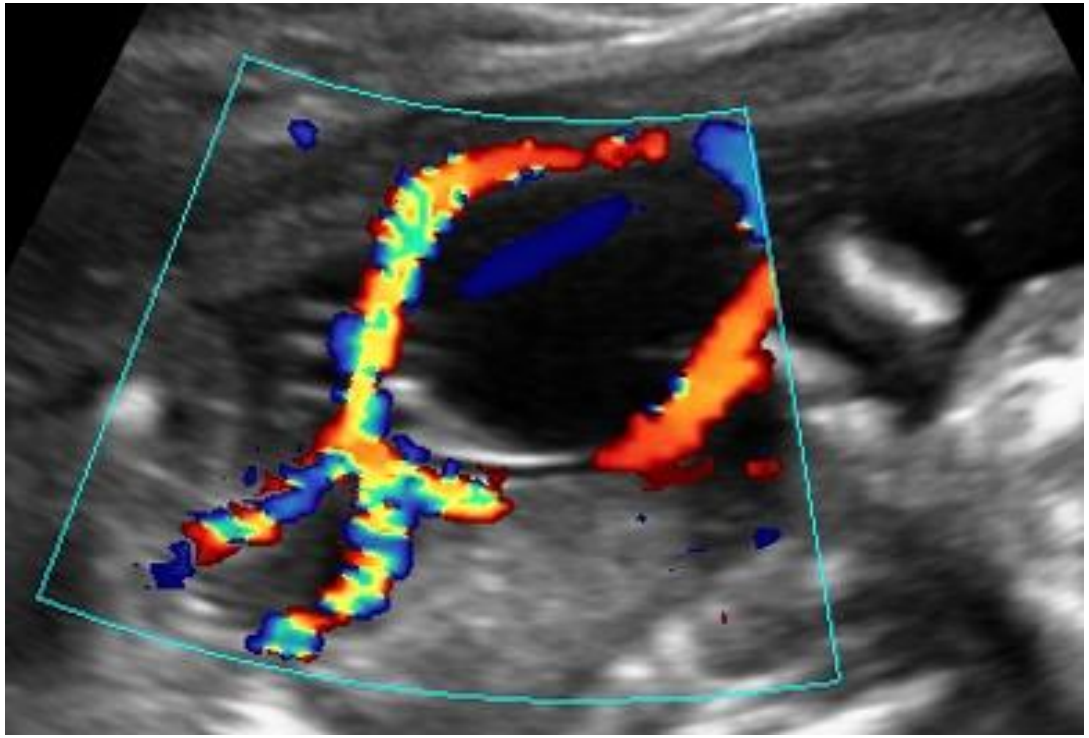
PATHOLOGIE VESICALE

Anomalies de l'ouraque

Anomalie de fermeture du canal de l'ouraque : image kystique médiane sus vésicale entourée par les artères ombilicales

Soit Kyste : il ne communique pas avec la vessie . Il peut se prolonger dans le cordon

Soit diverticule : il communique avec la vessie



LA CONSULTATION DU NEPHROPEDIATRE
PATHOLOGIE VESICALE

VESSIE DE GRANDE TAILLE

VESSIE NON VISIBLE

ANOMALIES DE L'OURAQUE

-Taille des BER et de la dilatation urétérale
-Aspect du cortex
-Quantité de L.A.
-Le sexe de l'enfant
-L'absence d'anomalie associée

Cs pédiatriques : Qui? Quand?

Urologue	Néphrologue
En prénatal	**En prénatal**

Le mieux : une consultation commune pour une information consensuelle et équilibrée!!!

