




Disponible en ligne sur  
 ScienceDirect  
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France  
  
www.em-consulte.com



TRAVAIL ORIGINAL

# Diagnostic anténatal des reins hyperéchogènes : à propos de 17 cas

## *Prenatal diagnosis of hyperechogenic kidneys: A study of 17 cases*

V. Emmanuelli<sup>a,\*</sup>, A. Lahoche-Manucci<sup>b</sup>, M. Holder-Espinasse<sup>c,f</sup>,  
L. Devisme<sup>d</sup>, P. Vaast<sup>a</sup>, A. Dieux-Coeslier<sup>c</sup>, M. Dehennault<sup>b</sup>, S. Petit<sup>d</sup>,  
R. Besson<sup>e,f</sup>, V. Houfflin-Debargé<sup>a,f</sup>

<sup>a</sup> Pôle d'obstétrique, hôpital Jeanne-de-Flandre, CHRU de Lille, avenue Eugène-Avinée, 59037 Lille cedex, France

<sup>b</sup> Unité de néphrologie pédiatrique, hôpital Jeanne-de-Flandre, CHU de Lille, 59000 Lille, France

<sup>c</sup> Service de génétique clinique, hôpital Jeanne-de-Flandre, CHU de Lille, 59000 Lille, France

<sup>d</sup> Pôle de pathologie, centre de biologie-pathologie, CHU de Lille, 59000 Lille, France

<sup>e</sup> Département de chirurgie et orthopédie de l'enfant, hôpital Jeanne-de-Flandre, CHU de Lille, 59000 Lille, France

<sup>f</sup> Université Lille Nord-de-France, 59000 Lille, France

Reçu le 3 avril 2010 ; avis du comité de lecture le 9 juillet 2010 ; définitivement accepté le 28 juillet 2010

Disponible sur Internet le 15 septembre 2010

### MOTS CLÉS

Diagnostic anténatal ;  
Reins  
hyperéchogènes ;  
Échographie  
prénatale ;  
Polykystose rénale  
récessive ;  
Polykystose rénale  
dominante ;  
Syndrome de  
Bardet-Biedl

### Résumé

**But.** – Évaluer la pertinence de l'échographie anténatale pour le diagnostic étiologique et pronostique des reins hyperéchogènes.

**Patients et méthodes.** – Étude rétrospective sur 17 cas de diagnostic prénatal de reins hyperéchogènes au CHRU de Lille de 1997 à 2008. Les données cliniques et échographiques anténatales ont été confrontées à celles du suivi postnatal et du pronostic à long terme.

**Résultats.** – Les étiologies comprennent neuf polykystoses rénales récessives, trois dominantes, deux syndromes de Bardet-Biedl et trois hyperéchogénités transitoires. Aucun critère échographique anténatal n'est spécifique pour orienter l'étiologie. Les issues de grossesse comptent cinq interruptions médicales de grossesse (IMG), un décès néonatal et 11 enfants vivants (médiane du suivi : 30 mois) dont deux hypertendus. Un oligoamnios ( $n=8$ ) est associé à un pronostic défavorable (IMG, décès néonatal ou vivants symptomatiques) contrairement à un index amniotique normal ( $n=9$ , neuf enfants asymptomatiques). L'association reins de taille inférieure ou égale à +4 D.S. et liquide amniotique normal ( $n=7$ ) est un facteur de bon pronostic (sept enfants asymptomatiques).

\* Auteur correspondant.

Adresses e-mail : [virginiemma@free.fr](mailto:virginiemma@free.fr), [virginiemma@wanadoo.fr](mailto:virginiemma@wanadoo.fr) (V. Emmanuelli).

**KEYWORDS**

Prenatal diagnosis;  
 Hyperechogenic  
 kidneys;  
 Prenatal  
 ultrasonography;  
 Recessive polycystic  
 kidney disease;  
 Dominant polycystic  
 kidney disease;  
 Bardet-Biedl  
 syndrome

*Conclusion.* – Les caractéristiques des reins en échographie anténatale ne permettent pas de porter un diagnostic étiologique de certitude. Seules des malformations associées et l’histoire familiale orientent l’étiologie. La quantité de liquide amniotique et la taille des reins sont les meilleurs facteurs pronostiques.

© 2010 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

**Summary**

*Objectives.* – To evaluate the prenatal diagnosis and the prognostic value of ultrasound in case of fetal hyperechogenic kidneys.

*Patients and methods.* – Seventeen prenatally diagnosed cases of hyperechogenic kidneys were retrospectively reviewed at the University Hospital of Lille from 1997 to 2008. The clinical and ultrasound data were compared to the postnatal follow-up and the long-term prognosis.

*Results.* – The aetiologies are nine recessive polycystic kidney diseases, three dominant, two Bardet-Biedl syndromes and three cases of transient renal hyperechogenicity. No renal ultrasonographic criterion is specific of aetiology. Five pregnancies were terminated. We observed one neonatal death and 11 survivors (median follow-up: 30 months) including two infants with hypertension. All oligohydramnios ( $n=8$ ) were associated with poor prenatal outcomes (terminations of pregnancy, neonatal death or hypertension) compared to the other nine with normal amniotic fluid volume (nine children symptom-free). Kidneys less or equal to  $+4S.D.$  and a normal amniotic fluid volume were associated with a good prognosis ( $n=7$ , seven symptom-free).

*Conclusion.* – The fetal kidneys characteristics on prenatal ultrasound fail to provide an accurate etiological diagnosis. Only congenital defects and family history adjust the aetiology. Amniotic fluid volume and fetal kidney size are the best prenatal predictors of outcome.

