



## La polykystose rénale autosomique récessive est-elle une indication de transplantation hépato-rénale ?

*Guillaume Dorval, Olivia Boyer, Laurence Heidet, Dominique Debray, Pauline Krug, Muriel Girard, Florence Lacaille, MARHEA, Hôpital Necker, Paris*

**Contexte** : La polykystose rénale autosomique récessive (PKR) est une ciliopathie liée à des mutations du gène PKHD1 et caractérisée par une fibrose hépatique congénitale et une maladie kystique des reins.

**Objectif** : L'objectif de cette étude était de décrire l'évolution des fonctions hépatiques et rénales chez les enfants atteints de PKR et de discuter les indications de transplantation hépatique, rénale ou hépato-rénale.

**Méthodes**: Nous avons analysé rétrospectivement les données clinico-biologiques de 26 enfants atteints de PKR et suivis dans un centre de transplantation pédiatrique depuis 1985. Les données étaient extraites d'un entrepôt de données et chaque dossier était relu.

**Résultats** : Le diagnostic de PKR était suspecté en anténatal sur des critères échographiques chez 27%. Pour les autres, l'âge médian au diagnostic était de  $3,6 \pm 1,1$  ans. Au diagnostic, 61% avaient uniquement des symptômes rénaux, 8% uniquement des symptômes hépatiques, et 12% des symptômes hépatiques et rénaux. Quatorze patients avaient moins de 1an au diagnostic, et présentaient les mêmes caractéristiques clinico-biologiques que les autres, en dehors d'une hypertension artérielle plus fréquente au cours de l'évolution ( $p=0.01$ ). Durant le suivi, les symptômes hépatiques étaient principalement l'hypertension portale (65%;  $n=17$ ) avec varices œsophagiennes dans 46% ( $n=12$ ). Quatre patients ont présentés des cholangites aiguës, et deux patients ont présentés plus de 3 épisodes par an. Aucun n'avait d'élévation chronique des transaminases ou d'insuffisance hépato-cellulaire. Au dernier suivi (recul moyen de  $17.6 \pm 1.7$  ans), 9 patients (34%) avaient une maladie rénale chronique de stade 1-2 (recul moyen de  $6.7 \pm 2.4$ ans), 7 de stade 3, et 10 de stade 4-5. Six enfants (24%) ont reçu une greffe rénale à un âge moyen à la première transplantation de  $9,3 \pm 2,6$  ans. Aucune greffe combinée synchrone ou asynchrone n'a été indiquée à l'âge pédiatrique. Cependant, une greffe combinée hépato-rénale a été réalisée en pré-emptif chez un patient de 20 ans dans un contexte de cholangites à répétition. Vingt patients (77%) étaient traités pour une hypertension artérielle au dernier suivi, ou à la dernière consultation précédant la greffe.

**Conclusion**: La survie hépatique chez les patients atteints de PKR est bonne dans notre cohorte jusqu'à l'adolescence. La transplantation hépato-rénale semble n'être que très rarement indiquée dans cette pathologie. L'évolution des enfants avec des manifestations précoces ( $<1$ an) est similaire en dehors d'une plus grande fréquence de l'HTA.