

# Sommaire

<b>QUELQUES CONNAISSANCES INDISPENSABLES SUR LES REINS</b>	7
Les reins normaux	
Quelles sont les fonctions des reins ?	
<b>QUELQUES CONNAISSANCES INDISPENSABLES EN GÉNÉTIQUE</b>	10
Les chromosomes	
Les gènes	
Les protéines, produits des gènes	
La variabilité de l'ADN	
La transmission des maladies dans les familles	
<b>QU'EST-CE QUE LA POLYKYSTOSE RÉNALE AUTOSOMIQUE DOMINANTE (PKD) ?</b>	19
Les kystes des reins	
L'atteinte des organes autres que les reins	
La transmission	
Les gènes et leurs protéines	
Sa fréquence	
<b>QUAND ET COMMENT DÉPISTER LA PKD ?</b>	25
Circonstances et âge de découverte	
Comment dépister la PKD ?	
A quel âge faut-il proposer une imagerie ?	
Avantages et inconvénients du dépistage	
Et le diagnostic génétique ?	
<b>L'ATTEINTE RÉNALE</b>	34
Le développement et la croissance des kystes rénaux	
L'analyse des urines	
Les douleurs. Prise en charge	
L'hématurie. Prise en charge	
Les calculs (ou lithiase). Prise en charge	
L'infection urinaire. Prise en charge	
Le cancer du rein	
L'hypertension artérielle	
L'insuffisance rénale	

<b>L'ATTEINTE DES ORGANES AUTRES QUE LES REINS</b>	<b>47</b>
Atteintes hépatiques	
Atteintes cardiaques	
Atteintes thoraciques	
Anévrisme des artères du cerveau	
Autres atteintes	
<b>PRISE EN CHARGE, SURVEILLANCE, TRAITEMENTS ET MODE DE VIE</b>	<b>57</b>
Que savoir et que faire en cas de complication aiguë ?	
Les kystes sont connus, la pression artérielle est normale, la fonction rénale est normale	
Il existe une hypertension artérielle, la fonction rénale est normale	
La fonction des reins devient insuffisante	
Quelles précautions prendre pour éviter la progression de l'insuffisance rénale ?	
Et si l'insuffisance rénale progresse ?	
La vie au quotidien	
J'appartiens à une famille PKD. J'ignore si j'ai des kystes	
La grossesse	
<b>DIALYSE ET TRANSPLANTATION</b>	<b>72</b>
La dialyse	
La transplantation rénale	
Ses modalités	
Rejet et traitement immunosuppresseur	
Quels sont les résultats de la transplantation ?	
Quelles sont les complications ?	
La grossesse après transplantation rénale	
La transplantation hépatique	
<b>LA PKD CHEZ L'ENFANT</b>	<b>82</b>
Généralités	
Les perturbations psychologiques liées à la maladie	
La PKD est découverte chez un enfant	
L'enfant présente des manifestations rénales	
L'enfant ne présente aucune manifestation rénale	
La PKD est découverte chez un fœtus	
Quelle est l'évolution ?	
Est-on toujours sûr du diagnostic de PKD ?	
Les traitements dans le futur	
<b>RECHERCHE EXPÉRIMENTALE ET CLINIQUE. AVANCÉES DANS LE TRAITEMENT</b>	<b>89</b>
Comment se déclenche la formation des kystes rénaux ?	

Comment se forme un kyste ?  
Une cible de traitement « direct »  
Les cibles de traitement « indirect »  
Résultats de l'essai tolvaptan (TEMPO)  
Résultats des essais avec les analogues de la somatostatine  
Perspectives

**LES AUTRES MALADIES HÉRÉDITAIRES ASSOCIÉES  
À DES KYSTES MULTIPLES DES DEUX REINS** 101

Polykystose rénale autosomique récessive  
Sclérose tubéreuse de Bourneville  
Maladie de von Hippel Lindau  
Maladies liées à HNF-1 $\beta$   
Syndrome oro-facio-digital de type I

**ANNEXES** 105

Le système rénine-angiotensine et ses bloqueurs  
Les essais thérapeutiques (phase III)  
La consultation de conseil génétique  
Diagnostic prénatal. Diagnostic préimplantatoire  
Les tests génétiques en accès libre sur Internet

**LEXIQUE** 110

**ASSOCIATION AIRG-France** 123