© 2010 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

**Introduction**

Les progrès considérables réalisés en échographie au cours de ces dernières années permettent aujourd’hui de découvrir un certain nombre de malformations fœtales. Parmi celles-ci, les pathologies uronéphrologiques occupent une place importante dans le diagnostic anténatal puisqu’elles représentent 20% des anomalies dépistées pendant la grossesse [1]. Le rein fœtal est à explorer lors des examens échographiques morphologiques systématiques du deuxième et du troisième trimestre de la grossesse. L’échographie doit s’attacher à vérifier le nombre et la position des reins, leur forme, leur taille, leur aspect et leur symétrie. Les reins sont mesurés et leur taille peut être comparée aux courbes de croissance de Le Guern et al. [2] en fonction de l’âge gestationnel. En cas de néphromégalie et/ou d’hyperéchogénicité rénale, l’échographie tentera d’analyser au mieux le parenchyme, d’étudier l’ensemble du système collecteur, d’apprécier la quantité de liquide amniotique et de rechercher d’éventuelles anomalies morphologiques associées. La découverte de reins hyperéchogènes est une situation stressante pour les parents car il est difficile en anténatal d’en préciser l’étiologie et le pronostic. En effet, dans la littérature, peu d’études se sont intéressées à ce sujet et par conséquent, il existe peu de données sur le suivi et surtout sur le pronostic rénal à long terme de ces enfants [3–5]. À partir d’une série rétrospective de 17 fœtus porteurs de reins hyperéchogènes suivis au CHRU de Lille, entre 1997 et 2008, nous proposons d’apporter quelques éléments de réponse aux questions que se posent l’obstétricien et le néphrologue pédiatre devant la découverte échographique anténatale de cette anomalie; l’objectif de notre travail étant d’étudier le rôle de l’échographie dans l’évaluation anténatale diagnostique et pronostique des reins hyperéchogènes.

**Patients et méthodes**

Il s’agit d’une étude rétrospective portant sur 17 cas de reins hyperéchogènes pris en charge au centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN) de l’hôpital Jeanne-de-Flandre, au CHRU de Lille, de 1997 à 2008, de diagnostic final connu. Les reins fœtaux étaient considérés comme hyperéchogènes lorsque leur échogénicité était supérieure à celle du foie ou de la rate. La taille des reins était mesurée par leur longueur en coupe sagittale et leur largeur en coupe axiale et comparée aux courbes de référence de Le Guern et al. [2]. La néphromégalie était définie pour une taille supérieure à  $+2D.S.$  N’ont été retenus que les cas pour lesquels l’anomalie rénale était bilatérale. Les malformations urologiques associées à des reins hyperéchogènes ont été exclues de notre étude, ainsi que les syndromes polymalformatifs dont le pronostic vital était engagé par une malformation autre que l’anomalie rénale. La quantité de liquide amniotique était estimée par une méthode de mesure semi-quantitative. La méthode, la plus utilisée dans notre étude, consistait à mesurer la plus grande citerne verticale de liquide amniotique. L’oligoamnios était défini par une citerne inférieure à 2 cm [6,7]. La seconde méthode était celle des « quatre quadrants » proposée par Phelan et al. [8] qui consiste à additionner la mesure de la citerne la plus profonde de chaque quadrant utérin dans le plan vertical. Cette somme détermine l’index amniotique (IA), considéré comme normal entre 8 et 18 cm et variable en fonction de l’âge gestationnel. L’oligoamnios était défini par un IA inférieur à 8 cm et l’oligoamnios sévère par un IA inférieur à 5 cm. Les éléments suivants ont été analysés : l’histoire familiale, l’âge gestationnel au diagnostic, la taille des reins, la quantité de liquide amniotique et l’éventuel dosage de la  $\beta 2$  microglobuline sérique fœtale. Les données anténatales échographiques recueillies

étaient celles correspondant à la dernière échographie obstétricale effectuée avant la naissance. Tous nos cas ont été discutés au CPDPN compte tenu de la transversalité de la pathologie. Obstétriciens, néphropédiatres, généticiens ont participé à la discussion anténatale des dossiers. Une consultation de néphropédiatrie était proposée aux futurs parents. L'interruption médicale de grossesse (IMG) demandée par le couple était jugée recevable en cas de pathologie rénale sévère et en particulier d'un oligoamnios. L'évaluation postnatale a porté sur la surveillance de la pression artérielle et de la fonction rénale, sur les résultats de l'échographie rénale et du conseil génétique éventuel. Une autopsie a été pratiquée en cas d'IMG. Tous les enfants ont été suivis après leur naissance par un néphropédiatre et une consultation de génétique était systématiquement proposée au couple.

## Résultats

### Étiologies

Les étiologies se répartissent en quatre groupes : neuf cas de polykystose rénale autosomique récessive (PKR) (Tableau 1), trois cas de polykystose rénale autosomique dominante (PKD), deux syndromes de Bardet-Biedl et trois cas de néphromégalie et d'hyperéchogénicité transitoires (Tableau 2).

### Circonstances de découverte

Le dépistage de l'hyperéchogénicité rénale a été réalisé, dans la majorité des cas, de façon fortuite. Dans quatre cas, l'examen échographique a été guidé par des antécédents familiaux de pathologie rénale : trois cas d'histoire familiale de PKD (deux parturientes et un conjoint), un cas d'IMG pour dysplasie rénale multikystique chez un fœtus précédent.