LUTO Low Urinary Tract Obstruction

Pronostic urologique

- Dépend du **diagnostic précis: parfois difficile à porter en prénatal**
- Intervention précoce (anténatale? Non recommandée actuellement; post natale immédiate)

  → EVASAN in utero
- Dysfonction vésicale à court/moyen terme avec éventuellement interventions répétées

Pronostic rénal

- Insuffisance rénale chronique

Fetal Megacystis: Etiologies, Management, and Outcome According to the Trimester. L. Fievet et al. J Urology 2015

69 megavessies (57 garçons)

- 23/57 VUP
- 13/57 RVU
- 3/57 urétérocèles
- 2/57 normaux
- 18/57 Prune Belly, anomalies caudales

- Incontinence

LUTO Low Urinary Tract Obstruction

Pronostic urologique

- Dépend du **diagnostic précis: parfois difficile à porter en prénatal**
- Intervention précoce (anténatale? Non recommandée actuellement; post natale immédiate)

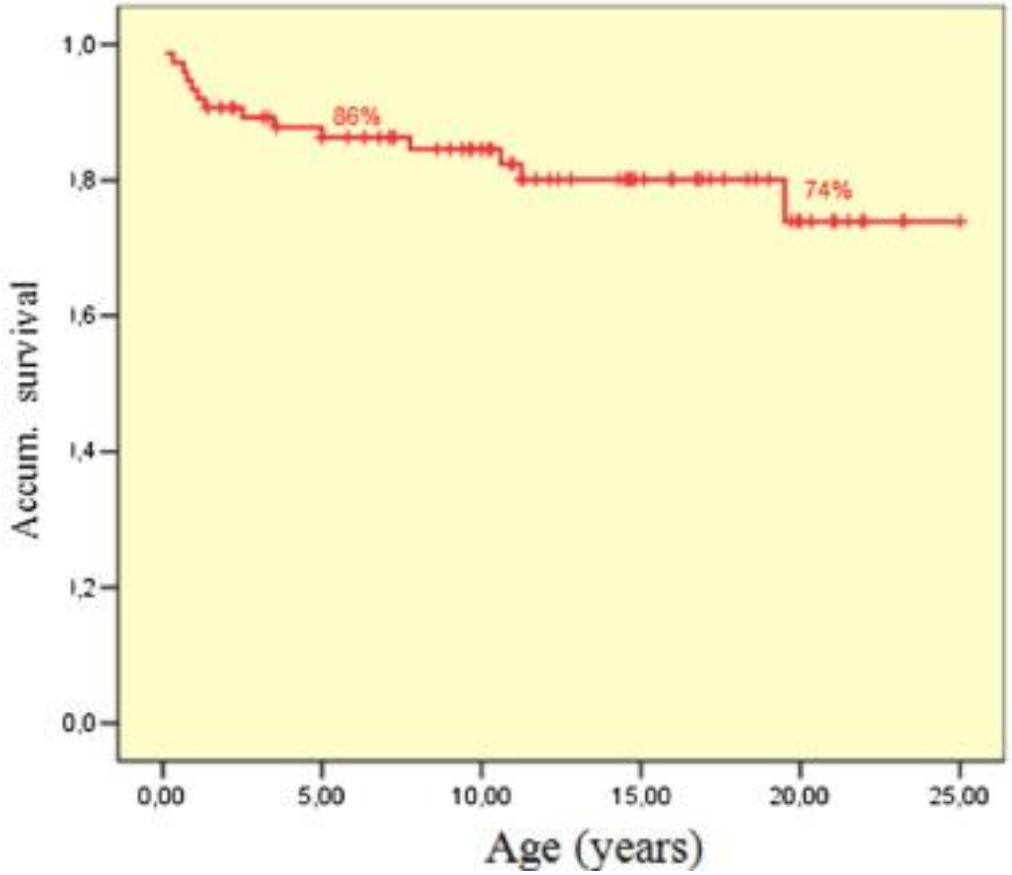
  → EVASAN in utero
- Dysfonction vésicale à court/moyen terme avec éventuellement interventions répétées

