

« Depuis le début des années 2000, à côté des deux formes de polykystose rénale, on décrit une nouvelle entité qui peut être diagnostiquée devant la présence de reins hyperéchogènes de découverte anténatale.

Il s'agit de pathologies liées à des anomalies d'un facteur de transcription, c'est-à-dire d'une protéine qui intervient dans la régulation de l'expression de certains gènes. Il s'agit du facteur de transcription HNF1- $\beta$  qui est codé par le gène TCF2. Ce facteur de transcription est exprimé dans de nombreux tissus au niveau des cellules épithéliales: rein, foie, pancréas, intestin, gonades,...

Il joue un rôle important dans la vie embryonnaire et en particulier dans l'embryogenèse du rein.

Les anomalies rénales associées à des mutations du gène TCF2 sont cependant variables d'un patient à l'autre et les circonstances de diagnostic sont également très variables.

Cette pathologie est de transmission autosomique dominante.

En période anténatale, les anomalies de ce gène ont été trouvées comme étant responsable de près de 30% des cas de reins hyperéchogènes dans une étude récente. C'est actuellement de plus en plus souvent dans ce contexte que le diagnostic est évoqué. Ailleurs, le diagnostic pourra être suspecté devant des anomalies de l'échographie rénale réalisée par exemple dans le bilan d'une infection urinaire fébrile ou encore devant une hématurie.

Les données échographiques les plus évocatrices sont le caractère bilatéral de l'atteinte rénale, la présence d'une hyperéchogénicité du parenchyme rénal ainsi que la présence de kystes de petites tailles et situés en périphérie du rein au niveau de la corticale rénale.

Cette maladie est de description récente, et on manque à ce jour de données permettant de mieux connaître l'avenir des enfants diagnostiqués précocement en termes, en particulier, d'évolution de l'atteinte rénale. En effet, une dégradation progressive de la fonction rénale est possible et des cas, rares, d'insuffisance rénale terminale ont été décrits à l'âge pédiatrique. Une surveillance régulière des patients est donc importante à la fois au plan néphrologique mais également au plan de l'équilibre glycémique car les anomalies du facteur de transcription HNF1- $\beta$  (ont initialement été décrites dans une forme particulière de diabète sucré, le diabète MODY – 5 (maturity onset diabetes of the young). Les patients analysés présentaient pour certains d'entre eux des anomalies rénales, ce qui a permis de préciser le cadre de cette nouvelle entité et amener au développement de son diagnostic.

Afin de mieux connaître l'évolution de cette pathologie de description récente, un registre des enfants concernés par cette pathologie a été mis en place et il est proposé aux parents d'enfants porteurs de cette pathologie d'y participer (Pr Vincent Guignon – CHU de Limoges). Le suivi de cette cohorte de patients permettra ainsi de préciser la surveillance nécessaire de ces enfants, à la fois au plan de la fonction rénale mais également des possibles atteintes extra-rénales. »

**Pr Denis MORIN**

*Néphrologie Pédiatrique*

*Centre de référence des maladies rénales rares du sud-ouest (SORARE)*

*CHU Montpellier*