### Âge gestationnel au diagnostic

L'âge gestationnel moyen au diagnostic était de  $27,5 \pm 5,6$  SA (21–37) (médiane à 25 SA). Neuf cas ont été diagnostiqués à l'échographie du deuxième trimestre de la grossesse, sept à celle du troisième trimestre et un cas sur un contrôle de présentation fœtale à 37 SA.

### Données anténatales échographiques

La taille moyenne des reins était de  $5,2 \pm 2,8$  D.S. (1,5–10,5) (médiane à 4 D.S.). La taille moyenne des reins était de  $6,6 \pm 2,9$  D.S. (1,5–10,5) en cas de PKR,  $4,2 \pm 2,8$  D.S. (1,5–7) en cas de PKD,  $3 \pm 0$  D.S. (3-3) en cas de syndrome de Bardet-Biedl et  $3,7 \pm 0,6$  D.S. (3-4) en cas d'hyperéchogénicité rénale transitoire. Le caractère hyperéchogène du parenchyme rénal était homogène dans la majorité de nos cas (Fig. 1) mais un aspect échographique plus inhabituel était retrouvé dans deux cas (cas 5 et 6) avec une hyperéchogénicité rénale prédominante au niveau des tiges calicielles (Fig. 2). La quantité de liquide amniotique était normale dans neuf cas (trois PKR, deux PKD, un syndrome de Bardet-Biedl et trois cas d'hyperéchogénicité



Figure 1 Gros reins hyperéchogènes (cas 7).  
*Hyperchogenic enlarged kidneys (case 7).*

transitoire) alors que huit cas présentaient un oligoamnios (six PKR, un PKD, un syndrome de Bardet-Biedl). Le dépistage anténatal d'une hexadactylie associée à des reins hyperéchogènes nous a fait porter le diagnostic de syndrome de Bardet-Biedl (cas 14). L'échographie anténatale ne nous a pas permis de porter un diagnostic étiologique de certitude excepté en présence de malformations associées.

### Issues de grossesse

Les issues de grossesses ont été marquées par cinq IMG (trois PKR, un PKD, un syndrome de Bardet-Biedl) et 12 naissances vivantes (six PKR, deux PKD, un syndrome de Bardet-Biedl, trois hyperéchogénicités transitoires) dont un décès néonatal au dixième jour de vie pour insuffisance rénale sévère dans le groupe PKR. Le suivi moyen des enfants était de  $47,2 \pm 37,8$  mois (12–132) (médiane à 30 mois).

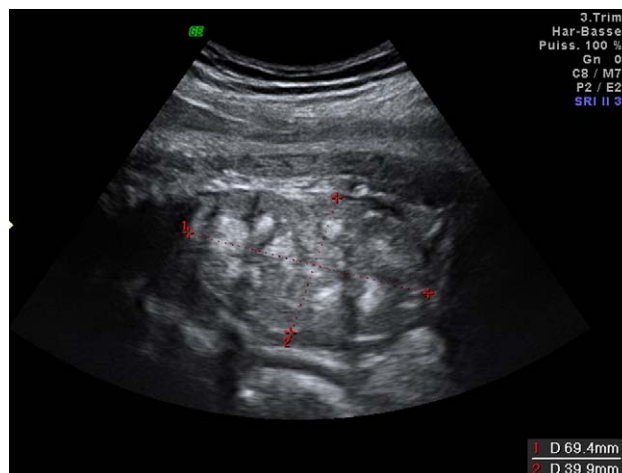


Figure 2 Hyperéchogénicité hétérogène du parenchyme rénal (cas 6).  
*Heterogeneous hyperchogenicity of renal parenchyma (case 6).*

**Tableau 1** Polykystose autosomique récessive.  
*Autosomal recessive polycystic kidney disease.*

Cas	Antécédents	Période anténatale						Bilan postnatal			
		Âge gestationnel (SA)	Taille des reins	Dose (DS) quantité de liquide amniotique	$\beta 2$ microglobuline sérique (mg/L) et terme au prélèvement	Caryotype fœtal	Issue	Suivi(mois)	Clinique	Échographie rénale	Conseil génétique et étude indirecte du gène <i>PKHD1</i>
1	IMG (DRMK)	24	+7	Normal	3,50 (29 SA)	Normal	NV (39 SA)	132	Normale	NMG, HR, kystes	Informatif
2	Non	34	+6	Normal	—	Non	NV (40 SA)	14	Normale	NMG, HR, kystes	Non
3	Non	29	+3,5	Normal	—	Non	NV (38 SA)	29	Normale	HR, kystes	Non
4	Non	32	+1,5	Anamnios	3,60 (35 SA)	Normal	NV (37 SA)	57	HTA (à 3 mois)	NMG, HR, dilatation des voies biliaires	Informatif
5	Non	25	+9,5	Anamnios	3,51 (26 SA)	Normal	NV (37 SA)	Décès j10	HTA IR	NMG, HR, kystes	Informatif
6	Non	37	+7,5	Anamnios	2,65 (38 SA)	Normal	NV (39 SA)	19	HTA(naissance)	NMG, HR, kystes corticaux, kyste biliaire	Non
7	Non	33	+9	Anamnios	—	Normal	IMG (34 SA)	—	—	—	Informatif
8	Non	34	+5	Anamnios	—	Normal	IMG (35 SA)	—	—	—	Informatif
9	Non	33	+10,5	Anamnios	—	Normal	IMG (34 SA)	—	—	—	Informatif

IMG : interruption médicale de grossesse ; DRMK : dysplasie rénale multikystique ; NV : né vivant ; NMG : néphromégalie ; HR : reins hyperéchogènes ; HTA : hypertension artérielle ; IR : insuffisance rénale.