Pronostic rénal

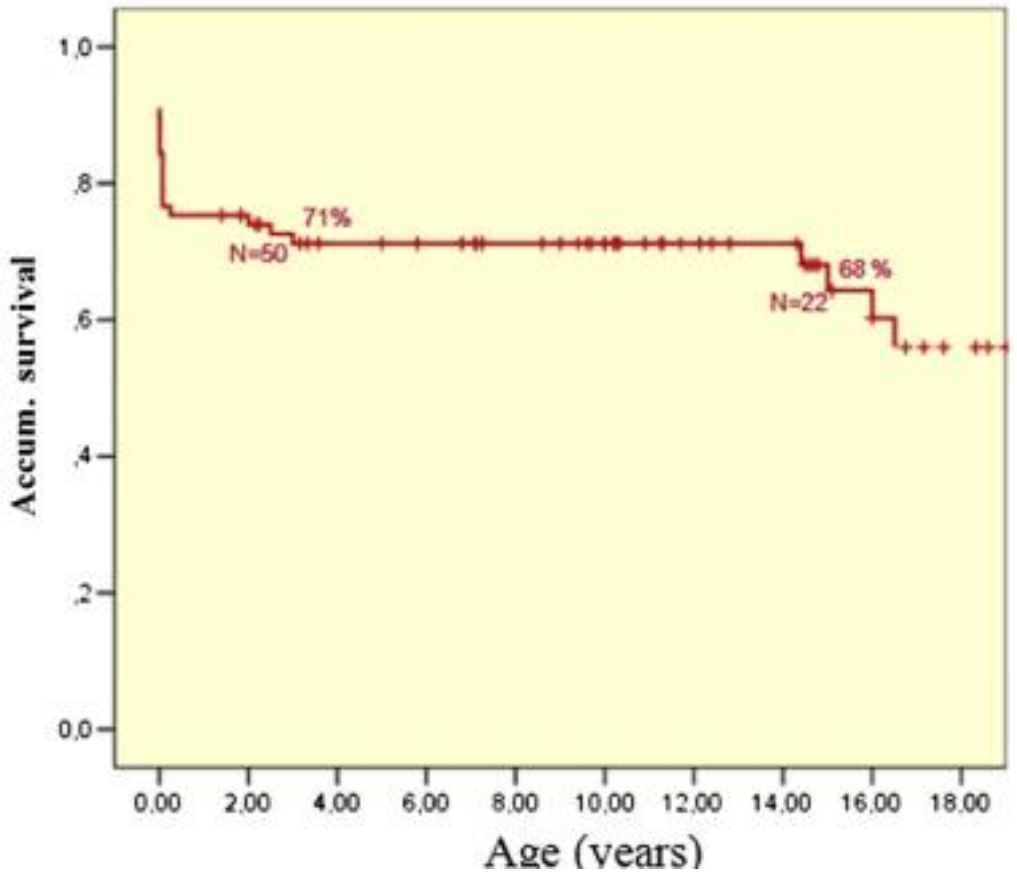
- **Insuffisance rénale chronique**
- Trouble de concentration de urines, acidose rénale et mauvaise croissance staturo-pondérale
- IU répétées
- Incontinence

VUP: ce que l'on sait

Survie actuarielle sans IRT



Survie actuarielle avec fonction rénale normale



Antenatal ultrasound to predict postnatal renal function in congenital lower urinary tract obstruction: systematic review of test accuracy

RK Morris,[a] GL Malin,[a] KS Khan,[a] MD Kilby[a,b]

BJOG 2009

Table 3. Subgroup meta-analysis (random effects model) of antenatal ultrasound diagnostic measures to predict poor postnatal renal function in survivors with congenital lower urinary tract obs

Diagnostic measure	S
Oligohydramnios	0.
Renal cortical appearance	0.
Gestation at diagnosis <24 weeks	0.

Ce que veut savoir le néphrologue :

- taille des reins
- aspect du cortex : hyperéchogénicité, kystes, épaisseur
- Quantité de LA *(quid d'une définition consensuelle pour les béotiens pédiatre???)*

nicians involved in the care of
by LUTO are aware of the limite
to justify use of these investigations to predict outcome
or determine eligibility for intervention.

