



RECOMMANDATIONS

Atteintes rénales de la sclérose tubéreuse de Bourneville : recommandations de prise en charge[☆]

O. Rouvière^{a,*}, H. Nivet^{d,e}, N. Grenier^{f,g},
L. Zini^h, E. Lechevallier^{i,j}

^a Service d'imagerie urinaire et vasculaire, hôpital Edouard-Herriot, hospices civils de Lyon, pavillon P, 5, place d'Arsonval, 69437 Lyon cedex 3, France

^b Université de Lyon, 69003 Lyon, France

^c Faculté de médecine Lyon Est, université Lyon 1, 69003 Lyon, France

^d Service de néphrologie-immunologie clinique, CHU de Tours, 37000 Tours, France

^e Faculté de médecine, université François-Rabelais, 37000 Tours, France

^f Service d'imagerie diagnostique et interventionnelle de l'adulte, groupe hospitalier Pellegrin, CHU de Bordeaux, 33000 Bordeaux, France

^g Université Bordeaux Segalen, 33000 Bordeaux, France

^h Service d'urologie, CHRU de Lille, 2, avenue Oscar-Lambret, 59000 Lille, France

ⁱ Service d'urologie, CHU de Marseille, 13000 Marseille, France

^j Aix-Marseille université, 13284 Marseille, France

Reçu le 25 mars 2012 ; accepté le 26 mars 2012

MOTS CLÉS

Sclérose tubéreuse de Bourneville ;
Rein ;
Angiomyolipome ;
Kyste ;
Embolisation ;
mTOR ;
Lymphangioloïomyomatose

Résumé

But. – Dédire de la littérature des recommandations sur la prise en charge des atteintes rénales de la sclérose tubéreuse de Bourneville (STB).

Patients. – Cinq praticiens ont rédigé les recommandations après revue de la littérature. Elles ont été évaluées par 14 experts grâce à une échelle à neuf paliers (1 : désaccord total ; 9 : accord total), puis reformulées jusqu'à ce que chaque item recueille un score médian supérieur ou égal à 8.

Résultats. – Quarante-huit à 80% des patients atteints de STB ont une pathologie rénale avec présence d'angiomyolipomes (AML), de kystes, de cancers et/ou évolution vers l'insuffisance rénale. Une échographie abdominale (et créatininémie si anomalie) est recommandée dès le diagnostic de STB. Le bilan sera répété tous les trois à cinq ans s'il est normal. Des kystes

DOI de l'article original : <http://dx.doi.org/10.1016/j.jradio.2013.01.003>.

[☆] Nous reproduisons ici les recommandations sur la prise en charge des atteintes rénales de la sclérose tubéreuse de Bourneville parues dans la revue *Progrès en urologie* sous la référence : Rouvière O, Nivet H, Grenier N, Zini L, Lechevallier E. Prog Urol 2012;22(7):367–79. La référence princeps doit être utilisée pour toute citation de cet article. Nous remercions la rédaction et les éditions Elsevier Masson de nous avoir donné leur autorisation.

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : olivier.rouviere@netcourrier.com (O. Rouvière).

nombreux et volumineux, doivent faire évoquer une polykystose associée. Après 20 ans, le suivi reposera sur la tomодensitométrie ou l'IRM, plus précises pour la surveillance des AML. La biopsie d'une masse rénale doit se discuter en cas de calcifications, nécrose centrale ou croissance rapide. Une lymphangioliomyomatose (LAM) doit être dépistée chez les femmes par tomодensitométrie pulmonaire à 18 et 30–40 ans. La rupture hémorragique d'un AML doit être traitée en première intention par embolisation. Les AML asymptomatiques cumulant les facteurs de risque hémorragique (taille > 80 mm, contingent vasculaire prédominant, micro-anévrysmes) doivent être traités préventivement, si possible par embolisation. La place des inhibiteurs de mTOR reste à définir.

Conclusion. – Un suivi et un traitement standardisés sont nécessaires pour améliorer la prise en charge des atteintes rénales de la STB.