**Tableau 2** Autres étiologies de reins hyperéchogènes.  
*Other aetiologies of fetal hyperechogenic kidneys.*

Cas	Antécédents	Période anténatale						Bilan postnatal			
		Âge gestationnel (SA)	Taille reins (D.S.)	Quantité de liquide amniotique	$\beta 2$ microglobuline sérique	Caryotype fœtal	Issue	Suivi (mois)	Clinique	Échographie rénale	Conseil génétique (et étude en biologie moléculaire)
<i>Polykystose autosomique dominante</i>											
10	PKD Mère	22	+4	Normal	–	Non	NV (39 SA)	24	Normale	NMG, HR, kystes	Non
11	PKD Père	22	+1,5	Normal	–	Non	NV (40 SA)	12	Normale	NMG, HR, kystes	Oui (pas de diagnostic moléculaire)
12	PKD Mère	21	+7	Oligoamnios sévère	–	Normal	IMG (22 SA)	–	–	–	Non
<i>Syndrome de Bardet-Biedl</i>											
13	Non	24	+3	Normal	–	Non	NV (41 SA)	80	HD Obésité Myopie sévère Retard mental	HR	Oui (mutation homozygote du gène <i>BBS1</i> )
14	Non	22	+3	Oligoamnios sévère	–	Normal	IMG (30 SA)	–	HD	–	Oui (pas de diagnostic moléculaire)
<i>Hyperéchogénicité rénale transitoire</i>											
15	Non	22	+4	Normal	–	Non	NV (39 SA)	36	Normale	Normale	Non
16	Non	31	+4	Normal	–	Non	NV (38 SA)	86	Normale	Normale	Non
17	Non	22	+3	Normal	–	Non	NV (40 SA)	30	Normale	Normale	Non

PKD : polykystose rénale autosomique dominante ; NV : né vivant ; NMG : néphromégalie ; HR : reins hyperéchogènes ; IMG : interruption médicale de grossesse ; HD : hexadactylie.

## Devenir en fonction de la taille des reins

Des reins supérieurs à +4D.S. ( $n=8$ ) étaient associés à un pronostic plus défavorable (quatre IMG, un décès néonatal, un enfant symptomatique, deux asymptomatiques) par rapport à des reins inférieurs ou égaux à +4D.S. ( $n=9$ , sept enfants asymptomatiques, un hypertendu, une IMG) (Tableau 3).

## Devenir en fonction de la quantité de liquide amniotique

Sur les huit cas d'oligoamnios, on notait cinq IMG et trois enfants symptomatiques : un décès néonatal dans un tableau d'hypertension artérielle et d'insuffisance rénale sévères au-dessus de toute ressource thérapeutique et deux enfants actuellement hypertendus. L'hypertension artérielle était présente dès la naissance pour l'un de ces enfants et était apparue à l'âge de trois mois pour l'autre. En revanche, une quantité de liquide amniotique normale ( $n=9$ ) était associée à une issue de grossesse favorable sans IMG ni décès néonatal ; tous les enfants sont actuellement asymptomatiques.

L'association d'un oligoamnios et de reins de taille supérieure à +4D.S. ( $n=6$ ) était de mauvais pronostic (quatre IMG, un décès néonatal et un enfant vivant hypertendu) (Tableau 3).

## Dosage de la $\beta 2$ microglobuline sérique fœtale

Quatre ponctions de sang fœtal (PSF) ont été effectuées dans notre série pour doser la  $\beta 2$  microglobuline sérique fœtale afin d'évaluer la fonction rénale. L'indication du dosage a été posée devant la découverte de reins hyperéchogènes associés à un anamnios sans autre anomalie morphologique fœtale dépistée ni antécédent familial lorsque le couple désirait poursuivre la grossesse (trois cas) ou devant la récurrence du tableau échographique au niveau rénal avec index amniotique normal (un cas). Rétrospectivement, ces quatre dosages ont été réalisés dans le groupe des PKR (Tableau 1). Toutes les valeurs étaient normales (inférieures à 5 mg/L), moyenne à  $3,3 \pm 0,4$  mg/L (2,65–3,6), alors qu'un enfant est décédé en période néonatale d'une insuffisance rénale sévère et que deux autres sont aujourd'hui hypertendus. Un seul enfant âgé de 132 mois est asymptomatique.

## Caryotype fœtal

Neuf caryotypes ont été effectués dans notre série. Cinq dans le cadre des IMG et quatre de façon systématique pendant la PSF pour dosage de la  $\beta 2$  microglobuline sérique fœtale. Tous sont normaux.

## Consultation de génétique

Dans notre série, seulement neuf familles ont bénéficié en postnatal d'un conseil génétique (six PKR, un PKD et deux syndromes de Bardet-Biedl). L'analyse de liaison du gène *PKDH1* de la PKR par étude indirecte en biologie moléculaire a été informative dans tous les cas et a permis la réalisation

d'un diagnostic anténatal de PKR chez trois familles. Le syndrome de Bardet-Biedl a été confirmé, sur le plan génétique, par analyse en biologie moléculaire des gènes du Bardet-Biedl pour l'enfant 12, porteur d'une mutation homozygote du gène *BBS1*. Dans l'autre cas, il n'y avait pas, au moment de l'IMG, de gène identifié permettant de faire le diagnostic moléculaire de cette pathologie. Il n'y a pas eu d'analyse génétique pour la PKD. L'étude en biologie moléculaire du gène *TCF2* n'a pas été effectuée dans notre série.