LUTO Low Urinary Tract Obstruction

Pronostic rénal

- **Insuffisance rénale chronique** (un seul critère fiable nadir de la créatininémie ds la 1ère année de vie !)
- Trouble de concentration de urines, acidose rénale et mauvaise croissance staturo-pondérale
- IU répétées
- Incontinence

Objectif de la Cs prénatale

- Impact de l'insuffisance rénale précoce sur la qualité de vie/le développement psychomoteur
- **Caractère irrémédiable**

→ **Soins palliatifs chez le nouveau-né**

- En cas d'hypoplasie pulmonaire
- Jamais de nécessité de dialyse dans les 1ères semaines ou mois de vie

- Discuter de l'intérêt d'une ponction de sang fœtale

Shunt vésico amniotique : Métanalyse

perinatal outcomes of fetuses with or without intervention

Study or Subgroup	Intervention (shunt) Events	Total	No intervention Events	Total	Weight	Odds Ratio M-H, Random, 95% CI
2.1.1 Cases selected by 'favorable' fetal urinary biochemistry						
Subtotal (95% CI)		43		52	37.8%	2.24 [0.89, 5.67]
Total events	29		22			

Odds Ratio M-H, Random, 95% CI

6-12 month postnatal outcomes of fetuses with or without intervention

Study or Subgroup	Intervention (shunt) Events	Total	No intervention Events	Total	Weight	Odds Ratio M-H, Random, 95% CI	Year
Ruano et. al. 2015	7	13	12	35	29.4%	2.24 [0.61, 8.16]	2015
Morris et. al. 2015	2	10	24	35	26.9%	0.11 [0.02, 0.63]	2015
Morris et. al. 2013	8	14	2	14	26.1%	8.00 [1.28, 50.04]	2013

Odds Ratio M-H, Random, 95% CI

postnatal good renal function of fetuses with or without intervention

Study or Subgroup	Intervention (shunt) Events	Total	No intervention Events	Total	Weight	Odds Ratio M-H, Random, 95% CI	Year
Morris et. al. 2015	1	2	13	23	13.0%	0.77 [0.04, 13.87]	2015
Ruano et. al. 2015	6	10	11	28	50.0%	2.32 [0.53, 10.13]	2015
Morris et. al. 2013	2	7	0	3	9.9%	3.18 [0.12, 87.92]	2013
Freedman et. al. 1996	11	14	4	5	16.9%	0.92 [0.07, 11.58]	1996
Crombleholme et. al. 1990	8	8	3	5	10.1%	12.14 [0.46, 323.23]	1990
Total (95% CI)		41		64	100.0%	2.09 [0.74, 5.94]	
Total events	28		31				

Heterogeneity: $Tau^2 = 0.00$; $Chi^2 = 2.06$, df = 4 (P = 0.73); $I^2 = 0\%$

Test for overall effect: Z = 1.39 (P = 0.17)

Odds Ratio M-H, Random, 95% CI

0.001 0.1 1 10 1000

Favours no intervention Favours intervention

Nassr et al, 2016

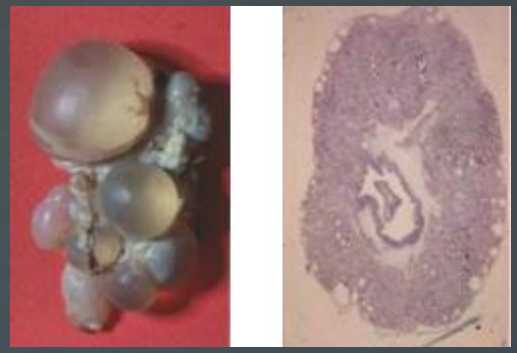
CAKUT…
Et la génétique?