© 2013 Éditions françaises de radiologie. Publié par Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Introduction

La sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) est une phacomatose autosomique dominante intéressant environ 1/6000 naissances, avec une prévalence de 1/11 000–14 000 après l'âge de dix ans [1,2]. Elle est due à l'atteinte des gènes TSC1 (9q34) ou TSC2 (16p13) codant respectivement pour l'hamartine et la tubérine qui régulent la prolifération cellulaire et la voie mTOR. La STB se caractérise par la croissance de lésions hamartomateuses multiples (cerveau, peau, reins, cœur, poumons, rétine...). Les signes neurologiques sont prédominants avec épilepsie, retard mental et/ou troubles comportementaux comme l'autisme [1,3].

Les atteintes rénales sont la seconde cause de mortalité/morbidité tous âges confondus et la première cause de mortalité après 30 ans [4–7]. Elles concernent 48–80% des patients [5,8–11], et sont dominées par l'apparition d'angiomyolipomes (AML), de kystes corticaux, de lésions malignes ou à potentiel malin (carcinomes à cellules rénales, angiomyolipomes épithélioïdes [AMLE]) et/ou d'une insuffisance rénale chronique (IRC).

Les AML rénaux touchent 34–80% des patients [8–10,12,13]. Ils sont nombreux, bilatéraux et volumineux [14–17], surtout en cas de mutation de TSC2 [10,13] ou de retard intellectuel [13,18]. Les patients avec AML auraient plus souvent des hamartomes rétinien, des rhabdomyomes cardiaques et des lésions cutanées [4]. La principale complication des AML est la rupture hémorragique spontanée qui peut nécessiter une néphrectomie ou une embolisation en urgence. Les AML peuvent aussi détruire le parenchyme rénal et créer une IRC [16,19].

Des kystes rénaux touchent 14–45% des adultes atteints de STB et 10–20% des enfants [5,8,10,12,20]. Petits et rarement symptomatiques [10,21], leur nombre est inférieur à 5 dans 45–64% des cas. Ils sont bilatéraux dans 22–60% des cas [10,20].

L'évolution vers l'IRC, première cause de décès à l'âge adulte [7], concerne moins de 2–5% des patients [21–23]. Elle peut être iatrogène (néphrectomie, embolisations, toxicité des médicaments), ou due aux AML ou à une polykystose rénale (PKR) [9,19,20,24]. Le gène TSC2 est voisin du gène PKD1 (16p13,3) impliqué dans la PKR dominante de l'adulte. Une délétion affectant simultanément les deux gènes peut donner une PKR détectable dès l'enfance et responsable

d'une IRC terminale dans la deuxième ou troisième décennie (« TSC2/PKD1 contiguous gene syndrome ») [3,5,25].

L'association entre STB et tumeurs rénales malignes reste discutée [26], avec un taux de cancer de 0,5–4,2% [5,8,10]. Des cas pédiatriques et des tumeurs multiples [27,28] ont fait émettre l'hypothèse que la STB était un facteur de risque, ce qui reste controversé [26]. Certains cancers décrits pourraient d'ailleurs correspondre à des AMLE, une variante potentiellement maligne des AML [6,29–34].

La prise en charge des atteintes rénales de la STB, potentiellement graves, reste peu standardisée. Le but de ce travail est de faire le point sur ces atteintes rénales et de déduire des recommandations de prise en charge de la littérature.

Patients et méthodes

Le centre de référence sur la STB a fait appel, en septembre 2008, aux services d'urologie, de néphrologie et d'imagerie des CHU français pour établir des recommandations sur la prise en charge des atteintes rénales de la STB. En mai 2009 les médecins intéressés de neuf CHU ont rédigé dix questions pratiques devant faire l'objet de recommandations. Cinq praticiens (OR, HN, LZ, NG, ELC) ont rédigé, après revue de la littérature, une première version des recommandations, évaluée par un panel d'experts relecteurs. L'accord des relecteurs pour chaque item a été estimé par une échelle de Likert à neuf paliers (1 : désaccord total ; 9 : accord total) et des commentaires libres. Les recommandations ont été reformulées jusqu'à ce que chaque item recueille un score médian supérieur ou égal à 8.

Questions cliniques et recommandations

Faut-il un dépistage des atteintes rénales de la sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) ?

Le but du dépistage des atteintes rénales de la STB est la prévention des risques évolutifs (décès, hémorragie, IRC, cancer). Son bénéfice sur l'incidence des complications et la morbi-mortalité n'a pas fait l'objet d'études. Mais une évaluation rénale doit faire partie de la prise en charge initiale des patients pour la plupart des auteurs [1,4,9,20,24,35,36].

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/5663704>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/5663704>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)