## Discussion

Notre étude porte sur 17 cas de reins hyperéchogènes diagnostiqués à l'échographie anténatale du deuxième ou du troisième trimestre de la grossesse, entre 1997 et 2008, dans une maternité universitaire de niveau III. Le suivi postnatal moyen des enfants est de  $47,2 \pm 37,8$  mois (12–132). L'objectif de notre étude est de montrer l'importance de l'échographie anténatale dans le dépistage des reins hyperéchogènes et son rôle dans le bilan étiologique et pronostique.

L'annonce d'une malformation au cours d'une grossesse constitue une situation stressante à la fois pour la femme, le couple qui reçoit cette nouvelle mais aussi pour l'équipe médicale. Le diagnostic positif des gros reins hyperéchogènes est un diagnostic échographique relativement aisé. Ce qui est plus difficile, c'est de préciser aux parents l'étiologie et surtout le pronostic. Le diagnostic anténatal doit alors rassembler tous les éléments, échographiques essentiellement, indispensables à l'orientation étiologique et au pronostic à court et à moyen terme, afin d'informer au mieux les parents sur la pathologie et de les guider dans leur choix.

## Diagnostic étiologique

Les causes de reins hyperéchogènes sont multiples. En effet, une hyperéchogénicité du parenchyme rénal n'est pas synonyme de polykystose rénale. La découverte de reins hyperéchogènes lors d'une échographie anténatale pose des problèmes diagnostiques puisque l'échographie est réputée peu performante pour en préciser l'étiologie. De nombreuses étiologies de pronostics différents peuvent se manifester de façon proche en échographie. La première démarche doit être d'exclure une uropathie malformative. Les maladies kystiques rénales héréditaires, PKR et PKD, sont les principales causes relevées dans la littérature. Une mutation du gène *TCF2*, des atteintes syndromiques, des atteintes rénales associées à une anomalie chromosomique, des maladies métaboliques et des maladies acquises (iatrogènes, toxiques [9], infectieuses) peuvent aussi être évoquées. Enfin, il existe des cas d'hyperéchogénicité transitoire avec disparition de toute anomalie au cours du suivi.

La PKD affecte un sur 1000 nouveau-nés faisant de cette affection la forme héréditaire la plus fréquente d'atteinte rénale et représente jusqu'à 10% des causes totales d'insuffisance rénale chronique terminale [10]. Elle se révèle généralement à l'âge adulte. Néanmoins, des formes anténatales sont possibles. En théorie, l'aspect échographique anténatal le plus typique est celui de reins modérément augmentés de volume (+2 D.S.) et hyperécho-

gènes. L'hyperéchogénicité est corticale ou moins souvent globale. La différenciation corticomédullaire est conservée. Les kystes, quand ils sont visibles, sont habituellement inférieurs à 5 mm. Ils apparaissent le plus souvent après la naissance et sont de préférence corticaux. La quantité de liquide amniotique est le plus souvent normale [11]. Dans notre série, la taille moyenne des reins est de  $4,2 \pm 2,8$  D.S. (1,5–7) avec une hyperéchogénicité du parenchyme rénal homogène et globale. La quantité de liquide amniotique est normale dans deux cas sur trois. Dans l'étude de Boyer et al. [12], sur 26 cas de PKD dépistés par échographie anténatale, 73 % des enfants sont asymptomatiques à 5,5 ans, 19 % hypertendus et 8 % insuffisants rénaux.

La PKR touche quant à elle un sur 20 000 à un sur 40 000 nouveau-nés. Les aspects échographiques sont variables. Plus fréquemment, on retrouve de très gros reins (+5 à +10 D.S.) découverts durant le deuxième trimestre de la grossesse. Leur hyperéchogénicité est médullaire ou globale et les kystes, quand ils sont visibles, sont inférieurs à 5 mm dans environ 20 % des cas et supérieurs dans près de 10 % des cas [13,14]. Un aspect échographique plus rare mais plus caractéristique est celui de gros reins (+2 à +4 D.S.) présentant une inversion de la différenciation corticomédullaire liée à une atteinte limitée à la région médullaire. L'atteinte hépatique n'est pas démontrée in utero. L'oligoamnios est modéré à sévère et se majore au cours de la grossesse. Dans notre série, la taille moyenne des reins est de  $6,6 \pm 2,9$  D.S. (1,5–10,5) et un anamnios est présent dans 67 % des cas. L'hyperéchogénicité rénale est globalement homogène. Cependant, elle prédomine au niveau des tiges calicelles dans deux cas (cas 5 et 6) donnant un aspect hétérogène au parenchyme rénal. Le diagnostic évoqué en premier lieu a été celui d'oxalose ou d'hypervitaminose alors qu'il s'agissait bien de cas de polykystose rénale récessive. Bergmann et al. [15] ont suivi l'évolution de la PKR chez des enfants survivants après la période néonatale. La néphromégalie est constante chez les nouveau-nés et les nourrissons. L'hypertension artérielle présente dans 60 % des cas est sévère en période néonatale mais régresse fréquemment. L'insuffisance rénale chronique est détectée à un âge moyen de quatre ans. Même si les aspects échographiques de la PKR et de la PKD décrits dans la littérature semblent différents, il n'est pas aussi facile

de les différencier en échographie anténatale. Dans notre étude, aucun critère échographique ne permet de distinguer ces deux étiologies.

D'autres étiologies peuvent être évoquées en cas de reins hyperéchogènes. L'anomalie du gène *TCF2* est la principale cause de reins hyperéchogènes dans la série de Decramer et al. [16] publiée en 2007. Les reins fœtaux sont hyperéchogènes et de taille normale dans 80 % des cas, porteurs de microkystes corticaux et associés à une quantité de liquide amniotique normale. Le diagnostic doit être évoqué surtout si l'on retrouve des anomalies rénales ou extrarénales (dont le diabète Mody) évocatrices dans la famille.