CAKUT

Congenital **A**nomalies of the **K**idney and **U**rinary **T**ract

Anomalies du parenchyme rénal

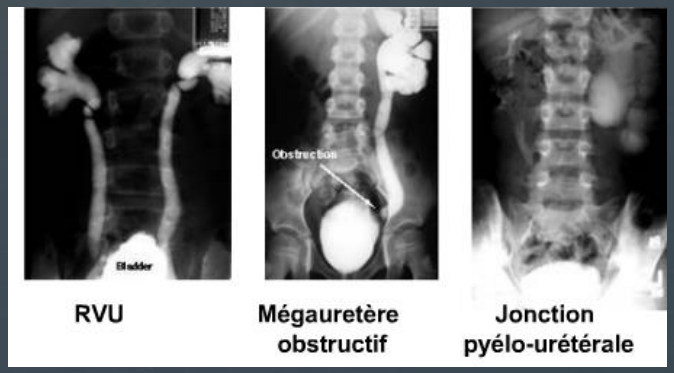
- dysplasie multi-kystique
- agénésie rénale
- hypo-dysplasie rénale
- …



+

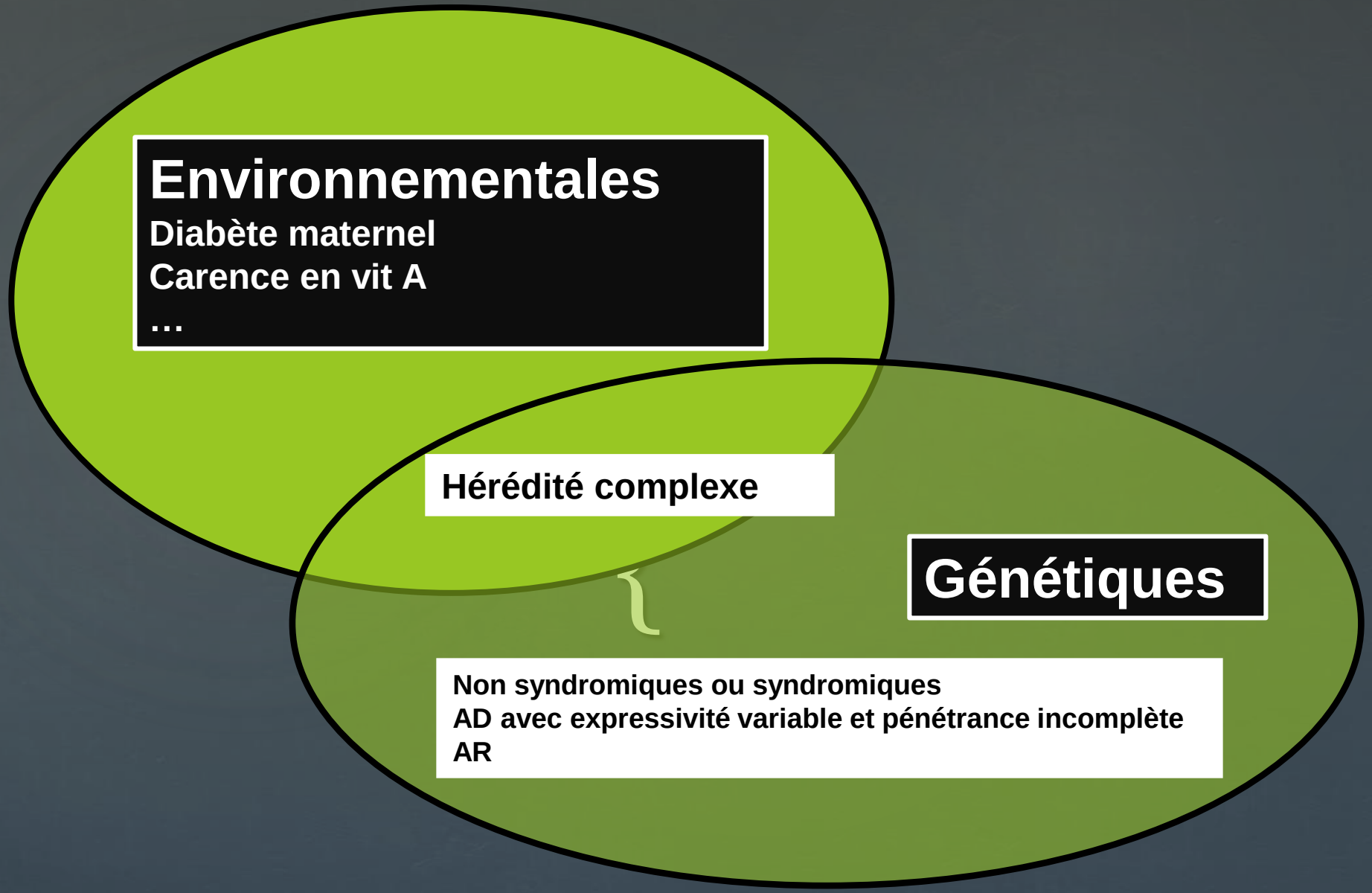
Anomalies du haut appareil urinaire

- reflux vésico-urétéral
- jonction pyélo-urétérale
- mégauretère obstructif
- …



CAKUT

Causes diverses



CAKUT et Génétique

Malformations rénales et anomalies extra-rénales associées

Aneuploidies

- Trisomie 13, 18, 21

Renal cysts and diabetes	→ *TCF2 (HNF1B)*
EEC	→ *P63*
Fanconi	→ several *FANC* genes
Fraser	→ *FRAS1*
Fryns	→ 1q41-q42 microdeletion
Johanson-Blizzard	→ *UBR1*
Klippel-Feil (sequence)	→ *GDF6 and others*
BOR	→ *EYA1, SIX1*
MURCS (association)	
Pallister-Hall	→ *GLI3*
Peter's-Plus	→ *WNT4*, 22q11
Renal-coloboma	→ *PAX2*
Rubinstein-Taybi	→ *CREBBP, EP300*
Schinzel-Giedon	→ *SETBP1*
Townes-Brokes	→ *SALL1*
VATER (association)	
Branchio-Oculo-Facial	→ *TFAP2A*
Campomelic dysplasia	→ *SOX9*
CHARGE (association)	→ *CHD7*
HDR	→ *GATA3*