Une hyperéchogénicité rénale a été rapportée chez 5 à 15 % des fœtus trisomiques (13, 18 ou 21) [17–19]. Des malformations plurisystémiques sont habituellement présentes justifiant la réalisation d'un caryotype fœtal.

Le diagnostic de syndrome Bardet-Biedl peut être porté en anténatal devant l'association d'une hexadactylie et de reins hyperéchogènes (cas 14). Ce syndrome associant une obésité, une rétinite pigmentaire, une hexadactylie post-axiale, un hypogonadisme, une atteinte rénale et un retard mental variable, est suspecté en échographie prénatale devant une néphromégalie bilatérale entre +1 D.S. et +4 D.S. avec des kystes de nombre, de taille et de situations variables, le plus souvent localisés aux régions médullaires ; la différenciation corticomédullaire est absente. Des anomalies des pieds et des mains sont associées dans 70 % des cas. Une atteinte rénale est présente dans 90 % des cas de syndromes de Bardet-Biedl et 15 à 50 % des enfants atteints finissent par développer une insuffisance rénale [20,21]. D'autres syndromes malformatifs associés à des reins hyperéchogènes doivent être également recherchés tels que le syndrome d'Ivemark ou encore le syndrome de Meckel-Grüber.

Enfin, le diagnostic d'hyperéchogénicité transitoire porté, dans notre série, chez trois enfants devant la normalisation postnatale de l'échogénicité du parenchyme rénal est un diagnostic faussement rassurant puisque le recul moyen du suivi postnatal de ces enfants est limité à  $50,7 \pm 30,7$  mois (36–86) alors qu'une surveillance prolongée serait nécessaire pour affirmer de façon certaine le diagnostic d'hyperéchogénicité transitoire et le bon pronostic qui en découle.

**Tableau 3** Pronostic en fonction de la quantité de liquide amniotique et de la taille des reins.  
*Outcome according to amniotic fluid volume and the size of kidney.*

	Total	IMG	Décès néonatal	Vivants symptomatiques	Vivants asymptomatiques
Liquide amniotique normal	9	0	0	0	9
Oligoamnios	8	5	1	2	0
Reins > +4 D.S.	8	4	1	1	2
Reins ≤ +4 D.S.	9	1	0	1	7
Liquide amniotique normal et reins ≤ +4 D.S.	7	0	0	0	7
Oligoamnios et reins > +4 D.S.	6	4	1	1	0

IMG : interruption médicale de grossesse.

Devant la découverte de reins hyperéchogènes, l'échographie anténatale n'est pas suffisamment spécifique pour porter un diagnostic étiologique de certitude. En effet, il n'existe pas de signes pathognomoniques de telle ou telle étiologie. La taille des reins, l'aspect du parenchyme rénal ou encore la quantité de liquide amniotique ne permettent pas d'affirmer une étiologie plutôt qu'une autre. Néanmoins, le dépistage échographique anténatal de malformations extrarénales associées et la présence d'antécédents familiaux de pathologie rénale nous aident à l'orientation étiologique. Par ordre de fréquence, le diagnostic de PKR est le plus souvent évoqué. Quelle que soit l'étiologie, elle est souvent confirmée par l'examen fœtopathologique en cas d'IMG, par l'enquête génétique et les études en biologie moléculaire quand elles sont possibles, ou encore sur l'évolution postnatale clinique et échographique des enfants.

### Évaluation pronostique

Devant la découverte prénatale de reins hyperéchogènes, l'évaluation pronostique est primordiale. Elle repose essentiellement sur la surveillance échographique de l'évolutivité de la pathologie rénale, l'aspect (échogénicité, différenciation) et la taille des reins, et sur la quantité de liquide amniotique et son évolution dans le temps. Dans l'étude de Tsatsaris et al. [3], le seuil de +4D.S. pour la taille rénale a été retenu comme critère d'évaluation pronostique de gravité. En tenant compte du même seuil pour notre série, tous nos reins fœtaux hyperéchogènes inférieurs ou égaux à +4D.S. associés à un liquide amniotique normal sont de bon pronostic. En revanche, une néphromégalie supérieure à +4D.S. et un oligoamnios sont des facteurs d'évaluation de mauvais pronostic, conduisant à une IMG, un décès néonatal ou à des symptômes cliniques postnatals. L'étude d'Estroff et al. [4] conclue également au pronostic péjoratif d'un oligoamnios associé à une hyperéchogénicité rénale uni- ou bilatérale. Enfin, Carr et al. [5] démontrent un pronostic rénal favorable avec tendance à l'atténuation de l'échogénicité lorsque l'hyperéchogénicité rénale est associée à une quantité normale de liquide amniotique. La quantité de liquide amniotique et la taille des reins sont donc des critères pronostiques pertinents dans l'évaluation anténatale du pronostic rénal. De plus, ce sont des éléments pronostiques accessibles à tous les échographistes ; la quantité de liquide amniotique est d'estimation aisée et facilement reproductible, et la mesure des reins fait partie intégrante de l'échographie.

Le pronostic dépend également des malformations associées et le caryotype fœtal doit être proposé au couple en cas de découverte anténatale de gros reins hyperéchogènes associés à d'autres anomalies malformatives.

Outre la mesure de la quantité de liquide amniotique et la taille des reins comme facteurs pronostiques, nous nous sommes intéressés à l'évaluation de la fonction rénale postnatale en dosant en anténatal la  $\beta 2$  microglobuline sérique fœtale. Dans notre série, une valeur normale ne permet pas d'établir le pronostic de la fonction rénale puisque les quatre dosages étaient normaux alors qu'un enfant était en insuffisance rénale à la naissance entraînant son décès et que deux autres enfants sont actuellement hypertendus.

Même si le rôle du dosage de la  $\beta 2$  microglobuline sérique fœtale ne peut être évalué dans notre série, nos résultats sont concordants avec les données de la littérature. Muller et al. [22] ont montré qu'une valeur normale de  $\beta 2$  microglobuline sérique fœtale n'est pas un bon critère d'évaluation pronostique en cas de reins hyperéchogènes. Son dosage n'est pas corrélé à la créatinine sérique postnatale en cas de polykystose rénale contrairement aux uropathies obstructives [23,24].

Il est donc difficile d'établir en anténatal, devant la présence de reins hyperéchogènes, la qualité de la fonction rénale et son évolution sur le long terme. L'évaluation pronostique doit tenir compte de l'association de facteurs, l'aspect du parenchyme rénal, la taille des reins et la quantité de liquide amniotique et non de critères pronostiques pris isolément.

### Conseil génétique

Les néphropathies héréditaires représentent une part importante des causes d'insuffisance rénale chronique, en particulier chez l'enfant [25]. Elles doivent faire l'objet d'un conseil génétique. Devant la découverte de reins hyperéchogènes, lors des échographies obstétricales du deuxième ou du troisième trimestre de la grossesse, les explorations génétiques peuvent être envisagées au cas par cas. Mais, compte tenu de l'hétérogénéité génétique, il est parfois difficile d'obtenir une confirmation en biologie moléculaire. Il est alors primordial de prévoir un conseil génétique dans le postpartum afin de confirmer le diagnostic et d'envisager la possibilité d'un diagnostic prénatal pour les grossesses ultérieures. Un diagnostic moléculaire prénatal sur l'ADN extrait des villosités chorales ou du liquide amniotique peut être proposé à un couple qui a déjà un enfant atteint d'un syndrome de Bardet-Biedl, si les mutations ont été identifiées au préalable dans la famille concernée. De même, dans le cas d'un antécédent de PKR, le diagnostic anténatal est également possible par des analyses de liaison sur une biopsie de trophoblaste ou une amniocentèse. Dans notre série, les analyses de liaison en biologie moléculaire étaient informatives pour le gène *PKDH1* de la PKR dans tous les cas. L'étude en biologie moléculaire du gène *TCF2* n'a pas été effectuée. En effet, nos cas concernaient surtout des reins hyperéchogènes bilatéraux très augmentés de volume ou associés à un anamnios sans contexte familial de diabète ni de malformations extrarénales n'évoquant pas en premier lieu cette hypothèse. Lorsqu'il existait un antécédent de pathologie rénale, cela orientait le diagnostic vers une maladie rénale kystique héréditaire plutôt que vers une anomalie du gène *TCF2*. L'analyse en biologie moléculaire du gène *TCF2* aurait pu être intéressante pour les cas 15, 16 et 17 sans étiologie précise associant des reins hyperéchogènes modérément augmentés de volume et un liquide amniotique normal.

### Limites

Notre série comporte des limites. En effet, notre effectif est faible et nous n'avons pas assez de naissances vivantes ni de recul suffisant pour extrapoler nos résultats à tous les diagnostics de reins hyperéchogènes de découverte anténatale. Il est nécessaire de poursuivre l'évaluation anténatale



échographique diagnostique et pronostique en menant des études prospectives comportant des effectifs plus importants avec un recul plus long afin de prédire au mieux l'évaluation de la fonction rénale à long terme en identifiant, a posteriori, les facteurs anténataux l'influençant. Pour cela, les études devront être menées en collaboration avec les néphrologues pédiatres pour un suivi régulier et à long terme des enfants.

## Conclusion

L'apport de l'échographie est essentiel dans la recherche étiologique et dans l'évaluation pronostique des reins hyperéchogènes. Une même image échographique rend compte d'une grande variété de causes, et pour une même étiologie, le devenir à long terme est très variable et donc souvent difficile à préciser. La découverte anténatale de reins hyperéchogènes amène à se poser trois questions fondamentales : existe-t-il une histoire familiale ? Existe-t-il des malformations associées ? Qu'en est-il de la fonction rénale ?

La clé du diagnostic repose sur les antécédents familiaux d'anomalies rénales et sur la présence de malformations associées. En l'absence de malformation associée, le diagnostic principal est celui d'une PKR par ordre de fréquence. La quantité de liquide amniotique, l'aspect et la taille des reins sont les meilleurs facteurs pronostiques.

En cas de diagnostic anténatal d'hyperéchogénicité rénale, un bilan complémentaire est nécessaire afin de guider le diagnostic étiologique et d'évaluer au mieux le pronostic fœtal qui dépend essentiellement de l'étiologie, de la fonction rénale et des éventuelles anomalies associées. Ce bilan doit être réalisé de façon optimale dans un CPDPN. Il comporte une échographie de référence, une surveillance échographique rapprochée afin d'évaluer l'évolution de la pathologie rénale et la quantité de liquide amniotique, un avis néphropédiatrique et une consultation de génétique. Le caryotype fœtal est étudié en cas d'anomalies extrarénales associées, une échographie rénale des parents et des grands-parents est réalisée si besoin et un examen fœtopathologique est pratiqué en cas d'IMG. Des analyses moléculaires pourront être réalisées secondairement en fonction du diagnostic étiologique retenu.