Kabuki	→ *MLL2*
Kallmann	→ *KAL1, FGFR1, PROK2*
Opitz	
Robinow	→ *ROR2*
Russel-Silver	
Smith-Lemli-Opitz	→ *D(7)HCR*
Williams	→ *elastin + others*
Deletions 3p, 4p, 5p, 9p,13q, 18q	
Duplications 4p, 9p	

CAKUT génétiques

Grande variabilité du phénotype rénal
- inter-familial
- intra-familial : mê tation

Pas de bénéfice à chercher le gène/mutation en cause chez le fœtus pendant la grossesse

En prénata
Diagnostic imp
Diagnostic possible s préalablement identifiée mais…

l'identification de la mutation ne permet pas de prédire le phénotype

PATHOLOGIE RENALE DEPISTEE EN ANTE NATAL

IMPORTANCE DE L'EXPERTISE PLURIDISCIPLINAIRE

DETECTER
ECHOGRAPHISTE

SYNDROME
RECURRENCE
GENETICIEN

EXPLIQUER
PRENDRE EN
CHARGE
NEPHROPEDIATRE

OBSTETRICIENS
SAGES FEMMES
EDECINS GENERALIST
PSYCHOLOGUES
REPEMA

OPERER
CHIRURGIEN
INFANTILE

Les anomalies rénales

DETECTER
ECHOGRAPHISTE

EXPLIQUER
PRENDRE EN
CHARGE
NEPHROPEDIATRE

CPDPN

OPERER
CHIRURGIEN
INFANTILE

OBSTETRICIENS
SAGES FEMMES
MEDECINS GENERALISTES
PSYCHOLOGUES
REPEMA

SYNDROME
RECURRENCE
GENETICIEN