## Conflit d'intérêt

Pas de conflit d'intérêt à déclarer.

## Références

- [1] Elder JS. Antenatal hydronephrosis. Fetal and neonatal management. *Pediatr Clin North Am* 1997;44:1299–321.
- [2] Le Guern H, Collet M, Jehannin B, Boog G. Le rein fœtal, pathologique, sémiologie échographique et corrélations pré- et postnatales. *JEMU* 1983;4:65–71.
- [3] Tsatsaris V, Gagnadoux MF, Aubry MC, Gubler MC, Dumez Y, Dommergues M. Prenatal diagnosis of bilateral isolated fetal hyperechogenic kidneys. Is it possible to predict long-term outcome? *BJOG* 2002;109:1388–93.
- [4] Estroff JA, Mandell J, Benaderraf BR. Increased renal parenchymal echogenicity in the fetus: importance and clinical outcome. *Radiology* 1991;181:135–9.
- [5] Carr MC, Benacerraf BR, Estroff JA, Mandell J. Prenatally diagnosis bilateral hyperechoic kidneys with normal amniotic fluid: postnatal outcome. *J Urol* 1996;153:442–4.
- [6] Manning FA, Platt LD, Sipes L. Antepartum fetal evaluation: development of a fetal biophysical profile. *Am J Obstet Gynecol* 1980;136:787–95.
- [7] Chamberlain PF, Manning FA, Morisson I, Harman CR, Lange I. Ultrasound evaluation of amniotic fluid volume. The relationship of marginal and decreased amniotic fluid volume to perinatal outcome. *Am J Obstet Gynecol* 1984;150:245–9.
- [8] Phelan JP, Ahn MO, Smith CV, Rutherford SE, Anderson E. Amniotic fluid index measurements during pregnancy. *J Reprod Med* 1987;32:601–4.
- [9] Pryde PG, Seedman AB, Nugent CE, Bau M. Angiotensin converting enzyme inhibitor fetopathy. *J Am Soc Nephrol* 1993;3:1575–82.
- [10] Thomsen HS, Levine E, Meilstrup JW, Van Slyke MA, Edgar KA, Barth JC, et al. Renal cystic diseases. *Eur Radiol* 1997;7:1267–75.
- [11] Brun M, Maugey-Laulom B, Eurin D. Prenatal sonographic patterns in autosomal dominant polycystic kidney disease: a multicenter study. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004;24:55–61.
- [12] Boyer O, Gagnadoux MF, Guest G, Biebuyck N, Charbit M, Salomon R, et al. Prognosis of autosomal dominant polycystic kidney disease diagnosed in utero or at birth. *Pediatr Nephrol* 2007;22:380–8.
- [13] Zerres K, Mücher G, Becker J. Prenatal diagnosis of ARPKD: molecular genetics, clinical experience and fetal morphology. *Am J Med Genet* 1998;76:137–44.
- [14] Barth RA, Guillot AP, Capeless EL, Clemmons JJ. Prenatal diagnosis of ARPKD: variable outcome within one family. *Am J Obstet Gynecol* 1992;166:560–1.
- [15] Bergmann C, Senderek J, Windelen E, Kupper F, Middeldorf I, Schneider F, et al. Clinical consequences of PKHD1 mutations in 164 patients with autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD). *Kidney Int* 2005;67:829–34.
- [16] Decramer S, Parant O, Beauflis S, Clauin S, Guillou C, Kessler S, et al. Anomalies of the *TCF2* gene are the main cause of fetal bilateral hyperechogenic kidneys. *J Am Soc Nephrol* 2007;18:923–33.
- [17] Rotmeusch S, Liberati M, Schoenfeld-Dimais M. Prenatal US findings in 187 fetus with Down syndrome. *Prenat Diagn* 1997;17:1001–9.
- [18] Nyberg DA, Kramer D, Resta RG. Prenatal sonographic findings of trisomy 18. *Ultrasound Med* 1993;2:103–13.
- [19] Hill LM. The sonographic detection of trisomies 13, 18, 21. *Clin Obstet Gynecol* 1996;39:831–50.
- [20] Dar P, Sachs GS, Carter SM. Prenatal diagnosis of BB syndrome by targeted second trimester US. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;17:354–6.
- [21] Cassart M, Eurin D, Didier F. Antenatal renal sonographic anomalies and postnatal follow-up of renal involvement in Bardet-Biedl syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004;24:51–4.
- [22] Muller F, Dreux S, Audibert F, Chabaud JJ, Rousseau T, D'Hervé D, et al. Fetal serum  $\beta$ 2-microglobulin and cystatin C in the prediction of postnatal function in bilateral hypoplasia and hyperechogenic enlarged kidneys. *Prenat Diagn* 2004;24:327–32.
- [23] Dommergues M, Muller F, Ngo S, Hohlfeld P, Oury JF, Bidat L, et al. Fetal serum  $\beta$ 2-microglobulin predicts postnatal

- renal function in bilateral uropathies. *Kidney Int* 2000;58: 312–6.
- [24] Berry SM, Lecolier B, Smith RS, Bercau G, Dombrowski MP, Puder KS. Predictive value of fetal serum beta-2-microglobulin for neonatal renal function. *Lancet* 1995;345: 1277–8.
- [25] Levy M, Gubler MC, Feingold J. Apport de la génétique à la connaissance et à la prise en charge des maladies rénales héréditaires progressant vers l'insuffisance rénale. *Arch Pediatr* 2001;8:1086–98.